



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

1/22



Nätverksträff i Mellansverige
Sticklers Syndrom
Årsmöteshandlingar
Nordiska Marfanmötet

Styrelsen

Hör gärna av dig till någon av oss i styrelsen om du har funderingar eller frågor om något, så försöker vi hjälpa dig så gott vi kan.

Karin Olsson, ordförande
Mobil 070-538 55 19
karinolsson@me.com

Paula Grandell, kassör,
Mobil 070-492 41 67
paula.grandell@gmail.com

Madeleine Frisk
Mobil 0733-40 85 43
maddef.mf@gmail.com

Christina Kjellström
Mobil 070-798 08 98
casa-lindhult@hotmail.com

Ia Hamnered
070-570 00 73
marfan@hamnered.se

Ulrika Jivegård
Mobil 070-656 27 83
ulrika.jivegard@gmail.com

Nils-Åke Nielsen
072-2197676
nilsakenielsen@yahoo.se

Susanne Jakobsson
susanne.jakobsson@hotmail.com

M Marfans
syndrom 1 / 22

UTGIVEN AV
Svenska Marfanföreningen
C/o Karin Olsson
Elfvings väg 27
386 34 Färjestaden

www.marfan.se
marfan.sverige@gmail.com

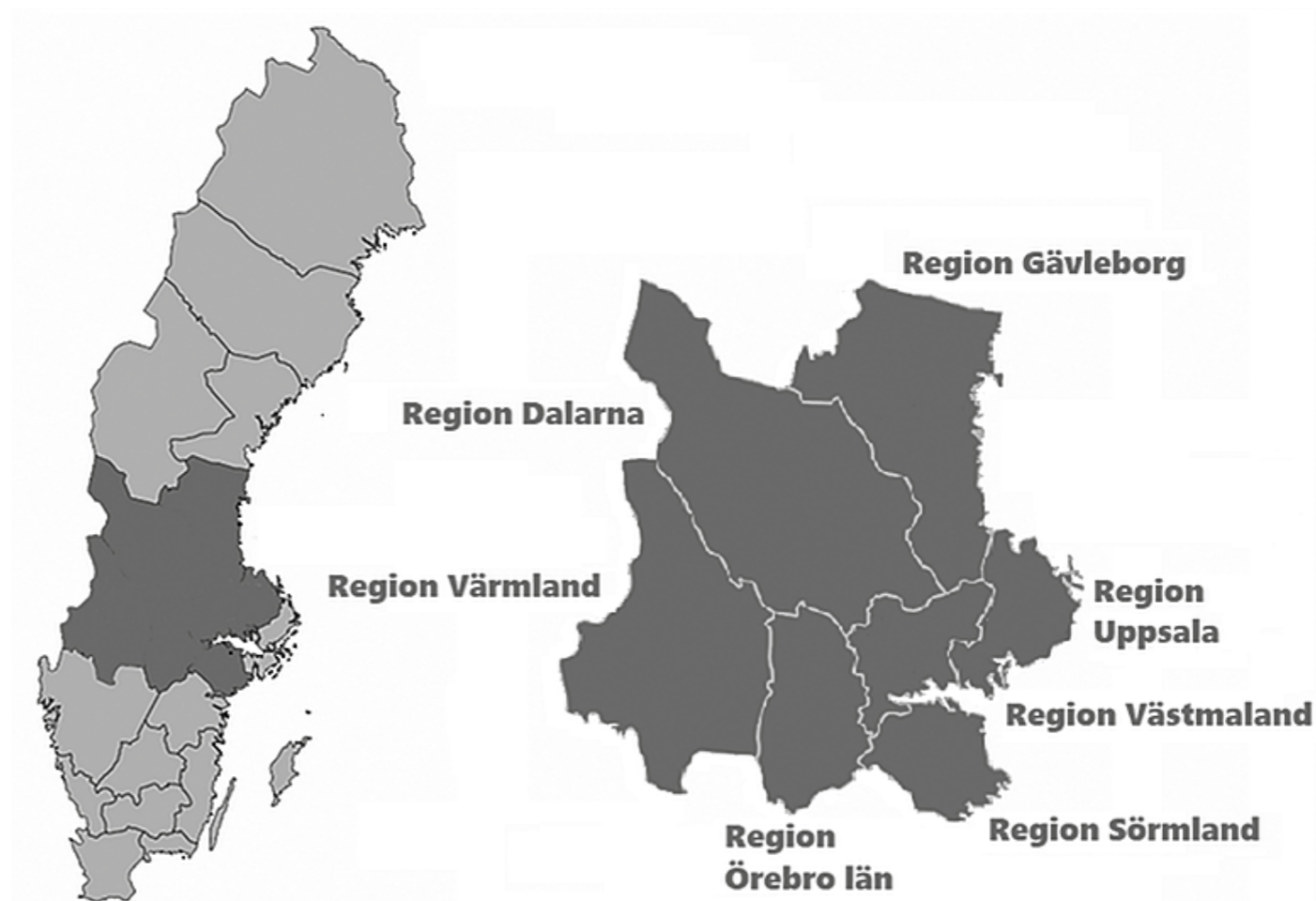
PLUSGIRO 37 51 94 -8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ
Paula Grandell
Redaktionskommittén är
tacksam för alla bidrag till
tidningen

TRYCKERI
Fyris-Tryck AB, Uppsala

Nätverksträff Mellansverige



Ledare

Vi vill ju kunna träffas

Det är lite slitet att säga det nu, men å så gärna man som förening vill komma igång med verksamheten mer på allvar. Under några år har vi samlat på oss ett bra grundkapital och dessutom beviljats pengar från fonder för att arrangera en sommarträff. Då känns det så tråkigt att pandemin hindrar oss från detta.

När jag skriver detta är planen ändå att vi ska kunna genomföra vårt årsmöte som hybrid, med de som vill på plats i Sundbyberg och de som hellre vill vara med hemifrån, digitalt. Om årsmötet kommer att kunna hållas fysiskt så kommer styrelsen ääääntligen kunna ha ett möte när vi träffas på riktigt, söndagen efter årsmötet. Hoppas, hoppas!

Den riktigt glädjande nyheten för året är att vi har fått veta att en grupp kardiologer i Göteborg, så

smått börjar planera för ett Marfancenter. Detta arbete är ännu så länge i sin linda men vi kommer medverka på alla sätt vi kan när planeringen kommer igång på allvar.

