



Marfans syndrom

Nyhetsbrev 287

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet Marfans syndrom. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1996, 2002 och 2007.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar under en eller flera vistelser på Ågrenska utgör grund för nyhetsbreven som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna. Den medicinska informationen uppdateras fortlöpande i samarbete med föreläsarna, antingen till vissa delar eller i sin helhet. För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbreven även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har medverkat vid framställningen av detta nyhetsbrev: Överläkare **Svend Rand-Hendriksen**, Norge, överläkare **Mihailo Vujic**, Göteborg, överläkare **Jan Sunnegårdh**, Göteborg, överläkare **Bertil Romanus**, Göteborg, övertandläkare **Birgitta Johansson Cahlin**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögren**, Göteborg, överläkare **Anna-Lena Hård**, Göteborg, handläggare **Britt Åkerström**, Göteborg, föreningsrepresentant **Lise Murphy**, Stockholm, socionom **Bodil Davidsen**, Danmark, sjuksköterska **Lotta Thomasson**, Göteborg, specialpedagog **Astrid Emker**, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg

Innehållsförteckning

Medicinsk information	3
Anders har Marfans syndrom	4
Diagnostik	5
Tillväxten hos barn med Marfans syndrom	8
Anders har hjärtfel	9
Hjärtbesvär vid Marfans syndrom	10
Ögonbesvär vid Marfans syndrom	12
Genetik	13
Anders får en diagnos	15
Ortopediska aspekter	15
Anders mår förhållandevis bra	18
Sjukgymnastiska aspekter	19
Frågor från föräldrarna	21
Funktioner i och kring munnen	21
Smärtans inflytande på livskvaliteten	23
Anders idag	25
Barnens bok	26
Information från Ågrenskas barnteam	26
Samhällets stöd	27
Information från försäkringskassan	30
Föreningsinformation	32
Här kan man få mer information	32
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
 Telefon 031-750 91 00
 Telefax 031-91 19 79
 E-mail nyhetsbrev@agrenska.se
 Hemsida www.agrenska.org
 Redaktör Jan Engström

Följande information är sammanställd från föreläsningar under familjeveckor på Ågrenska med barn med Marfans syndrom 2002 och 2007.

Medicinsk information

Överläkare Svend Rand-Hendriksen, TRS, Sunnaas sykehus, Nesodd-tangen, Norge, informerade om medicinska aspekter på Marfans syndrom.

-Marfans syndrom är en genetisk bindvävssjukdom. Eftersom bindväv finns nästan på alla ställen i kroppen kan man få symptom från många olika organsystem.

Det är drygt 100 år sedan fransmannen Antonin Marfan första gången beskrev syndromet hos en flicka.

-Det har funnits totalt fyra uppsättningar diagnostiska kriterier för Marfans syndrom; McKusick (ca 1956), McKusick och Pyeritz (1960-talet), Berlinkriterierna (1986) och Gentkriterierna (1996). De senaste kriterierna för Marfans syndrom fastställdes på en konferens i byn Gent. 1991 stod det klart att genen för syndromet fanns i kromosom 15, sa Svend Rand-Hendriksen.

Bindväv finns överallt i kroppen, bl a i huden, i blodkärlens väggar, i nerver, senor, ledband, ledkapslar och i hinnor av olika slag.

-Bindväven, som i kroppen fungerar som stommen i ett hus, består av celler, trådar och grundsubstans. Trådarna i bindväven kan liknas vid armeringen i betong.

Varje bindvävstråd har sin egen sjukdom. Vid Marfans syndrom är bildningen av fibrillinet, ett protein som ingår i kroppens bindväv, störd. Fibrillin är huvudbeståndsdel i mikrofibrillerna, vilka i sin tur är viktiga för lokalisering och funktion av de elastiska fibrerna i kroppen.

- Bindväv med mycket fibrillin 1, t ex trådarna som håller ögonlinsen samt de i aortaväggen, är således mer sträckbar än annan bindväv.

Syndromet yttrar sig på många olika sätt, därför att bindväv finns i så många olika delar av kroppen:

☒ vanligast är att *skelettet* och lederna påverkas. Skolios, d v s ryggradskrökning, förekommer. Personer med syndromet får ovanligt

långa och smala och överrörliga underarmar, underben, fötter, tår och fingrar.

- ☒ många är långa och slanka, med långa armar och ben i förhållande till kroppslängden

- ☒ lång, tunna fingrar och tår

- ☒ långa, smala ansikten

- ☒ vanligt är också högt gomvalv, vilket kan ge tugg- och sväljproblem.

Många har trångt mellan tänderna (se särskilt kapitel)

-Allt detta är skelettförändringar

- ☒ Många har smärtor i leder och muskler. (Se särskilt kapitel om ortopedin).

- ☒ missbildningar i bröstkorgen förekommer, t ex ”trattbröst” som är en fördjupning i bröstkorgen eller ”fågelbröst”, bröstkorgen putar ut.

