



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2/21



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



Marfans
syndrom 2 / 21

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

Ledare

Vi tuffar på

Trots att några aktiviteter har fått ställas in på grund av pandemin så har styrelsens arbete tuffat på. Vi har haft våra digitala möten en gång i månaden precis som vanlig och varje gång har vi faktiskt mycket att prata om. Det pågår bland annat rätt mycket i vår paraplyorganisation Riksförbundet Sällsynta Diagnoser som vi har att ta ställning till. Vi sysslar med planering för kommande nummer av vår tidning och tar upp sådant som ska skickas vidare till vår webbredaktion för publicering. Kolla gärna på webben regelbundet (<http://marfan.se>). Vi lägger ut nytt både på startsidan och inne i menyerna minst en gång per månad.

Nu under våren har till exempel presentation av nya styrelsen kommit upp (<http://marfan.se/category/om-oss/styrelsen>). Vi fick hela tre nya ledamöter som har erfarenheter och kunskaper som verkligen kommer bli värdefulla. Kom gärna

med synpunkter på om du tycker att något fattas på webbsidan eller om du tycker att något behöver planeras om. Skriv då till marfan.sverige@gmail.com.

En sak som styrelsen hade uppe på sitt senaste möte vara att ordna något eller några digitala temamöten till hösten. Ämnen som kan vara aktuella är Riksförbundets genomgång av vårdtips för oss med sällsynt diagnos, kostvanor samt lungor, lufrör och astma. Det sistnämnda sakerna skulle vi behöva er hjälp med att hitta lämplig föredragshållare till. Det torde ju inte finnas någon läkare som har specialkunskaper om marfan och lungor renodlat, men det kan finnas någon där ute som i alla fall är lite extra intresserad och som har läst på. Kanske har du själv lung- och luftvägsbesvär och har en bra och förstående läkare som du går till. Tipsa oss gärna om den personen i så fall marfan.sverige@gmail.com

Det har varit årsmöte

Vårt årsmöte genomfördes, i digital form för första gången lördag 13 mars. Vi fick tre nya ledamöter i styrelsen; Ia Hamnered, Susanne Jakobsson och Nils-Åke Nielsen. Välkomna till er!

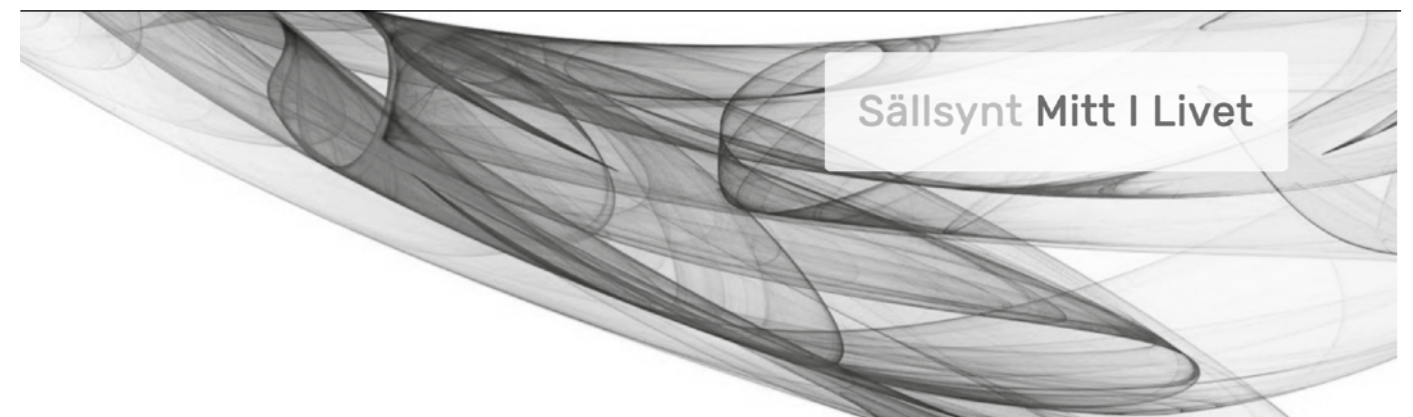
Karin Olsson sitter kvar som ordförande. Kvar är också Paula Grandell, Ulrika Jivegård, Madeleine Frisk och Christina Källström. STORT tack till Johanna Warrer Nilsson och Emma Åhlén som lämnade styrelsen.