Vi i styrelsen försöker jobba på som vanligt och när vi nu har skrivit verksamhetsplan och verksamhetsberättelse, som finns att läsa i detta nummer av tidningen, inser vi att det faktiskt är mycket som rullar på som vanligt, trots pandemin.

Sköt om er alla!

KARIN OLSSON
ORDFÖRANDE I SVENSKA MARFANFÖRENINGEN

Riksförbundet sällsynta diagnoser anordnar nätverksträffar för alla medlemmar som bor i de olika regionerna. Den 23 november 2021 var det dags för region Mellansverige, där Gävleborg, Dalarna, Västmanland, Värmland, Södermanland, Örebro län och Uppsala ingår.

Aggeliki Savvidou Levinsson från CSD (centrum för sällsynta diagnoser) Mellansverige, berättade om vanliga frågor som kommer in till CSD och om hur CSD i Mellansverige arbetar.

Du kan kontakta CSD för att få vägledning, hänvisning och information, både som enskild person men CSD svarar även på frågor från professionen inom hälso- och sjukvården och andra samhällsinstanser kring frågor om det sällsynta. CSD anordnar även föräldrträffar för de som har barn med sällsynta diagnoser och kan även hjälpa till med uppföljning

efter att en diagnos har ställts. I flera av regionerna finns en regional samordnare, mer information kan du hitta på: www.sjukvardsregionmellan.se eller på www.csdsamverkan.se

Slutligen berättade Evelina Rosén och Stephanie Juran från Riksförbundet att de söker efter flera som önskar engagera sig inom sin region, helst önskar de en patientföreträdare per region i Mellansverige. Som patientföreträdare är man med vid t ex nätverksmöten med CSD och är med och bidrar till en förbättrad hälso- och sjukvård utifrån ett sällsynt perspektiv. Om du vill veta mer, gå gärna med i vår regionala Facebookgrupp ((10) **Sällsynta Diagnoser - Nätverk Mellansverige | Facebook**) eller kontakta Evelina på Riksförbundet Sällsynta diagnoser, så berättar hon mer.

PAULA GRANDELL

Har du Sticklers syndrom utan att veta om det?

Det finns ett genetiskt autosomalt (en genetisk sjukdom lokaliserad till en av kromosomerna i arvsmassan) nedärvt tillstånd som heter Sticklers syndrom. Tillståndet är så ovanligt att det inte ens finns med i Socialstyrelsens förteckning över ovanliga diagnoser. Du som läser detta har kanske Marfans syndrom och har kanske av en slump läst om sticklers när du har letat information om bindvävssjukdomar eller sökt fakta om marfans.

Lika vanligt

Sticklers syndrom har i princip samma förekomst som marfan. Enligt Erik Björck, överläkare och docent i klinisk genetik på Karolinska, är den så kallade prevalensen för Sticklers syndrom, 1 person per 7 500 invånare till 1 en person per 9 000 invånare. För marfan är det 1 person per 5 000 till en person per 10 000, alltså mellan 1 000 och 2 000 människor i Sverige (redaktionens tillägg).

Många likheter

Det finns väldigt många likheter mellan Sticklers syndrom och Marfans syndrom och jag minns att jag frågade min reumatolog i början av tvåtusettalet om det kanske kunde vara marfan som jag kunde tänkas ha.

Detta var min första teori och det var på grund av de många olika symptom som jag hade/har och att det gick att googla sig fram till en viss kunskap om Marfans syndrom. Det mesta verkade ju stämma in på mig.

Jag minns att det då inte stod särskilt mycket att läsa om sticklers. Reumatologen förklarade att det var mycket dyrt och svårt att gentesta för detta, så det blev inte av den där gången. Jag fick ”nöja mig”

med att ha Sjögrens syndrom så länge (en autoimmun bindvävssjukdom).

Det skulle dröja nästan tjugo år

Tills jag var 45 år och fick svart på vitt. Jag ställde diagnosen själv genom att ”lägga ihop bitarna”. Nu hade jag hittat lite mera information på nätet om Sticklers syndrom. Alla mina fysiska symptom gick att lägga ihop som bitarna i ett pussel och bilden var glasklar, detta måste vara sticklers. Man utförde ett gentest i Lund som visade en förändring i gensekvensen COL2A1. Denna förändring har majoriteten av sticklerspersonerna. Sedan finns det undergrupper och varianter som är helt individunika. För närvarande finns det fem identifierade subgrupper.

Jag, med bland annat min medfödda kraftiga närsynthet, många näthinneavlossningar och glaskroppsförändringar, hade alltid fått höra att jag fått min fars dåliga ögon. Det skulle visa sig vid test att även han har sticklers, men inte lika uttalat. Det är i från honom jag fått arva tillståndet.

Sticklers kan även uppstå som en så kallad nymutation och då är man den första i sin släkt att drabbas.

Lång och överrörlig

När jag föddes hade jag lätt Pierre Robin-sekvens och gomspalt. Mina höftleder var underutvecklade och händer och fötter ovanligt långa och smala. Det skulle visa sig att hela jag blev ganska lång och smal så småningom.

Brukade skoja och säga att jag borde ha fötts in i en cirkusfamilj med en karriär som ormkvinna. Jag var väldigt överrörlig och vann alltid kurragömma eftersom jag hade förmågan att rulla ihop mig som en orm i lådor och skåp, där ingen kunde föreställa sig att någon skulle ha gömt sig.



Skoltiden var en pärs för mig. Det är svårt när man som barn har många funktionshinder och inte har omgivningens förståelse. För min del innebar det att sitta i bänkraden längst fram (så ocoolt) och faktiskt inte se något alls ändå.

Svårt med hörsel

Min hörsel var också dålig, som en följd av många öroninflammationer och inopererade rör i trumhinnan. Detta gjorde att jag blev en duktig tecknare och kluddade/ritade oavbrutet i mina skolhäften istället. Läraren gick oftast igenom läxor och glosor redan på lektionen så med ”halvdöva öron” snappade jag snabbt upp informationen och kommer i håg att jag sällan behövde läsa några läxor för att prestera med högsta betyg på proven. Intelligensten har sticklerspersoner inga problem med.

Skolgymnastiken blev snabbt något jag verkligen avskydde. Tvingades till att delta med stor smärta, tills en dag i sjunde klass på idrottsdagen, efter att ha vunnit i både höjdhopp och i kast med liten boll,

fått så ont att hela kroppen svullnade upp. Mina föräldrar var helt oförstående, så jag satte mig och skrev ett brev till min dåvarande ortoped. Vädjade och bad att han skulle befria mig från gymnastiklektionerna och till min stora glädje och lättnad utfärdade han ett sådant intyg. Nu fick jag ännu mer tid till att rita och spela saxofon.