- ☒ många ser dåligt, är närsynta och har begränsat synfält. Ögats lins kan påverkas så att den kan hamna snett eller sitta löst, eftersom den sitter fast med trådar som innehåller fibrillin. Ögonloben kan bli förlängd och detta kan resultera i kraftig närsynthet och ökad risk för näthinne lossning, vilket kan ge blindhet.

- ☒ många får hjärt- och kärlproblem (klaffproblem, vidgad aorta) på sikt. (Se mer om hjärt- och kärlproblem i särskilt kapitel)

Tittar man på familjehistoriken, där någon har Marfans syndrom, finner man att 70-75 % har en förälder med syndromet.

-20-25 % har således ingen släkting med syndromet och i sådana fall har syndromet orsakats av en nymutation, en nyligen uppkommen förändring i arvsmassan. (Se mer om genetik/ärftlighet i särskilt kapitel)

Anders har Marfans syndrom

Anders, 14 år, kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med mamma Ingrid, pappa Tord och syster Maria, 10 år.

Ingrids graviditet med Anders var normal, likaså förlossningen.

-Men direkt när jag fick upp Anders på bröstet såg jag att det var något som inte stämde. Hans fötter, som var väldigt långa och smala, låg uppvikta mot framsidan av skenbenen. Handlederna var böjda i en märklig s-form och fingrarna var långa. Dessutom hade Anders så kallat fågelbröst och var väldigt lång i förhållande till sin vikt. Han

vägde 4010 g och var minst 54 cm lång. Det gick inte att räta ut honom helt, så vi vet inte hans verkliga födelselängd, berättar Ingrid.

Efter läkarundersökning fick Tord och Ingrid beskedet att allt var normalt.

-Visst var han lite pipig och sög lite dåligt i början, men det rättade snart till sig. I övrigt accepterade vi att Anders var ett ovanligt långt barn, säger Tord.

Efter några veckor hade både fötterna och handlederna rätat ut sig. Anders följde sina vikt- och längdkurvor, där längden under hela uppväxten legat på den översta kurvan och vikten på en av medelkurvorna.

Diagnostik

Eftersom det ännu inte går att fastställa diagnosen Marfans syndrom med en enkel provtagning måste man använda diagnostiska kriterier som till stora delar måste vara uppfyllda. Gent-kriterierna, som nämnts, innebär att minst två huvudkriterier i två olika organsystem måste vara uppfyllda för att ställa diagnosen Marfans syndrom, plus att ytterligare ett organsystem måste vara påverkat, enligt nedan..

-Detta innebär att man också uppfyller kriterierna för diagnos om tre huvudkriterier är uppfyllda.

- ☒ Det finns tre organsystem där både huvudkriterier och påverkan/bikriterier kan uppfyllas och dessa tre system är skelett, ögon och hjärta/kärl
- ☒ Det finns två ”organsystem” där enbart huvudkriterierna kan uppfyllas och dessa är dura och släkt/genetik
- ☒ Det finns två organsystem som enbart kan vara bikriterier/påverkade och dessa är lungor samt hud/hinnor

Skelettsystemet

För att uppfylla huvudkriteriet för skelettsystemet krävs minst fyra av följande manifestationer:

- ☒ ”fågelbröst”
- ☒ ”trattbröst” (som fordrar operation)

- ⊗ armspann i förhållande till kroppslängd överstigande 1,05, eller reducerad kvot övre kroppshalva/nedre kroppshalva (vuxna <0,86)
- ⊗ handledstecken och tumtecken
- ⊗ skolios överstigande 20 grader eller spondylolistese (kotförskjutning)
- ⊗ inöver-glidning av inre ankeln (fotknölen) som leder till plattfot
- ⊗ Protrusio acetabuli, framskjutning av höftledsskålen
- ⊗ reducerad armsträckförmåga

För att skelettsystemet ska anses vara påverkat krävs att två av ovanstående åtta manifestationer, eller minst en manifestation plus minst två av följande bikriterier, är uppfyllda:

Bikriterier:

- ⊗ ”trattbröst” av moderat allvarlighetsgrad
- ⊗ överrörliga leder (4 eller mer på Beightonskalan)
- ⊗ hög gom och trångställda tänder
- ⊗ typiska ansiktsdrag (lång skalle, dåligt utvecklade kindben, djupt liggande ögon, liten haka (retrognati=tillbakadragna käkar), antimongoloida ögonspalter

Ögonen

Huvudkriterium:

- ⊗ lösa linser

För att ögonen ska anses påverkade krävs att två av följande bikriterier är uppfyllda:

Bikriterier:

- ⊗ flat hornhinna
- ⊗ ökad axellängd på ögat
- ⊗ dåligt utvecklad pupill

Hjärta/kärl

Huvudkriterium:

- ⊗ utvidgning av uppåtstigande delen av aorta, med eller utan otät aortaklaff
- ⊗ spricka i det inre lagret av samma del av aorta

För att hjärta/kärletsystemet ska anses påverkat krävs att ett huvudkriterium eller ett av följande bikriterier är uppfyllda