Efter årsmötespunkterna talade kardiolog Edit Nagy om Marfans syndrom i allmänhet och hjärtpåverkan i synnerhet. Föredraget spelades in och utifrån detta hoppas vi kunna sätta samman ett referat.

Vi gjorde en del stadageändringar som egentligen bara gick ut på att förenkla och förtydliga vissa saker. Vi antog en verksamhetsplan som på grund av pandemin tyvärr inte kan innehålla så mycket aktivitet under 2021.

På webben **marfan.se** finner du

- kontaktuppgifter till nya styrelsen (i menyn Om oss)
- årsmötesprotokollet (länk i nyhet på startsidan)
- stadgarna med ändringarna införde (i menyn Om oss)



Sällsynt mitt i livet

I januari 2021 drog Riksförbundet Sällsynta Diagnoser (där vår förening är medlem) igång det nya projektet "Sällsynt mitt i livet", ett treårigt projekt med finansiering från Allmänna Arvsfonden. Projektet ska utveckla diagnosöverskridande utbildningar som tar upp de utmaningar man kan ha som vuxen med en sällsynt diagnos. Det ska också ge ny kunskap och skapa en ökad samsyn över landet kring frågor som rör att vara vuxen med en sällsynt diagnos.

Projektet ska utveckla verktyg för att minska ensamheten och risken för psykisk ohälsa i den vuxna

målgrupp som lever sitt liv med en sällsynt diagnos och ofta flera olika funktionsnedsättningar. Utbildningarna skall tas fram tillsammans med målgruppen och med målgruppens behov i fokus. Slutprodukten kommer att bestå av ett paket om sex tematiska utbildningar.

Vi kommer att återkomma både på webben, i vår medlemstidning och på Facebook vartefter med inbjudningar till dessa utbildningar, som kommer vara öppna för alla som är medlemmar i Marfanföreningen.

Följ projektet blogg
<https://sallsyntmittilivet.blogspot.com/>

Presentation av styrelsen



Karin Olsson

Uppdrag: Ordförande. Webbredaktionen. Tillförordnad ordförand i koordinationskommittén för Marfan Europe Network. Patientföreträdare för Riks-förbundet Sällsynta Diagnoser i region sydöst.

Bostadsort: Färjestaden på Öland.

Sysselsättning: Egen företagare inom turistnäringen på Öland, Har även ett kokboksantikvariet och ett kokboksförlag tillsammans med min sambo.

Livssituation: Sambo Erik Cardfelt (som också är medlem i vår förening och gjort vår webbsida och mycket annat grafiskt arbete), har två Norwichterier och en katt.

Jag och Marfans syndrom: Har själv syndromet. Opererat in mekanisk mitralisklaff, aortaklaff och graft på aorta år 2002. Kroniskt förmaksflimmer sedan våren 2017. Opererad för näthinneavlossning och grå starr på båda ögonen i tjugoårsåldern. Höger öga är numera tämligen dåligt troligen på grund av ärrbildning efter försök att sätta fast näthinnan med laserstrålar på 90-talet.

Intressen: Mat och matlagning (gärna vegetariskt), yoga, trädgårdsarbete, sång, mina hundar, att umgås, prata och göra roliga saker med mina vänner och att ta det lugnt.



Nils-Åke Nielsen

Uppdrag: Ledamot i styrelsen och där ansvarig för hjälpmedelsfrågor.

Bostadsort: Kyrkhult som tillhör Olofström kommun i Blekinge.

Sysselsättning: Jobbar på Olofströms bibliotek.

Livssituation: Bor i hus och har hjälp av assistenter i hemmet.

Jag och Marfans syndrom: Har själv syndromet.

Intressen: Läsa böcker och tidningar. Vara ute i naturen och ha med min digitalkamera och fotografera. Sitter med i DHR:s styrelse lokalt, i Olofströms kommuns funktionsråd och i natur- och fritidsrådet.



Paula Grandell

Uppdrag: Kassör

Bostadsort: Kolsva

Sysselsättning: Driver tillsammans med min man företaget Spinnin Wheel AB som säljer begagnade motorcykeldelar.