Som tonåring flyttade jag till Malmö och senare till Göteborg. Idag bor jag på landsbygden i nordvästra Skåne i ett vackert litet hus. Jag skaffade mig en högskoleutbildning och jobbade ett tag som varmsmed och sedermera ortopedtekniker.

Många operationer

Jag har opererat ögon, öron, tänder och leder. Allt detta, ovetandes om att sticklers har ett finger med i allt jag gjort/gör. Funderar på om det skulle ha hämmat mig att känna till sticklersdiagnosen tidigare i mitt liv eller om det skulle underlättat att veta. Men det är ju också det som är hela grejen. Vad är

det jag vet, med säkerhet? Okunskapen är enorm ute bland läkare och hos myndigheter.

Behandlingen som finns är i bästa fall understödande och det finns ingen övergripande vårdplan för dem med sticklers (red. anm. det gör det inte heller för marfan). Man riskerar att missa viktiga läkar-kontroller som rör ögon, hörsel, skelett och hjärta med mera.

Det finns ingen patientorganisation i Sverige och kunskapsläget fortsätter att vara skrämmande lågt. Kanske har jag bidragit lite grann till att ändra på detta och kanske du känner för att uppdatera oss andra om du har egna erfarenheter av Sticklers syndrom? Du får gärna kontakta mig via Marfan-föreningen.

LISA LARSSON

Detta är Sticklers syndrom

- Sticklers syndrom är en, i många fall, ärftlig bindvävssjukdom som kan ge problem med hörsel, syn, skelett och leder. Tillståndet beskrevs första gången 1965 av Dr Gunnar B Stickler vid Mayokliniken, som "Hereditary Progressive Arthro-Ophthalmopathy", men är sedan 1980-talet känt som Sticklers syndrom. Det tros vara det vanligaste syndromet i USA och Europa, men ett av de ovanligaste att diagnostisera, då det många gånger ger lindriga symtom. Detta gör att många personer har Sticklers syndrom utan att veta om det.
- Synproblem som är vanliga är närsynthet, översynthet, astigmatism, grå starr och näthinneavlossning.
- Hörselnedsättning av varierande svårighetsgrad och som kan öka med tiden.
- Gomspalt kan ibland vara ett tecken på Sticklers syndrom. Cirka 1/3 av personer med Pierre Robins sekvens, där gomspalt ingår, beräknas även ha Sticklers syndrom.

- Skelett- och ledproblemen visar sig ofta som överörlighet i unga år, men minskar med åldern. Stelhet och artros kan ge upphov till ledsmärtor. Skolios kan förekomma till följd av att ryggkotorna inte är fullt utvecklade.

Beskrivning enligt information på Marfan-föreningens webbsida

Sticklers syndrom eller Hereditär artrooftalmopati

Stickler syndrom är en autosomt dominant ärftlig bindvävssjukdom som ger symtom från ögon, öron, hjärta, skelett och leder. Syndromet kan medföra närsynthet, starr (både grå och grön), näthinneavlossning och glaskroppssönderfall. Ögonproblemen kan konstateras redan vid ung ålder. Symtom kan också vara försämrad hörsel, artrit, missbildning av kotor, skolios, kyfos, ledvärk, lösa leder, platt ansikte, små käkar, missbildningar i gommen och mitralklaffprolaps (reds. anm. men inte aortaproblematiken).

Välkommen till Marfanföreningens årsmöte och föredrag med genetiker Erik Björck

Lördag 26 mars 2022 12.30–16.00 i Sundbyberg och digitalt kl 13:00 i Zoom



Ett tillfälle att träffa andra med marfan eller som har barn eller annan anhörig med marfan. Planen är att mötet ska vara en hybrid, alltså både digitalt och fysiskt. De som vill är på plats hos Riksförbundet Sällsynta Diagnoser i Sundbyberg och de som vill vara hemma sitter vid dator, platta eller telefon. Du måste vara medlem i vår förening för att kunna delta.

På plats: Samling och fika med macka kl. 12.30 Riksförbundet Sällsynta Diagnoser, Landsvägen 50 a, plan 4 (till vänster från hissen), Sundbyberg (samma entré som Funktionsrätt Sverige).

Digitalt: 13.00 i programmet Zoom. Du får länk när du anmäler dig.

Program

Det startar med att vi bjuder på en matig macka för er som är på plats. Därefter kör vi årsmötespunkterna med bland annat val och ny styrelse och avslutar med det medicinska föredraget som startar kl. 14.30.

Medicinskt föredrag

Föredragshållare är Erik Björck (som är med digitalt), docent och överläkare på Klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset. Han kommer att prata om sitt arbete i VASCERN; EU:s referensnätverk (ERN) av läkare med särskilda kunskaper om sällsynta kärlsjukdomar. Han tar också upp en del nyheter som rör genetiken vid Marfans syndrom.

Förslag/motioner

Om du har något förslag på saker som du tycker att vår förening borde göra, är du välkommen att skriva det som ett förslag (en motion) till årsmötet. Maila ditt förslag senast 11 mars till: marfan.sverige@gmail.com

Valberedningen

Om du vill föreslå dig själv eller någon annan till att vara med i den styrelse som ska väljas, kontakta någon av valberedningens två ledamöter; Anneli Jonsson jonsitos@hotmail.com eller Claes Wildar claes470@hotmail.com

Kostnad

Det kostar inget att delta och vi bjuder på fika. Resan till Sundbyberg kan vi tyvärr **inte** stå för.

Anmälan och frågor

Anmäl dig senast 11 mars till marfan.sverige@gmail.com eller på telefon till Paula Grandell 070-492 41 67.

Förslag till dagordning för årsmötesförhandlingarna

1. Mötets öppnande
2. Kallelsens godkännande
3. Val av ordförande för mötet
4. Val av sekreterare för mötet
5. Dagordningens godkännande
6. Val av två justerare som också är rösträknare
7. Justering av röstlängd
8. Verksamhetsberättelse
9. Ekonomisk berättelse
10. Revisionsberättelse
11. Styrelsens ansvarsfrihet
12. Inkomna motioner och förslag
13. Fastställande av årsavgift för nästkommande år
14. Verksamhetsplan och budget för 2022
15. Stadgeändring
16. Val av styrelseledamöter
17. Val av ordförande
18. Val av revisor och revisorssuppleant
19. Val av valberedning
20. Övriga frågor
21. Mötets avslutande

Verksamhetsberättelse för Svenska Marfanföreningen 2021

Årsmötet

Årsmötet hölls digitalt för första gången i vår historia. Detta på grund av pandemin förstås. Det medicinska föredraget hölls av kardiolog Edit Nagy från Karolinska universitetssjukhuset. Hon talade bland annat om förebyggande medicinering samt om uppföljning – remisser som den som har marfan bör se till att få löpande.