Bikriterier:

- ⊗ mitralklaffprolaps (slapp klaff mellan vänster kammare och förmak) med eller utan läckage

- ☒ utvidgning av lungpulsådern före 40 års ålder, som inte beror på förträngning i klaffen till lungartären eller i själva lungartären
- ☒ förkalkning av mitralklaffens ring före 40 års ålder
- ☒ utvidgning eller spricka i den nedåtgående delen av aorta

Lungorna

För att lungorna ska anses påverkade krävs att något av följande är uppfyllt:

- ☒ spontant hål på lunghinnan
- ☒ blåsor i lungorna

Hud och hinnor

För att hud och hinnor ska anses påverkade krävs att något av följande är uppfyllt:

- ☒ sträckmärken utan känd orsak
- ☒ reciverande (återkommande) bråck eller bråck i operationsärr

Vidgad duralsäck (hårda ryggmärgshinnan)

Huvudkriterium:

- ☒ Ökad volym av ryggmärgsvätska i nedre delen av ryggmärgskanalen (kan ses på MR och delvis också på CT)

Ärftlighet/familjeskäl

Kan vara ett huvudkriterium i de fall där

- ☒ en förstegradssläkting (barn, förälder, syskon) uppfyller kriterierna
- ☒ man kan påvisa en mutation i FBN1 som är känd för att orsaka Marfans syndrom

-Alla organsystemen i Gent-kriterierna ska undersökas innan diagnosen Marfans syndrom ställs. Några med syndromet får sen diagnos, eller ingen diagnos alls, eftersom symptomen i några fall inte är så tydliga. När en person fått diagnosen Marfans syndrom bör alla förstegradssläktingar undersökas, sa Svend Rand-Hendriksen.

Ökad risk vid Marfans syndrom är:

- ☒ utvidgning av aorta
- ☒ spricka i innersta lagret av aorta
- ☒ ögonlinsen lossnar
- ☒ näthinneavlossning

☒ skador på leder, ledband och senor

Tillväxten hos barn med Marfans syndrom

Överläkare Otto Westphal, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade 2002 om tillväxten hos barn med Marfans syndrom.

-Barn med Marfans syndrom har en rubbning i uppbyggnaden av den normala bindväven, vilket leder till ökad längd och ökad tillväxt i andra delar av kroppen och den tillväxten är inte symmetrisk. Varför den ökade tillväxten sker är ännu inte helt klarlagt. Barnen har inget fel på sitt tillväxthormon och det ligger inte för högt. De har heller inget fel på någon tillväxtfaktor (IGF-1). Det som återstår är att personer med syndromet kan ha en ökad känslighet för tillväxthormon.

Barnen är över medellängd redan när de föds. Det är framför allt rörbenen i underarmar, underben, fötter och händer som tillväxer mer än normalt på längden, men inte på bredden. Barnen slutlängd blir ofta 10-15 cm längre än man kunnat förvänta sig utifrån föräldrarnas längd och annat arv. Detta innebär att pojkarna inte sällan blir upp till 2.00 meter långa och flickorna 1.80 cm.

-Det finns flera faktorer som påverkar slutlängden hos barn med Marfans syndrom och sanningen är den att vi har ganska dåliga möjligheter att förutsäga deras slutlängd, sa Otto Westphal.

Tillväxtzonerna i benen stängs i puberteten och därefter tillväxer man inte mer.

-Vi kan inte gå in och påverka tillväxten lokalt, däremot i någon utsträckning generellt. Genom att ge barnen könshormon när puberteten startat kan man påverka puberteten så att den slutar tidigare. Därmed slutar barnen växa något tidigare än de annars skulle ha gjort. Med sådan behandling kan man i bästa fall påverka barnen så att de blir cirka 10 cm kortare än de annars skulle ha blivit. Men det finns nackdelar med sådan behandling, särskilt hos flickor.

Pojkarna får manligt könshormon som liknar anabola steroider.

-Vissa biverkningar kan förekomma, såsom humörförändringar, men det måste inte alltid vara till det sämre. En del pojkar som kanske oror sig mycket för sin längd, kan bli lugnare när de får behandling. Den dos manligt könshormon som pojkarna får påverkar inte möjligheterna

att få barn eller risken att få missbildade barn i framtiden. Inte heller ger den en ökad risk för prostataförändringar eller andra biverkningar på lång eller kort sikt. En viss positiv verkan har hormonet på bindväven som stramas upp något av behandlingen,

Flickorna får kvinnligt könshormon och det har delvis andra effekter än det manliga könshormonet.

-För att puberteten ska starta krävs att barnet har en viss mängd fettväv som pojkar med syndromet oftast har, men inte flickor. Därför kan det dröja innan flickornas pubertet kommer igång. Till skillnad från det manliga könshormonet ger kvinnligt könshormon slappare bindväv och det är inte så bra med tanke på riskerna att vricka fötterna och få påverkan på blodkärl och hjärta. Dessutom diskuteras om denna hormonbehandling kan öka riskerna för bröstcancer senare i livet. Därför är vi lite försiktigare med att behandla flickor med hormon, och helst inte alls innan flickornas pubertet kommit igång spontant. Flickorna vinner ungefär lika mycket i minskad längdtillväxt, sa Otto Westphal.