Livssituation: Man och två döttrar en hund en katt och ett gäng hönor. Vi är även jourfamilj så ibland blir vi fler här hemma.

Jag och Marfans syndrom: Jag och yngsta dottern har Marfan. Dottern har opererat ögonen och har ont i lederna, själv har jag värk i ryggen och bäckenet under perioder.

Intressen: Odlar en hel del med varierat resultat. Tycker även om att laga mat, umgås med vänner och familj, promenera med hunden, sticka, virka och simma.



Ia Hamnered

Uppdrag: Styrelseledamot

Ort: Mölndal, utanför Göteborg

Sysselsättning: Diakon i Svenska kyrkan, socionom i grunden. Jobbar mycket med ungdomar och enskilda samtal.

Livssituation: Man, två barn i skolåldern och två katter. Jag och yngste sonen har Marfan.

Jag och Marfans syndrom: "Lösa" leder som ger värk. Opererade mitralisklaffen 2014. Fatigue.

Intressen: Musik. Sjunger i olika konstellationer och spelar lite olika instrument. Och har klivit in i den för mig okända sportvärlden iom barnens fotbollsengagemang.



Madeleine Frisk

Uppdrag: Styrelseledamot, webbredaktionen

Ort: Ystad

Sysselsättning: Skolbibliotekarie

Livssituation: Man och en dotter (adopterad). Jag är den i familjen som har Marfan.

Jag och Marfans syndrom: Hjärta - Opererat nedåtgående aorta 1997 och gjort en klaffplastik 2012. Rygg – kyfos
Fötter – halvus valgus och hammartår

Intressen: Böcker och läsning, matlagning, körsång och umgås med familj och vänner.



Susanne Jakobsson

Uppdrag: Styrelseledamot

Ort: Bor på landsbygden utanför Knivsta

Sysselsättning: Driver sen år 1989 egen redovisningsbyrå.

Livssituation: Två Shetland Sheepdogs, två utflugna barn och sex barnbarn. Ett barn och ett barnbarn har Marfans Syndrom vilket vi ärvt från min mamma.

Jag och Marfans syndrom: Jag varken har eller har haft några besvär eller tecken som visat på Marfans Syndrom. Men vid femtiofyra års ålder opererades jag akut för en aortadissektion typ A och fick ett graft runt aortabågen. Ingen förstod varför jag drabbats. Fem år senare så hade jag hört mycket om genteknik och bad om att få en remiss. Sex månader senare kom beskedet att jag hade Marfans Syndrom. Det föll ner som en totalt överraskning i min släkt. Alla blev testade och ett flertal fick nu samma diagnos som jag och går nu på regelbundna kontroller, som gör att de förhoppningsvis slipper akuta operationer i framtiden. Har fortfarande inga tydliga Marfans besvär men kraftigt vidgad aorta på flertal ställen som jag går på regelbundna kontroller av.

Intressen: Mina hundar, vara ute i skog och mark, bär- och svamplockning, odling. Resor har också varit ett stort intresse men får se hur det blir efter covid-19 pandemin.



Christina Kjellström

Uppdrag: Styrelseledamot

Ort: Bor utanför Ystad i Lindhult på landet.

Livssituation: Bor ensam med min katt och har min vuxna dotter i Göteborg .

Jag och Marfans syndrom: Jag har besvär med kronisk smärta i nedre delen av ryggen, trötthet och dålig uthållighet. Vissa synproblem och en vidgad aorta som än så länge inte är opererad.

Intressen; naturen, läsa, kultur och att umgås.



Ulrika Jivegård

Uppdrag: Styrelseledamot, webbredaktionen

Ort: Vadstena

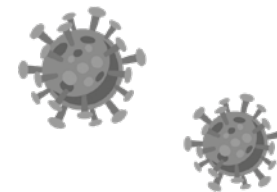
Sysselsättning: Lärare på en F-3 skola i Vadstena.

Livssituation: Man och två barn. Vår dotter Maja har Marfans.

Jag och Marfans syndrom: Maja har bytt linser i båda ögonen och även behandlats för efterstarr på båda. Till vardags använder hon sig av specialgjutna ilägg i samtliga skor. För att minimera stelhet i höfter och överrörlighet i knäna görs övningar på rekommendation av sjukgymnast. Maja har även lätt skolios.