På årsmötet beslutades i separat ordning att alla ledamöter till den nya styrelsen skulle väljas på ett år. Från föreningens start har man haft ett system där man varvat valet av ledamöter och fått till det så att alla inte väljs varje år, förutom ordförande. Eftersom ett årsmöte nu hade ställts in så hade detta system satts ur spel.

Medlemmar och medlemsaktiviteter

Vid årsskiftet hade föreningen 278 medlemmar, varav 152 är huvudmedlemmar och 126 är familjemedlemmar. Detta är tyvärr en minskning med 11 personer sedan förra årsskiftet. Styrelsen har ringt till alla som inte förnyat sitt medlemskap och flera sa att de hade glömt och lovade att betala.

En sommarträff började planeras men gick sedan inte att genomföra.

Vi har vid ett flertal tillfällen diskuterat att ha ett digitalt möte på något tema, men det blev tyvärr inget under året. Nu planeras ett ”diagnoshäng” i februari, 2022.

Styrelsen

Styrelsen har bestått av Karin Olsson, ordförande; Paula Grandell, kassör och medlemsansvarig, samt tidningsredaktör del av året; Christina Kjellström, medicinsk granskare för texter med mera; Ulrika Jivegård, webbredaktör och tidningsredaktör del av året; Madeleine Frisk, webbredaktör; Ia Hamnered, sekreterare och bevakare av internationella frågor; Nils-Åke Nielsen, ledamot; Susanne Jakobsson, administratör för Facebook.

En stor del av denna styrelse valdes på årsmötet 2019 och satt kvar även 2020, utan att väljas om, på grund av att årsmötet 2020 ställdes in på grund av pandemin. 2021 valdes Ia, Susanne och Nils-Åke in.

Styrelsen har haft 11 protokollförda möten i digital form. Vi hoppades länge på att kunna genomföra, i alla fall ett fysiskt möte (vanliga år brukar vi ha ett sådant tidigt på våren och ibland även ett på hösten), men det kunde inte genomföras.

Ekonomi

Särskilt roligt är att vi har fått in hela 51 191 kronor i gåvor under 2021. Det är betydligt mer än det brukar vara och det beror på att vi har fått flera tusen genom den knapp för att skänka gåvor som vi har låtit sätta upp på vår Facebooksida. Det kommer förvånansvärt mycket pengar den vägen. Den andra orsaken är gåvor som vi fick i samband med vår förre styrelseledamot, Tony de Belders bortgång. Vi passar på att här tacka för alla gåvor!

I Lovis Armbandsfond fanns det vid årsskiftet 45 585 kronor. Det är oförändrat mot förra årsskiftet. Det går alltså att köpa av armbanden. Se webbsidan: <http://marfan.se/category/informationmaterial/annat/>

Knutet till Ågrenska stiftelsen i Göteborg, finns Sällsyntafonden (<https://www.agrenska.se/sallsyntafonden/>) och styrelsen diskuterade om vi eventuellt skulle ge våra fonderade pengar till denna, då det går att öronmärka dem för forskning om marfan. Efter diskussion med Lovis familj, bestämdes att vi ändå ska behålla pengarna, i alla fall i Lovis armbandsfond, för att göra aktiviteter för medlemmarna.

Syndromets namn

Det uppstod en diskussion på vår Facebook om hur vårt syndrom uttalas. Man träffar till exempel läkare som säger det på olika sätt; maaarfannn, maarfaan, marrmannn med flera varianter. Sty-

relsen kollade upp detta och fann att det finns sidor på nätet där man kan lyssna. Till exempel <https://sv.forvo.com/languages/fr/> Marfan ska uttalas med två korta a:n kan man säga och n:et på slutet ska i inte höras.

Tidningen

Medlemstidningen har kommit ut med 4 nummer som vanligt. Vi värnar om vår tidning och vill att artiklar och notiser ska vara matnyttiga för medlemmarna.

Under några år gav vi även ut ett nyhetsbrev i ett digitalt system. Dessa ersattes under 2021, vid behov, av vanliga mejlutskick.

I början av året sökte vi en ny tidningsredaktör, efter Emma Åhlén i styrelsen som avgått. Till uppdraget för att göra lay outen, men inte samla ihop artiklar, erbjöd sig Marie Tesséus Ling på Fyristryck i Uppsala att göra detta helt gratis åt oss. Vår tidning har tryckts där i alla år och det är säkert därför som de känner lite extra för oss.

Under första halvan av året arbetade Paula i styrelsen med att samla in artiklar till tidningen. Under andra halvan av året tog Ulrika över denna uppgift. Alla i styrelsen utgör redaktion och bestämmer tillsammans vad som ska vara med i tidningen.

Boken Må bra med marfan

Det droppar in lite beställningar av denna bok som producerats med hjälp av pengar från Allmänna Arvsfonden. Det är ett bra material att kunna erbjuda både diagnosbärare och deras anhöriga och till personal inom vården.

Själ & Kropp – om mentala aspekter av att leva med ett kroniskt syndrom 2019

Ansökan skickades till Allmänna Arvsfonden under första halvåret 2020 med avsikt att starta allt 1 januari 2021. En dialog med Arvsfonden om ansökans innehåll påbörjades. De tyckte inte att vår ansökan

helt uppfyllde kriterierna. Mitt i detta insåg styrelsen att pandemin gjorde det omöjligt att påbörja projektet 2021. Därför drog vi tillbaka ansökan och planen är att sända in den i något omarbetat skick framöver. När vet vi tyvärr inte.

Webbsidan

Karin i styrelsen lämnade webbredaktionen under året och nu består redaktionen av Ulrika och Madeleine. De har fortsatt att ha regelbundna digitala möten om innehållet på sidan. Glöm inte att kika in på vår fina webb; marfan.se

Sociala medier

Susanne i styrelsen är administratör. Facebooksidan; Svenska Marfanföreningen, har 265 följare (ökning med 10 personer 2021).

Den slutna Facebookgruppen; Marfangruppen har 198 medlemmar (ökning med 23 personer 2021).