Anders har hjärtfel

Motoriskt utvecklades Anders normalt, men han lärde sig inte krypa innan han kunde gå.

-Han kunde sitta när han var sex månader gammal och rullade sedan fram på golvet, istället för att krypa. När han var ett år gammal reste han sig upp och gick nästan direkt. Vi visste inte om han redan då såg dåligt, men vi upptäckte att han fladdrade på ett märkligt sätt när han flyttade blicken. BVC bedömde det som helt normalt. Fågelbrösten försvann successivt och blev istället trattbröst, berättar Ingrid.

En överörlighet i Anders leder blev tidigt tydlig.

-Men det var ingenting som vi reagerade särskilt mycket på. Han var ju lång och gänlig redan som ettåring, men trots det så var hans gång inte märkbart instabil, säger Tord.

Anders visade tidigt att han föredrog att ta det försiktigt med det mesta.

-Han har aldrig försökt vara först och hans försiktighet har blivit mer påtaglig med åren, säger Ingrid.

När Anders var 1,5 år gammal upptäcktes ett blåsljud från hjärtat.

Hjärtbesvär vid Marfans syndrom

Överläkare Jan Sunnegårdh, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, informerade om hjärtbesvär vid Marfans syndrom.

Jan Sunnegårdh inledde med att kortfattat informera om hjärtats anläggning, anatomi och funktion.

-Det är ett komplicerat system med fina strukturer som öppnar, stänger och håller tätt. Därför är det också stor variation när det gäller hjärtfel i allmänhet, det finns fler än 800 typer av möjliga hjärtfel. Vid Marfans syndrom är det läckande klaffar och vidgad aorta, som kan ge problem. En del av barnen är svårt sjuka tidigt, en del redan när de föds, andra har inga tidiga problem alls, men kan få aortaproblem senare i livet.

Klaffproblem uppstår oftast i klaffen mellan vänster förmak och kammare. Klaffen och ringen som den sitter i, består av bindväv. Av de klaffar som finns i hjärtat är trycket som högst här och därför är risken störst att klaffen töjs ut och börjar läcka blod vid bindvävssjukdom.

-Vid klaffläckage pumpar inte hjärtat ut den mängd blod som kroppen behöver. Patienten får hjärtsvikt och blir trött. Eventuella klaffproblem upptäcks vid undersökning med hjärtröntgen, ultraljud och EKG. Läcker det mindre mängder blod är det tillräckligt att kontrollera hjärtat en gång per år. Är det fråga om större mängder måste man göra någonting åt det. Ett problem vi har är att det inte finns någon bra metod att mäta hur stort läckaget är och därför görs det enbart en skattning på hur mycket blod som går tillbaka till vänsterkammaren.

Klaffläckage kan, om det är fråga om ett måttligt läckage, behandlas med mediciner för hjärtsvikt. Läcker det mer kan det bli fråga om att sätta in en klaffprotes och då kan man antingen välja en mekanisk klaff eller en biologisk klaff från gris. Båda typerna har fördelar och nackdelar.

-Den mekaniska klaffen är säkrare än de biologiska och har längre livslängd. Å andra sidan kräver den att patienten får blodförtunnande mediciner och det behövs inte om man väljer den biologiska klaffen. De största nackdelarna med en biologisk klaff är den korta livslängden (2-10 år) och att den förkalkas, sa Jan Sunnegårdh.

Aortavidgningen, ger inga symptom, men utgör en risk med fara för livet, eftersom kärlväggen successivt kan ge efter och spricka.

-Vanligen sker vidgningen i början av aorta, men den kan också ske längre ned. En eventuell vidgning upptäcks vid ultraljudundersökning eller magnetkameraundersökning. Ju större diameter aortan har ju större är risken att den brister och patienten dör.

Förebyggande behandling är:

- ⌘ betareceptorblockad eller annan medicinsk behandling som sänker blodtrycket

-Ger man för mycket betablockerare kan det påverka hormonsystemet och också medföra rytmrubbningar. En behandling med betablockerare får inte avbrytas hur som helst, särskilt inte när det rör sig om höga doser, det måste ske under läkarkontroll.

- ⌘ medicinsk behandling av hjärtsvikt

- ⌘ kirurgisk behandling

-Om aortadiametern ökar snabbt, eller om man vet att den brustit hos någon i släkten, bör man överväga operation. När diametern på aorta överstiger 6 cm är detta också en operationsindikation. Dessförinnan kan man använda blodtryckssänkande mediciner för att förhindra ytterligare vidgning. Den vidgade delen lyfts ut, ibland tillsammans med klaffen och en rörförstärkning, som går att göra på många olika sätt, sätts in.