Intressen: Mitt stora intresse är sång och musik i alla konstellationer. Både körsång och i en mindre sånggrupp. Då barnen utövar olika sporter lägger vi gärna tid på att följa dem på deras aktiviteter.

Pandemiprat vid årsmöte i vårt riksförbund



Det har varit årsmöte i vår paraplyorganisation Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Det innehöll sedvanliga årsmötespunkter; såsom val av styrelse, antagande av verksamhetsplan med mera. Över 40 personer från olika föreningar deltog på det digitala mötet. Roligt med så många. Trist med det digitala formatet naturligtvis eftersom man då missar allt "korridorsnack" som man hade kunnat ha om vi träffats på riktigt. Sådant är det mest värdefulla när vi alla medlemsföreningar kommer samman.

Innan årsmötesdelen avslutades tacka ordförande Maria Montefusco alla som deltagit.

– Ni medlemsföreningar är grunden. Vi, som Riksförbundet, finns inte utan er. Stort tack, avslutade Maria.

Coronaläget

Efter årsmötesförhandlingarna delades vi deltagare upp i smågrupper för att utbyta erfarenheter om hur våra föreningar har haft det under pandemin. Först pratade vi om hur Corona påverkat oss personligen och för mig har det faktiskt inte varit så väldigt svårt. Jag har inte haft några behandlingar eller kontroller som har behövt skjutas upp på grund av att vården har prioriterat Corona. Men det fanns andra i min grupp, som har betydligt mer omfattande diagnoser än vad marfan är, som definitivt hade mött sådana svårigheter.

Känt sig isolerad

En mamma till en flicka med en mycket sällsynt diagnos som bara några hundra personer i världen har hade upplevt stor isolering. Det aktuella syndromet är sällsynt men faktiskt, enligt mamman, tämligen väl känt i läkarkretsar i världen, så familjen hade fått bra internationella rekommendationer. Dessa innebar i princip total isolering vilket också inneburit att de har fått bedriva all skolundervisning helt själva hemma. Det har varit riktigt, riktigt jobbigt. Lyckligtvis så kändes deras liv mycket bättre nu för flickan fick gå i skolan igen.



*Omvalda förbundsordförande
Maria Montefusco.*

Tur att vi är många

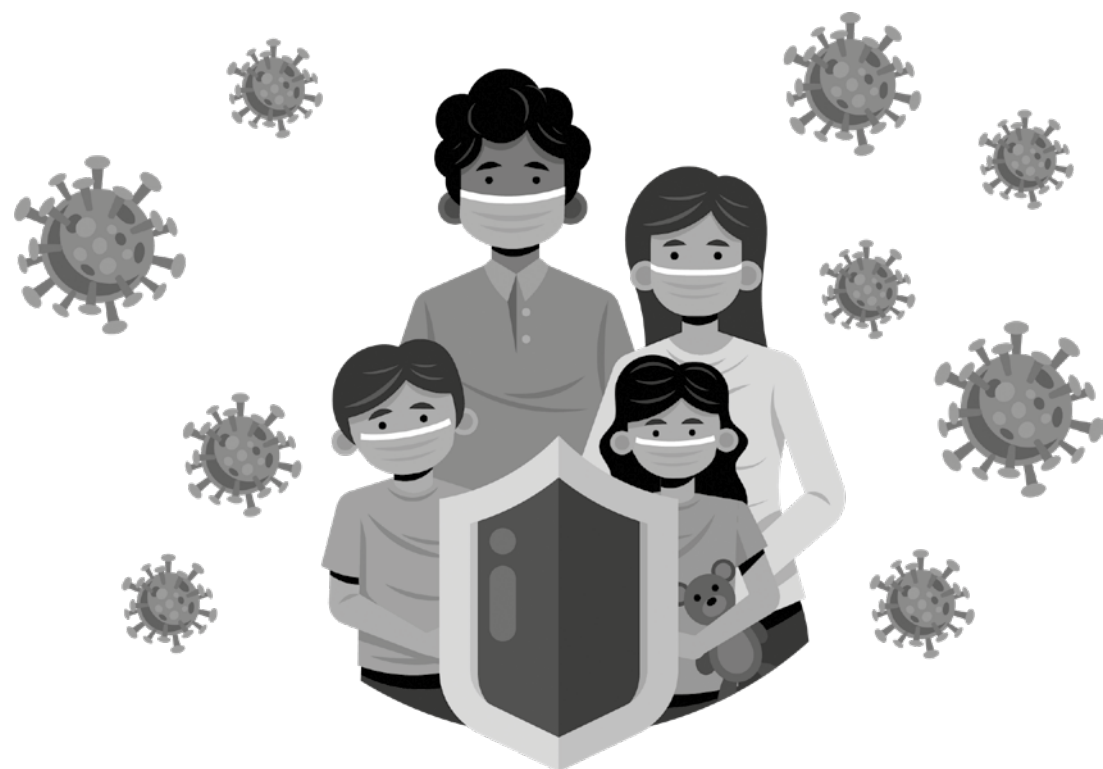
Jag tog upp att vi med marfan faktiskt har lite tur som utgör en så pass stor diagnosgrupp. Förekomsten av marfan i världen är 1 person per 10 000 till 1 på 5 000 människor. Låt oss räkna med den lägre siffran – som då innebär att det finns 780 000 personer med Marfans syndrom i hela världen (hoppas att vi har räknat rätt?). Det är ju betydligt fler än *några hundra*.