Här delar vi med oss av fakta och information, till exempel det som vår förening får ta del av eller känner till, på grund av vår långa erfarenhet. Inte alla som använder gruppen är medlemmar i vår förening. Det skulle vara önskvärt om alla vore det. Därför ”nålade vi fast” en text i toppen om att man bör bli medlem. Många medlemmar stärker oss både ekonomiskt och resursmässigt.

Vår medlem Maria Romare Strand är administratör för vårt Instagramkonto.

Marfancenter

I december kom det till vår kännedom att man utifrån GUCH-enheten i Göteborg börjar fundera på att inrätta någon typ av marfancenter. Vi har varit i kontakt med kardiologer i Göteborg och de vill mer än gärna ha med oss som förening i arbetet, men tyvärr är allt på sparlåga nu under pandemin. Styrelsen kommer att ägna sig mycket åt detta om/när det kommer igång.

Ekonomisk rapport för Svenska Marfanföreningen 2021-01-01 - 2021-12-31

Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Alla våra medlemmar är samtidigt medlemmar i Riksförbundet som består av cirka 13 000 medlemmar i 60 olika föreningar. Från riksförbundet får vi ett årligt bidrag på 6 000 kronor.

Vi har följt deras arbete som vanligt under året och Karin har deltagit på flera möten. Bland annat arrangerade hon ett Nätverksmöte för Sällsynta Diagnosers regionala nätverk sydost, den 27 november i Linköping.

Riksförbundet bedriver under tre år ett Arvsfondsprojekt; *Sällsynt mitt i livet – om att vara vuxen och åldras med en sällsynt diagnos*. Karin är med i projektets referensgrupp som har haft digitala möten under året.

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

CSD finns vid universitetssjukhusen, ett i varje sjukvårdsregion. Vid vissa av dessa finns expertteam för olika diagnosgrupper. På olika sätt håller styrelsen kontakt med dessa och har deltagit på några digitala möten under året.

Nordiskt samarbete

I november kunde äntligen det nordiska marfanmötet hållas i Finland, efter att ha skjutits upp fler gånger. Paula och Karin var representanter från Sverige. Ett mycket bra och innehållsrikt möte som fyller den viktiga funktionen att hålla kontakt med de nordiska föreningarna.

Marfan Europe Network (MEN)

Nätverket håller möte vart annat år. Senast det kunde genomföras var 2019 i Drammen i Norge. Då valdes Karin in i nätverkets Coordinating Committee (CC) och utsågs till vice ordförande. Ordförande

Lauriane Janssen avled hastigt hösten 2019 och detta innebar att Karin fick träda in som tillförordnad ordförande. Ny ordinarie skulle ha valts på nätverkets möte i Frankrike, september 2021, men det mötet ställdes in.

Karin har alltså fortsatt som ordförande och har deltagit på digitala CC-möten. Det stora mötet för alla 15 medlemsföreningar är planerat till september 2022 men det är ännu så länge oklart om det kan genomföras.

EURORDIS – Rare Disease Europe

En paraplyorganisation för alla patientföreningar för sällsynta diagnoser i alla europeiska länder. Vi följer deras arbete men prioriterar sällan att delta på träffar och möten i Europa. De arrangerar mycket bra saker och vi bevakar allt med stort intresse.

Styrelsen har under året haft diskussioner om att eventuellt avsluta vårt medlemskap då det känns väldigt brett, med tanke på att de arbetar för ALLA sällsynta hälsotillstånd och i deras enorma informationsflöde är det lite som berör oss. Vi vet att vårt eget riksförbund för sällsynta diagnoser bevakar och vi får den information vi behöver via dem.

VASCERN

Marfans syndrom tillhör den så kallade HTAD-gruppen (Heritable Thoracic Aortic Disease), alltså ärftliga aortasjukdomar, som finns inom det stora europeiska nätverket VASCERN.

Det är Ia i vår styrelse som bevakar informationen från dem.

| RESULTATRÄKNING | 2020-01-01 - 2020-12-31 | 2021-01-01 - 2021-12-31 |
|-----------------------------------|-------------------------------|-------------------------------|
| INKOMSTER | | |
| Medlemsavgifter | 48 650 kr | 51 550 kr |
| Gåvor | 17 541 kr | 51 191 kr |
| Bidrag Sällsynta diagnoser | 6 000 kr | 6 000 kr |
| SUMMA | 72 191 kr | 108 341 kr |
| UTGIFTER | | |
| Tryckning av tidning | -14 329 kr | -14 644 kr |
| Tryckning info material | 0 kr | 0 |
| Porto | 66 kr | -298 kr |
| Porto och distribution av tidning | -3 874 kr | -6 998 kr |
| Övriga resor | -749 kr | 0 |
| Resor årsmöte | -5 488 kr | 0 |
| Datakostnader | -1 440 kr | -1 035 kr |
| Marfan Europé MEN | 0 kr | 0 |
| Gåvor och bidrag | -2 500 kr | -976 kr |
| Föreningsavgifter | -2 185 kr | -1 846 kr |
| Fikaträffar | 0 kr | 0 |
| Finansiella kostnader | -1 116 kr | -1 385 kr |
| Nordiskt möte | 0 kr | -6 614 kr |
| Möteskostnader Logi, förtäring mm | -815 kr | 0 |
| Årsmöte Logi, förtäring mm | -10 423 kr | 0 |
| Förbrukningsmaterial | 0 kr | -361 kr |
| SUMMA | -42 853 kr | -34 157 kr |
| Årets överskott/underskott | 29 338 kr | 74 184 kr |
| BALANSRÄKNING | 2020-01-01 -2020-12-31 | 2021-01-01 -2021-12-31 |
| TILLGÅNGAR | | |
| Plusgirot | 316 555 kr | 390 738 kr |
| SUMMA | 316 555 kr | 390 738 kr |
| EGET KAPITAL OCH SKULDER | | |
| Ingående kapital | 166 049 kr | 195 386 kr |
| Forskningsfonden | 8 583 kr | 8 583 kr |
| Lovis armbandsfond | 45 585 kr | 45 585 kr |
| Kortfristiga skulder sommarträff | 67 000 kr | 67 000 kr |
| Årets vinst/förlust | 29 338 kr | 74 184 kr |
| SUMMA | 316 555 kr | 390 738 kr |

Förslag till verksamhetsplan för Svenska Marfanföreningen 2022

Sommarträff

Vi vill väldigt gärna försöka att genomföra en sommarträff för alla medlemmar nu i sommar. Styrelsen vill avvakta läget i smittspridningen innan någon plats för träffen bokas.