En risk som bör uppmärksammas vid Marfans syndrom är risken för infektioner i hjärtat. Har man läckande klaffar i hjärtat fastnar lätt bakterier på sådana ställen och ger otrevliga infektioner.

-Ska man göra ingrepp på andra ställen i kroppen, t ex i munhålan och i urinvägarna, där det finns gott om bakterier, ska man ge patienten antibiotikum profylaktiskt. Det räcker med några tabletter en timme före ingreppet, sa Jan Sunnegårdh.

På frågan om det är lämpligt med fysisk träning om man har Marfans syndrom svarade Jan Sunnegårdh:

-Regelbunden motion utan stor fysisk belastning kan rekommenderas.

A och O vid hjärtproblem är regelbunden uppföljning och då har man möjligheter att upptäcka om någonting utvecklas på ett olämpligt sätt.

Ögonbesvär vid Marfans syndrom

Överläkare Anna-Lena Hård, Drottning Silvias barn- och ungdoms-sjukhus, Göteborg, informerade om ögonbesvär vid Marfans syndrom. -Jag börjar med att informera något om ögats **anatomi**. Längst fram på ögat sitter hornhinnan, som är blank och klar och bakom denna finns främre ögonkammaren som är fylld med vätska. Därefter kommer iris, som har ett hål (pupillen) i mitten.

Bakom iris ligger linsen, glaskroppen och näthinnan. Utanför näthinnan ligger åderhinnan som förser näthinnan med blod. Längst ut ligger senhinnan och muskler och på framsidan runt hornhinnan ligger bindehinnan som är den hinna som blir infekterad vid vanlig ögonkattarr.

Den skarpa synen har vi i den sk gula fläcken i näthinnan och det som man ser med näthinnan utanför gula fläcken är ganska oskarpt. När man tittar in i ögat kan man bli se gula fläcken och synnerven där den kommer in i ögat.

-Viktiga ljusbrytare är hornhinnan och linsen. För att kunna se bra på olika håll krävs att linsens brännvidd kan förändras, vilket sker med en muskel bakom iris i vilken linsen är upphängd med ett slags trådar. Vid seende på långt håll är muskeln avslappad. För att se på nära håll spänner man muskeln och linsens form ändras så att dess brytkraft ökar. Detta kallas ackommodation. Med stigande ålder blir linsen stel och rör sig inte trots drag i trådarna och då behöver man speciella läsglasögon, sa Anna-Lena Hård.

Med brytningsfel menar man optiska fel såsom närsynthet, (som är vanligt vid Marfans syndrom), översynthet och astigmatism (som också är vanliga hos barn i allmänhet och ofta växer bort). Brytningsfel kan korrigeras med hjälp av glasögon, linser eller laseroperation.

Vid Marfans syndrom är det vanligaste ögonproblemet **linsluxation**, vilket drabbar 60-80 % av alla med syndromet.

-Linsluxation innebär att linsen flyttar sig ur läge, oftast uppåt, vilket beror på att trådarna den sitter fast med blivit slappare.

Oftast är linsluxationen medfödd och vilken behandling barnet får beror på de besvär luxationen ger. Linsluxation ger brytningsfel genom att linsens brytkraft blir annorlunda om dess läge i pupillen ändras.

-Om linsen flyttat sig så mycket att ljuset genom pupillen inte bryts genom linsen behöver den ersättas med en lins framför ögat (kontaktlins eller i vissa fall glasögon). Vid större problem kan man också ta bort linsen och ersätta den med en plastlins inne i ögat. Operationen är i princip samma typ av operation som man gör vid grå starr. Ett problem vid Marfans syndrom är att man inte kan fästa den nya linsen på samma sätt som vanligt d.v.s i den kapsel som den gamla linsen satt i eftersom den är luxerad.

Näthinneavlossning är ett problem som är vanligare hos personer med Marfans syndrom än hos andra. Glaskroppen fäster vid näthinnan på ett flertal ställen. När glaskroppen skrumprar kan den dra i näthinnan och orsaka ett hål i den. Då kan vätska från glaskroppen komma in under näthinnan så att den lossar från underlaget och man får en näthinneavlossning.

-Att glaskroppen drar i näthinnan upplever man som korta ljusblixtar. Om ett blodkärl på näthinnan skadas ser man som en svärm av prickar eller som en slöja för ögat. Symptom på näthinneavlossning är att man ser som en tät gardin någonstans i synfältet eller att man förlorar synen helt.

-Om man får något av följande symptom; blixtar, prickar, slöjor eller som en ridå för ögat, bör man kontakta närmaste ögonklinik och få en tid för undersökning så snart som möjligt. Hål på näthinnan kan lagas med laser om man ännu inte fått någon avlossning. Näthinneavlossning kan opereras med gott resultat och chanserna för bra syn är bättre om den inte stått länge, sa Anna-Lena Hård.

Genetik

Överläkare Mihailo Vujic, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om genetik.