Detta faktum gjorde att vi i Marfanföreningen tidigt bland annat via föreningen i USA kunde ta del av rekommendationer relaterat till Corona när det gäller oss med marfan. Vi tog dessa fakta vidare till kardiolog Mikael Dellborg på Sahlgrenska som kunde bekräfta att människor med marfan inte generellt utgjorde en riskgrupp. Läs mer om detta på vår webb <http://marfan.se/kardiolog-mikael-dellborg-om-marfan-och-covid-19/>

Svårt med personliga rekommendationer

Jag har dock förstått på er medlemmar att det inte har varit så lätt för var och en att lyckas få så mycket personliga rekommendationer av sina egna läkare. Skälet till det är naturligtvis att varje doktor personligen ju inte har någon som helst erfarenhet av denna pandemi.

Jag vet att vi har varit många som velat ta det säkra före det osäkra och försökt hålla oss tämligen isolerade under detta Corona-år.



Synd att inte kunna träffas

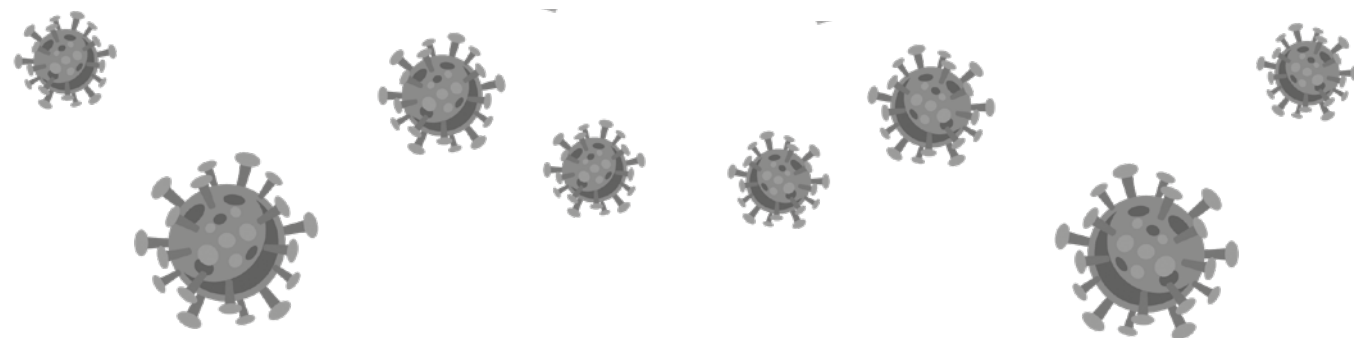
I gruppdiskussionen pratade vi också om vad som varit dåligt för våra respektive föreningar och för vår egen del har det varit att inte kunna ses alls. Sedan några år tillbaka har vi alltid anordnat en läkarföreläsning i samband med årsmötet på våren och det blev ingen sådan 2020. I år lyckades vi med detta tack vare den digitala tekniken.