Årsmötet

Planen, i skrivande stund, är att genomföra mötet som en hybrid, med de som vill på plats i Riksförbundet Sällsynta Diagnosers lokaler i Sundbyberg, samt via nätet för de som önskar det. Som vanligt kommer vi att planera för att ett medicinskt föredrag också ska ingå.

Diagnoshäng

Ett digitalt diagnoshäng kommer att provas 10 februari i samarbete med riksförbundet. Tanken är att inte ha något tema, program eller dagordning utan de som är med är fria att ta upp vad de vill. Om detta faller väl ut kan vi gärna arrangera ytterligare en eller två sådana tillfällen under året.

Tidningen

Tidningen ska, som vanligt, utkomma med fyra nummer under året.

Styrelsen fick redan under förra året synpunkter på att vår tidning borde sändas ut enbart i digital form, idag kan den som önskar få den som pdf. Porto och tryckkostnader på cirka 18 000 kr skulle sparas på detta. Styrelsen anser dock att tidningen är grundpelaren i vår förening och att det är trevligt att behålla den i pappersform. Vad tycker du? Skriv gärna och berätta på marfan.sverige@gmail.com eller framför din synpunkt på årsmötet.

Webbsidan

Vi är mycket glada över vår fina webbsida som blev helt ny 2018. En redaktionsgrupp jobbar kontinuerligt med den. Där finns mycket bra information om Marfans syndrom. Texter från sidan kan användas för publicering i tidningen också.

Facebook och Instagram

Vi fortsätter att använda Facebooksidan och Marfan-gruppen. Instagram sköts av vår medlem Maria Romare Strandh.

Själ & Kropp – om mentala aspekter av att leva med ett kroniskt syndrom

Ansökan för detta fleråriga projekt lämnades in till Allmänna Arvsfonden sommaren 2020. Planen var att starta 1 januari 2021. På grund av pandemin drog vi tillbaka ansökan. Arvsfonden har gjort en första granskning och bett oss förtydliga vissa saker och arbeta om upplägget i viss mån. Om pandemisituationen lättar så kommer denna omarbetning påbörjas hösten 2022.

Våra böcker och broschyrer

Våra böcker *Må bra med marfan* och barnboken *Bakoumba* finns att beställa för alla som önskar. Den mycket innehållsrika broschyren *Marfans syndrom – Information för den som har eller möter människor med Marfans syndrom* finns också att beställa utan kostnad.

Medlemsvärvning

Styrelsen vill värva fler medlemmar. Det är svårt eftersom vi inte får ta del av sjukvårdens journaler. Styrelsen kommer under hösten diskutera hur värvning istället skulle kunna göras. Om du som medlem har någon idé så är det mycket välkommet.

Styrelsens arbete

Styrelsen har digitala möten en gång i månaden. Just nu planeras det för att ha ett fysiskt styrelsemöte i Stockholm, dagen efter årsmötet, den 27 mars.

Riksförbundet Sällsynta Diagnoser

Alla som är medlemmar i Marfanföreningen är även medlemmar i Riksförbundet. Detta är ett arrangemang som möjliggör rätten till statsbidrag. Alla småföreningars medlemsantal tillsammans, gör att

vi kommer upp i rätt antal medlemmar. Tack vare detta får vår förening även ett årligt bidrag på 6 000 kr, samt tillgång till att helt gratis använda deras medlemsregistersystem.

Inom styrelsen har vi delat upp ansvaret för att bevaka arbetet i riksförbundets olika regioner och därmed även regionernas samarbete med respektive Centrum för sällsynta diagnoser, som är sjukvårdens enheter för oss med sällsynt hälsotillstånd.

Karin, i vår styrelse, är även så kallad regional patientföreträdare i Riksförbundets Sydöstra nätverk. Karin är också med i referensgruppen för Riksförbundets Arvsfondsprojekt *Sällsynt mitt i livet*.

Marfancenter

Se mer info i vår verksamhetsberättelse för 2021.

Nationella Programområden (NPO) – om Sällsynta sjukdomar

För två år sedan bildades inom *Sveriges Kommuner och Regioner*, så kallade *Nationella Programområden (NPO)* och ett sådant har specifikt hand om sällsynta sjukdomar. Dessa NPO:n leder vårdens kunskapsstyrning inom sitt specifika område. Ett NPO består av experter med bred kompetens inom fältet och representation från samtliga sjukvårdsregioner. Vi följer deras arbete.

Centrum för sällsynta diagnoser – CSD

CSD finns vid universitetssjukhusen i alla sjukvårdsregioner. Vid centrumen samlas kompetens, stöd och i vissa av regionerna expertteam för olika diagnosgrupper. Styrelsen håller kontakt med dessa och deltar på vissa möten.

Nordiskt samarbete

Representanter från styrelserna i de nordiska Marfanföreningarna håller möte vartannat år. Det var möte 2021 och därför planeras inget möte 2022.

Marfan Europe Network

Nätverket håller möte vartannat år och ett möte i Frankrike var planerat till september 2021. Detta har nu flyttats fram till september 2022, men just nu är det tveksamt om det kommer att kunna genomföras. Karin Olsson är tillförordnad ordförande i denna organisations Coordinating Committee.

HTAD och VASCERN

Arbetet fortsätter inom den europeiska gruppen HTAD, där marfan ingår, med att tydliggöra hur multidisciplinära team lyfter omhändertagandet av patienten. Vi bevakar deras arbete.

EURORDIS – Rare Disease Europe

Detta är den europeiska organisationen för alla patientföreningar i hela Europa som arbetar med sällsynta diagnoser. Styrelsen överväger om vi ska avsluta vårt medlemskap (se mer information i verksamhetsberättelsen).

Välstånd som tema på nordiskt marfanmöte

I november förra året hölls ett möte i Helsingfors för styrelseledamöter från de nordiska länderna. Ledamöterna brukar träffas vartannat år för att utbyta erfarenheter och dela information. Mötet kunde äntligen bli av efter att ha skjutits upp flera gånger på grund av pandemin. I november var det ett litet "andningshål" med smittspridningen och mötet kunde genomföras. Två från den svenska styrelsen deltog; Paula Grandell och Karin Olsson. Totalt var det 11 personer från Norge, Danmark, Finland och Sverige. Temat för mötet var *Välstånd vid marfan*.

Presentation från varje land

Finland – träningsvideo och marfan kort

Under 2020 - 2021 har Finland arbetat fram en broschyr som kan ges till skolan, samt ett marfan kort med kort information som man kan ha i plånboken. Dessutom har de gjort en träningsvideo med enkla övningar som är anpassade för oss med marfan.