-En ny människa är från början bara en enda cell. Som vuxen har människan 1000 miljarder celler. I varje cell i vår kropp finns en tre meter lång sträng DNA-molekyler som innehåller våra, cirka 25 000 arvsanlag.

Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Den strängen delas upp i 46 bitar, så kallade kromosomer. Arvsanlagen/generna, som har sina

bestämda platser på kromosomerna, uppträder alltid i dubbel uppsättning, utom i könskromosomerna, där de förekommer i enkel uppsättning.

-Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädes-cellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg. Dessa kromosomer bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer.

I DNA-molekylerna finns, på bestämda platser, arvsanlagen/generna. DNA-molekylen har en förmåga att kopiera sig själv, vilket är nödvändigt när information ska överföras till nya celler.

-Om en gen saknas, om det finns en gen för mycket, eller om det blir något fel i ett anlag kan man få en allvarlig sjukdom.

Marfans syndrom är ärftligt betingad i c:a 75% av fallen. Hos c:a 25% av de som får sjukdomen har den uppstått som en nymutation, en ny-uppkommen förändring som därefter blir ärftlig.

-Ärftligheten är s k autosomal dominant, vilket innebär att förändringen inte sitter på någon av könskromosomerna. Det är troligen bara en gen, den s k fibrillingenen-1 i kromosom 15, som ger syndromet. En av de två genkopierna är defekt, störd eller har en dålig funktion. Fibrillingenen är väldigt lång och innehåller information för många olika funktioner. Vissa delar av fibrillingenen är viktigare än andra delar, sa Mihailo Vujic.

Fibrillinproteinet som kodas av fibrillingenen ingår i mikrofibriller vilka därefter bildar elastiska fibrer. De elastiska fibrerna ger bindväven sin elasticitet.

Idag känner man till fler än 600 olika mutationer i genen. Nästan varje familj har sin "egen mutation" och mutationen ger symptom som antingen beror på fibrillintrådar med sämre hållfasthet och/eller för få fibrillintrådar.

-Den allvarligaste formen av sjukdomen tycks uppstå om båda genkopierna är skadade, sa Mihailo Vujic

Dominant nedärvning innebär att det räcker att barnet ärver en skadad *genkopia* från den förälder som har sjukdomen och som har både en frisk och en skadad genkopia. Den risken är 50 % vid varje graviditet.

-Genanalys av fibrillin-1 kan idag utföras med god träffsäkerhet hos de som uppfyller Gent-kriterierna, d v s har ganska säker klinisk diagnos. I de fall där den kliniska diagnosen är osäker blir utfallet av genanalysen ofta intetsägande eftersom ett tiotal andra kända gener kan ge liknande symptom.

Anders får en diagnos

Efter en infektion och ett besök på barnsjukhuset upptäcktes ett blåsljud från Anders hjärta.

-Vanlig röntgen visade inget avvikande, men vi fick remiss till en kardiolog. Samtidigt nämnde vi detta med att Anders ögon fladdrade så konstigt och därför fick vi också en remiss till en ögonläkare, säger Ingrid.

Ögonläkaren konstaterade senare att Anders hade linsluxation (lösa lins) och att synen kunde bli så dålig att Anders måste gå i specialskola för synskadade.

-När Anders var knappt två år gammal fick vi hos ögonläkaren första gången ett namn på Anders sjukdom. Vi hade aldrig tidigare hört talas om Marfans syndrom. Efter besöket hos ögonläkaren gick vi chockade och omtumlade till ett bibliotek och läste om sjukdomen, säger Ingrid.

En barnkardiolog gjorde därefter en ultraljudundersökning av Anders hjärta och kroppspulsåder.

-Det konstaterades att Anders hade en förstörd aorta samt att hjärtklaffen mellan vänster förmak och kammare var defekt, säger Tord.

Ortopediska aspekter

Docent Bertil Romanus, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om ortopediska aspekter vid Marfans syndrom.

Bertil Romanus beskrev kortfattat hur tillväxtzoner och benhinna gör att alla våra ben växer på längden och bredden.

-Tillväxten i skelettet drar ut, tänjer muskler och annan vävnad. Muskelnas arbete stimulerar å andra sidan också tillväxten. När tillväxten i rörben och andra ben blir för stor, som vid Marfans syndrom, kan detta bero på att ligament och ledband ger för litet motstånd och det blir en obalans. Att bröstkorgen antar avvikande utseende kan förklaras på detta sätt.

Det är bindväv i ledkapslarna som begränsar rörligheten. Saknas det bindväv på sådana ställen blir töjbarheten större än vad kroppen är van vid och den överrörlighet barn med Marfans syndrom har kan ge deformation i axlar, rygg, bröst och fötter.

Långa armar och ben utgör en större påfrestning på benhinnor och muskelfästen.

-Påfrestningens storlek är avhängigt hävarmarnas längd. Långa och svaga muskler ger lättstukade leder, eftersom musklerna får arbeta mer och på ett annorlunda sätt. Barnens muskler slits inte av när påfrestningen ökar, men muskelfästena blir överbelastade och kan börja värka. En del av dessa problem går att påverka med träning, men risken är stor att barnet då får förslitningsskador.