Det var också en sommarträff inbokad 2020 som fick ställas in. Vi i styrelsen hoppades länge på att

träffen skulle kunna genomföras denna sommar istället. Men läget är fortfarande så osäkert att träffen inte kan arrangeras sommaren 2021 heller tyvärr.

Vad som däremot varit positivt med pandemin är att både vi i vår förening och alla andra medlemsföreningarna i Riksförbundet också har blivit duktigare på att genomföra digitala möten. Tänk så mycket nytta man kan ha av detta i framtiden.

KARIN OLSSON



Föredrag med Edit Nagy

Svenska Marfanföreningen bjöd in Edit Nagy till det digitala årsmötet. Edit Nagy är kardiolog vid Karolinska universitetssjukhuset i Stockholm. Hon gav deltagarna ett mycket intressant föredrag. Edit Nagy möter i sitt arbete på Karolinska patienter med medfödda hjärtfel, vilka till exempel kan vara personer med Marfan. I följande artikel har vi valt att skriva om de delar från föredraget som handlar specifikt om hjärta.

Allmänt

När patienter kommer till sjukhus med en akut dissektionshändelse undersöks alltid orsaken och i ca 20 % av fallen hittar man en genetisk orsak, där Marfan och Loeys-Dietz bland andra ingår. Hos 75-80 % av fallen hittas inte någon specifik genmutation.

När orsaken till aortasjukdomar utreds, samarbetar alltid läkarna inom hjärta och kärl med klinisk genetik. Utvecklingen inom området går snabbt framåt, vilket gör att det har blivit enklare att hitta genmutationer som är kopplade till aortasjukdomar. Aneurysmsjukdomar är ärftliga och vid en utredning försöker man hitta orsaken, vilken kan vara kopplad till ett syndrom som t. ex. Marfan. Det handlar om syndromdiagnostik, där det gäller att hitta en gemensam orsak till flera olika symptom.

Vad gör kardiologen?

Följande saker undersöks:

- Aortavidgning/ (dissektion är ett akut livshotande tillstånd när patienter transporteras in akut till sjukhus för en akut operation, annars potentiell dödlig utgång).
- Mitralisklaffprolaps (klaffen är försvagad och fladdrig). En liten del av Marfanpatienterna har en läckande mitralisklaff, vilket behöver följas upp på kontroller. Eventuellt kan en operation bli aktuell.
- Kardiomyopati. Det är en sjukdom i hjärtat som gör det svårare att pumpa runt blodet i kroppen.

Hos kardiologen görs framför allt två olika undersökningar. Det ena är ekokardiografi (ultraljud) och då mäts bland annat aortaroten och andra åtkomliga delar av aorta. Mätningarna är avgörande för hur man ska gå vidare med patienten. Den andra utredningen görs med hjälp av datortomografi med kontrast och då mäts hela aortan.