Finland har 172 medlemmar. De har 10 styrelsemöten per år och ger ut en tidning två gånger per år. De samarbetar med Universitetssjukhuset i Helsingfors där frivilliga ställer upp på läkarutbildningen.

Danmark – ångestgrupp och ungdomsgrupp

Sedan 2017 har man bildat en "ångestgrupp" där 7 - 13 personer, tillsammans med en psykolog, träffas regelbundet under en helg och pratar om sitt psykiska mående. En person från styrelsen håller kontakt med alla i denna grupp mellan träffarna för att se hur de mår. Staten betalar för detta. Det finns även en ungdomsgrupp som träffas flera gånger per år för att umgås och stötta varandra. I Köpenhamn och Åhus har Sällsynta diagnoser ett ställe dit man blir kallad varje/vartannat år för att se hur man har det och vad som behöver göras.

Danmark har 370 medlemmar, fem styrelsemedlemmar och en deltidsanställd sekreterare som staten betalar för. Det finns 10 frivilliga lokala grupper som hjälper till att anordna olika träffar.

Norge – TRS-center för marfan

I Norge finns ett center för sällsynta diagnoser, TRS, dit man får komma när man blivit nydiagnostiserad och får träffa läkare och lära sig mer om syndromet under två till tre dagar. Det har även inrättats en bindvävsklinik i östra Norge dit man får komma varje eller vartannat år och träffa alla specialister samtidigt.

Norge har 253 medlemmar varav sju sitter i styrelsen. De har en deltidsanställd sekreterare som staten betalar för. De har sex kontaktpersoner som medlemmar kan vända sig till för att prata och ställa frågor. De har även sex regionala kontakter som hjälper till vid träffar i de olika regionerna. Tre grupper finns som planerar aktiviteter för barn, ungdomar och vuxna och de hjälper även till med att söka pengar från olika stiftelser.

Medicinskt föredrag

Mental hälsa, viktigt vid kronisk sjukdom, med doktor Jukka Kärkkäinen som är specialist i psykiatri. Han pratade om hur det kan vara att leva med en sällsynt diagnos och hur det kan påverka människor mentalt.

Kropp och själ hänger ihop

Jukka börjar med att säga att idag står den mentala hälsan mer i fokus än tidigare, vilket han tycker är mycket bra. Kroppen och den mentala hälsan hänger ALLTID ihop. Detta gäller vid alla kroniska sjukdomar och marfan är ju en sådan, som dessutom är sällsynt. Detta betyder att de som har marfan alltid måste leva med sin situation och genom hela sitt liv. Jukka arbetar på något som heter Institutet för hälsa



Jukka Kärkkäinen, Finland

och välfärd (THL) i Finland och han jobbar där specifikt med människor med sällsynta hälsotillstånd. Han har varit verksam i över 40 år.

Hans erfarenhet är att ungdomar med sällsynta sjukdomar i synnerhet, har mycket mentala, psykiska och sociala utmaningar. De står inför att utbilda sig, skaffa jobb och att bilda familj med mera. Jukka har också sett att hela familjen påverkas, då det finns barn eller tonåringar som har en sällsynt sjukdom i familjen. Det är tufft för alla.

Större risk

Det har påvisats att människor med kroniska sjukdomar faktiskt löper större risk att även få psykiska symptom och psykiska sjukdomar. Oro och depression är vanligt på grund av den stress man utsätts för. Kronisk sjukdom utgör helt klart en större risk för att drabbas av psykisk sjukdom. Man vet att vid astma, cancer, diabetes, epilepsi och reumatism förhåller det sig på detta sätt. Därför är det viktigt att investera i mental hjälp tidigt i livet och att sätta in medicin, terapi eller annan form av behandling i ett tidigt skede.

Riskfaktorer

Det är viktigt att vara uppmärksam på de riskfaktorer som kan vara begynnelsen till psykisk ohälsa. Sådana kan till exempel vara alkohol - eller annat drogmissbruk, kraftigt ändrade matvanor eller minskad fysisk aktivitet. En dålig socioekonomisk situation utgör en annan riskfaktor. Familjehistorik med psykisk ohälsa är ytterligare en riskfaktor. Kronisk sjukdom är alltså även det i sig en betydande riskfaktor för att drabbas av depression, kronisk stress eller till och med psykisk sjukdom. När någon drabbas av en psykisk sjukdom är det ändå viktigt att hålla i minnet att det faktiskt ändå inte är något helt igenom drabbande. Det är viktigt att se att det finns så mycket mer i den sjukas liv, till exempel relationer till andra. Man kan absolut finna sin plats i livet även om man har en psykisk sjukdom.

Symptom att uppmärksamma

Vid symptom är det viktigt att man tar tag i situationen tidigt och börjar prata om hur man mår annars kan det hela snabbt förvärras. Symptom på depression kan vara

- Ledsenhet, nedstämdhet
- Hopplöshet, pessimism
- Irritation
- Smärta, huvudvärk
- Minskad energi, dagtrötthet

Vid långvariga eller kraftiga symptom är det viktigt att få hjälp i god tid. Prognosen är mycket god om behandling, så som medicin eller psykoterapi, sätts in tidigt.

Ta hand om det mentala

Den som har en kronisk sjukdom bör ta hand om sin mentala hälsa på ett bra sätt genom att

- Skaffa kunskap om mental hälsa
- Prata om situationen med andra som man litar på eller ta hjälp av expertis
- Ha goda sociala kontakter
- Sova ordentlig
- Äta bra
- Kunna koppla av
- Ägna sig åt aktiviteter som minskar stress, till exempel kultur av olika slag såsom konst, böcker, dans eller musik.

Om detta inte är tillräckligt ska man inte tveka att söka hjälp av sjukvården. Det finns idag mycket bra behandling att få.

Om välmående tillsammans med djur med Jenny-Jessica



Nordiska Marfanmötet i Finland



Jenny-Jessica Lindgren, Finland

Patientföreningarna

Frågan är då om det finns något patientföreningarna kan göra, för att hjälpa och stödja vid mental ohälsa. Jukka menar att

– Man bör vara uppmärksam på symptom på djup depression, till exempel hopplöshetskänslor och pessimism. Då bör man uppmuntra personen att söka hjälp, kanske till och med erbjuda sig att följa med.

– Det inte är helt lätt att få hjälp via sjukvården och att få psykoterapi ordinerad är faktiskt mycket svårt idag tyvärr.