Skolios, ryggradskrökning, är i själva verket en vridning av ryggraden på ett sätt som liknar ett S som vrids.

-Det är detta som händer i ryggen om barnet växer för fort. Från sidan är ryggraden normalt krökt i svanken. Men bakifrån är den helt rak. Om man får en vridning av ryggraden, på grund av ojämna muskeltkrafter, får man en krökning av ryggraden, sett bakifrån. Skolios förekommer nästan bara hos dem som är längre än normallånga och förekommer nästan inte alls hos kortvuxna. Hos långa personer är ryggraden en relativt instabil pelare.

Med ökade kunskaper och ökad uppmärksamhet kan man upptäcka och förhindra en vidareutveckling av en nyligen uppkommen skolios i ett tidigt stadium.

-Ibland är det lämpligt att använda en speciell korsett, ibland är det nödvändigt att operera ryggen så att den blir stel och rak. Det är emellertid ganska få barn med syndromet som har så stora problem med ryggen att de behöver behandling, sa Bertil Romanus.

Trötthet i ryggen går att lindra genom allmän lekfull fysisk aktivitet och måttlig koordinationsträning.

Plattrygg, som förekommer hos cirka 25 % av de med Marfans syndrom, innebär att man saknar ländryggsvank, vilken behövs för att ge kroppen viss stötdämpning och fjädring.

S k **trattbröst** eller **fågelbröst**, en deformitet i bröstkorgen, förekommer vid Marfans syndrom.

-Det är ingenting som jag anser behöver åtgärdas. Men i vissa fall kanske man ändå bestämmer att operera deformiteten av kosmetiska skäl.

Höftproblem förekommer vid syndromet, men är mindre vanligt och därmed mindre känt.

-Det som händer är att ledskålarna blir för djupa, buktar in och blir större än en "halv boll", vilket begränsar rörligheten i höftlederna. Enligt min mening är detta inte heller någonting som måste åtgärdas. Det kan oftast ses enbart som ett diagnoskriterium.

Fötter är ett större problem för personer med syndromet än man tidigare har förstått och alla har större eller mindre fotproblem

-Det finns 30 ben i varje fot, varav 20 är viktiga för stabiliteten. I sin helhet fungerar foten ungefär som en kardanknut. Funktionen i foten är mycket komplicerad. På senare tid har kunskapen om fotens funktion utvecklats enormt, främst tack vare en brittisk ortoped, David Stainsby. Han har bl a visat hur stor betydelse raketerna i foten har för stabiliteten. Så snart en fot börjar vika ut, glida ut, försämras stabiliteten, balansen och koordinationsförmågan drastiskt. När ledbanden töjs ut är det svårt att få tillbaka balansen enbart med hjälp av ökat muskelarbete.

Ett vanligt problem vid Marfans syndrom är krokiga tår som orsakas av att senorna inte räcker till när fotplattan töjs ut.

-Krokiga tår stör inte så mycket när man går, men beroende på att skor ser ut som de gör, så kan man få problem med att det skaver. I vilket fall är krokiga tår möjliga att åtgärda kirurgiskt genom en steloperation av foten.

Långa fötter får mycket mer belastning på framfötterna än korta fötter och innebär ofta att man får problem.

-I kombination med långa och töjbara ledband förvärras problemen. I normalfallet stoppar ledkapslarna övertöjbarhet. I de stora lederna behövs inte ledkapslarna för detta skydd. Men i de små lederna i fötterna är ledkapslarna viktiga. Det är därför era barns fötter kan bli överbelastade och ändra form. Tyngdpunkten förändras och det blir en snedbelastning på fötterna som inte ens hålfotsinlägg klarar av att för-

ändra. En förskjuten tyngdpunktslinje i foten går också att åtgärda, genom att man delar hälen och skjuter över den nedre delen mot mitten, sa Bertil Romanus.

Eftersom det är så gott som omöjligt att träna upp fotens stabilitet rekommenderade Bertil Romanus bra och stadiga skor med individuellt utprovade inlägg.

-Ett inlägg korrigerar och kompenserar en deformitet men kan inte ändra fotens utseende och funktion. Däremot kan det förhindra en framtida deformitet. Skosortimentet är begränsat i Sverige, eftersom man utgår från att alla fötter ser likadana ut, vilket de inte gör. Ortopedverkstaden kan ibland hjälpa till med att importera skor med bredd och längd som bättre passar era barns fötter bättre.

Balans och koordinationsförmåga går att träna, bl a genom att man dagligen, då och då, står på ett ben.

-Jag tror också att man får mindre ont i foten om man, med stöd av inlägg, tränar balansen, sa Bertil Romanus.

Anders mår förhållandevis bra

Efter diagnosen skedde ingenting omvälvande i Anders liv.