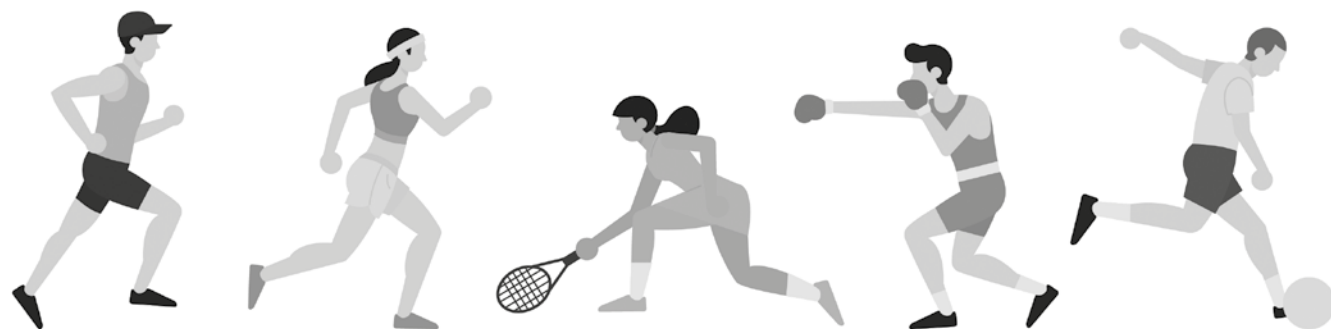


Medicinering

Vid en aortasjukdom är det viktigt att se om individen har aortavidgning associerad med genetiskt verifierad aortasjukdom. Vid kraftig smärta ska man absolut söka akut sjukhusvård då det kan vara ett tecken på aortadissektion som är ett livshotande tillstånd. För att försöka förhindra aortadissektion eller minimera aortavidgning, har senare års studier visat att användning av betablockad minimerar risken. Studierna har även visat att betablockad är förstahandsval när det gäller medicinering. I jämförelse med Losartan har betablockad visat på bättre effekt vid minskning av aortadiameters ökning. Dosen, i alla åldrar, avgörs av puls och blodtryck. Blodtrycksgränsen bör ligga på <130 mmHg. Hos de som har haft en akut dissektionshändelse ska övertrycket, enligt nya riktlinjer, ligga på <110 mmHg. Om inte betablockad räcker, läggs Losartan eller annan typ av blodtryckssänkande medicin till. Vid graviditet eller vid planer på att bli gravid, ska betablockad användas i stället för Losartan.

Råd vid aortavidgning

Om en aortavidgning är 5 cm ska en operation ske. Riskfaktorer som ska beaktas är hypertoni (högtryck), graviditetsönskemål, progressiv diameterökning på aorta på minst 3mm/år, samt en famil-



Designed by pikisuperstar / Freepik

jeanamnes med aortadissektion inom familjen vid unga år. Då går gränsen vid 4,5 cm. För personer med Loeys-Dietz syndrom är operationsgränsen på aortadiameter lägre.

Träning

Läkarna avråder från all träning som leder till hastiga och plötsliga blodtrycksstegringar i aortaväggen, som till exempel tyngdlyftning. Det kan leda till ytterligare diameterökningar. Vid träning ska konditionsträning prioriteras, dynamiskt muskellarbete, som stegvis ökar blodtrycket. När det gäller medicinering med betablockad minskar det även pulsen vid fysisk aktivitet, vilket påverkar orken vid träning. Det kan ta flera år innan man vänjer sig vid detta men det är individuellt.

För fler träningstips rekommenderar Edit Nagy den amerikanska Marfanföreningens sida och till Vascern's hemsida: https://info.marfan.org/hubfs/FINAL%20Physical%20Activity%20Guidelines%2011_17.pdf <https://vascern.eu/>

På Svenska Marfanföreningens hemsida finns fler råd och tips om träning.

Loeys-Dietz syndrom

Loeys-Dietz syndrom är närbesläktad med Marfans syndrom. Patienter med Loeys-Dietz förenad med underliggande aortasjukdom. Kärnen hos personer med Loeys-Dietz kan vara slingriga, framför allt upp till hjärnan. Hela aortaträdet ska därför kartläggas noggrant. De skörare kärnen drabbar inte bara aortan utan även aortagrenar och kärnen upp till hjärnan. Detta gör att aortapåverkan hos personer med Loeys-Dietz är mer aggressiv i jämförelse med de med Marfan.

För mer information om Marfans syndrom, gå gärna in på hemsidan: <https://marfan.se/>



*Styrelsen och redaktionen önskar
alla medlemmar en härlig sommar!*





BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Paula Grandell
Gisslarbo 54
731 15 Kolsva

B



Möjlighet att söka pengar ur Marfanföreningens forskningsfond.

Nu har du som skriver kandidat- eller masteruppsats (eller liknande) i något ämne
som berör Marfans syndrom, möjlighet att söka ett ekonomiskt bidrag ur Marfan-
föreningens egen forskningsfond.

Ansökan skall skickas till Marfanföreningens styrelse och hantering av ansökningar
sker löpande.

Vid ansökan bifogas ett kort personligt brev, intyg från lärosäte samt en beskrivning av
uppsatsen (forskningsplan).

Om möjligt ges utrymme att publicera en sammanfattning av uppsatsen i Marfanfören-
ingens tidning alt hemsida.

För mer information och ansökan:

Marfan.sverige@gmail.com