– Vid lättare mentala problem kan man tipsa om att söka psykologhjälp hos sin vårdcentral eller få prata med en sjuksköterska som man kanske redan har bra kontakt med och som har viss kännedom om vad marfan är. Man kan även ge tips om att söka sig till olika hjälplinjer. Till exempel har kyrkan ofta sådana.

Andra saker som vi som föreningar kan göra är att erbjuda oss att lyssna och att arrangera träffar med tillfälle för sociala kontakter.

Bra att bara lyssna

Den danska Marfanföreningen har sin ”ångest-grupp” som träffas helt utan dagordning eller program över en helg. Meningen är att just bara träffas och prata om det man för tillfället har på hjärtat. Det har varit lite svårt vid några tillfällen om gruppen inte har haft med en ledare som är proffs på mental hälsa.

Jukka säger att det kan vara bra nog ändå att bara träffas och att få uppleva att det finns någon eller några som lyssnar. Just lyssnandet är faktiskt väldigt viktigt.

Vi konstaterar att alla fyra nordiska Marfanföreningar inte gör tillräckligt för att stödja varandra när det gäller den mentala hälsan. Här finns det verkligen en stor utvecklingspotential.

Djur som assistenter

Jenny-Jessica, som är medlem i den finska föreningen och själv har marfan, driver en djurassisterad verksamhet på deltid, dit barn och vuxna får komma för att umgås med djur. På gården där hon arbetar finns hästar, grisar, getter, höns, ankor, katter och hundar. De som kommer hit har olika typer av funktionsnedsättningar.

Bra för många

Att som blind kunna följa hästens kropp med händerna, samtidigt som man borstar den och sedan få sitta upp och rida med ledsagare utan att behöva tänka på var man sätter sina fötter, är något som Jenny tar upp som en av ”klienterna”. Ytterligare ett exempel är att som MS-sjuk med svårigheter att röra sig, helt plötsligt få hela 60 olika muskler att jobba och röra på sig när man sitter på hästryggen. Barn med Asperger eller ADHD får lära sig att man ska vara lugn i stallet och att man måste borsta hästen för att hålla den ren, precis som vi själva måste borsta håret och tvätta oss. Alla djur måste få mat och det är därför viktigt att vi själva äter för att orka. När man tar hand om djur får man även lära sig att samarbeta. Vem gör vad och hur hjälps vi åt?

Att ta hand om och lära sig umgås med djur är något som vi i vår förening här i Sverige funderar på att erbjuda under någon träff framöver. Vet du eller har du tips om något ställe, får du gärna kontakta oss på marfan.sverige@gmail.com

PAULA GRANDELL OCH KARIN OLSSON

En bildserie om att genomgå en klaffoperation med Marfan syndrom

Del 1

Mitt namn är Maria Romare Strandh och jag har ansvar för marfanföreningens instagramkonto (@svenskamarfanforeningen). Jag är 33 år gammal och diagnostiserades med Marfan syndrom när jag var 3 veckor gammal (ärvde det från min far). Samtidigt som jag diagnostiserades upptäckte läkarna ett blåsljud (läckage) på min mitralisklaff som sitter mellan vänster förmak och vänster kammare. För några år sedan blev mitt läckage större och klassades som måttligt (3 på en skala från 1-5) och förra året visade det sig att mitt hjärta påverkades av det (vänster förmak och kammare hade blivit försto-

rade), samt att det var på gränsen till uttalat (4-5 på skalan). Så min kardiolog konsulterade med thoraxkirurgerna och beslutade att det behövde åtgärdas – det vill säga opereras! I oktober 2021 opererades jag på Karolinska i Solna och jag delade med mig av erfarenheten på vårt instagramkonto. Då fler kan uppskatta att ta del av historien kommer den även att presenteras här i tidningen som en bildserie i



En vecka innan min operation var jag på Karolinska i Solna på inskrivning. Då fick jag lämna blodprov, göra olika undersökningar samt ha inskrivningssamtal med sjuksköterska, läkare och narkosläkare. Allt för att de skulle kunna planera ordentligt inför operationen. Jag fick också veta hur operationsdagen skulle se ut och vad jag kunde förvänta mig.



Kvällen innan min operation lades jag in på avdelningen Hjärta och kärl 2 på Karolinska i Solna. Jag fick göra ett covid-test, då det var standard för alla patienter som lades in. Jag träffade även narkosläkaren igen och fick chans att ställa frågor.



På kvällen fick jag duscha med en antibakteriell två som heter Descutan och fick byta om till sjukhuskläder. Jag fick även en lugnande tablett innan jag skulle gå och sova eftersom jag var väldigt orolig och rädd.

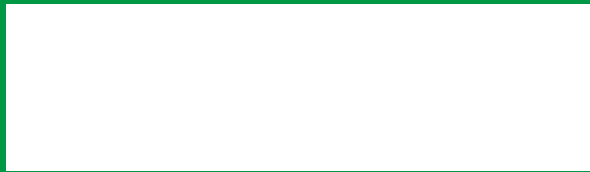
FORTSÄTTNING FÖLJER I NÄSTA NUMMER.



BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

Vid definitiv avflyttning eller felaktig
adress återsänds försändelsen med
ny adress angiven.

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva



B



Förslag till stadgeändring att behandla på Marfanföreningens årsmöte 26 mars 2022

Ändring av punkt "9. Styrelsen"

Stycket...

"Styrelseledamöter väljs för 2 år och så att hälften av ledamöterna
väljs jämna år och hälften väljs udda år."

Ändras till...

"Styrelseledamöter väljs på 1 år."

Styrelsens motivering till ändringen:

Årsmötet 2020 ställdes in på grund av pandemin och styrelseledamöterna satt kvar ytterligare ett år. Det innebar att vi kom i otakt, gällande vilka som suttit 1 respektive 2 år, vid valet av ny styrelse på det digitala årsmöte 2021. Därför beslutade det årsmötet att alla som valdes då skulle väljas på ett år, oavsett hur lång tid de hade varit med i styrelsen.

Regeln om val udda och jämna år fungerar inte i praktiken för vi skulle ändå aldrig kunna tvinga en ledamot som har ett år kvar på sin mandatperiod att vara kvar om hen själv inte vill. Detta har hänt några gånger under årens lopp. Vill man avgå så vill man och då måste man få göra det.

Det är onödigt krångligt för styrelse, valberedning och årsmötesdeltagare att hålla ordning på vilka som ska väljas när.

Det finns många föreningar som väljer ledamöter på ett år och det brukar fungera fint.