-Vi gick på kontroll av aorta en gång om året. Anders fick ingen hjälp från habiliteringen, eftersom vi inte tyckte att han behövde det. Det stora problemet, som hängt med ända till helt nyligen, har varit svårigheterna att få tag på skor som passat Anders fötter. Vi har trixat och fixat och köpt massor av skor och sedan skänkt bort dem efter ett tag, säger Ingrid.

Inför skolstarten informerades personalen.

-De skolkamrater som undrade över Anders långa ben och armar fick svar av Anders själv, säger Tord.

Anders var med i skolgymnastiken från början, men det har skett på hans egna villkor. Han har under hela skoltiden haft svårt att springa och haft dålig ork och styrka.

-Men det han haft svårt för har han kompenserat med att vara bra på det han kan. Anders har hela tiden tillhört de bästa i klassen i övriga ämnen och har nog inte känt så väldigt stort handikapp i förhållande till de andra skolkamraterna, säger Ingrid.

Sjukgymnastiska aspekter

Sjukgymnast Britt-Marie Berner från Mockasinens träningskola i Stockholm, informerade om sjukgymnastik vid Marfans syndrom.

-Sjukgymnasten kan bidra med råd, stöd och behandling vid många sjukdomar och i många olika sammanhang exempelvis när det gäller reumatism, neurologiska sjukdomar, smärta, förebyggande hälsovård, ergonomi, idrott, företagshälsovård mm, sa Britt-Marie Berner.

När det gäller Marfans syndrom samarbetar sjukgymnasten med ortopederna när det gäller problem som har med leder, rygg, höfter och fötter att göra.

-Sjukgymnastisk träning för barn och ungdomar med syndromet kan vara mycket skonsam styrketräning. Avsikten med träningen är att bibehålla den muskelmassa och ledrörlighet som finns, inte försöka öka ut muskelmassan, för det går inte. Resultatet av för hård träning blir bara ett ohälsosamt slitage, sa Britt-Marie Berner.

Problemen vid Marfans syndrom är framför allt uttrötthet och värk som ligger nära lederna, i ledkapslar, muskler och ligament.

-Många av problemen påminner om de en reumatiker ofta har. De får också smärtor och ungefär samma symptom, trots att orsakerna inte är desamma. Alla med syndromet får inte ledproblem, de blir kanske bara lite extra trötta.

Britt-Marie Berner ansåg att sjukgymnasten kan göra en hel del för patienter med syndromet.

-När jag exempelvis träffar en patient med fotproblem, som trampar ned foten, tittar jag på rörelsemönstret och belastningen och ser om det finns något som kan gå att rätta till. Ofta blir det fråga om insatser i samarbete med ortopedingenjör, habiliteringsläkare, ortoped och sjukgymnast.

Sjukgymnasten kan hjälpa till med smärtlindring vid träning och vid vila, och då erbjuda funktionella lösningar av olika slag.

-Det är viktigt att ta hänsyn till många aspekter när man tränar olika delar av kroppen, t ex patientens intressen, var problemen sitter och vilka uttryck de får. Vi kan också hjälpa patienten att finna rätta vilolägen, som också är så smärtfria som möjligt. Framför allt gäller det

att vara lyhörd för kroppens signaler och tolka dem rätt, sa Britt-Marie Berner.

Träningen bör främst gå ut på att röra mycket på sig.

-De som "tränar" för mycket och för hårt får överansträngningsskador, luxerade knäskålar, vrickade fötter och smärtor. Efter träningen bör man känna efter hur det känns i muskler och leder.

All fysisk träning ställer krav på hjärtat, men träning i armarna och uppåt är mer påfrestande för hjärtat än t ex promenader.

Ledinflammationer kan behöva behandlas med mediciner, som läkaren föreskriver. Smärta kan lindras med ortoser, som håller lederna på plats.

-Korsettbehandling vid skolios är effektiv, om den sätts in i tid och genomförs konsekvent. En korsett provas ut av ortopedingenjör. bedömningen av funktionen i vardagen görs av sjukgymnasten. Korsetten, som måste användas i princip 23 timmar/dygn så länge man växer, innebär inte att muskelmassan i ryggen minskar. Korsetten är ganska obehaglig att ha på sig, man svettas och den skaver. Ett alternativ till korsetten är steloperation av ryggen. Det ger i de flesta fall smärtfrihet. Nackdelen är en något minskad rörlighet.

Britt-Marie Berner uppmanade föräldrarna att försöka få kontakt med en sjukgymnast som vidareutbildat sig och fått en s k R1R2-utbildning.

Många föräldrar ville veta vilka fritidsaktiviteter som är lämpliga för barn och ungdomar med Marfans syndrom.

-Kampsporter bör undvikas. Jag tycker att man ska ta hänsyn till den enskilda personens bekymmer och intressen och därefter försöka avgöra vilka aktiviteter som fungerar stärkande på psyket och fysiken. Helst bör det vara träning som ger smidighet och uthållighet och som inte innebär att lederna tänjs i sina ytterlägen. Träningen bör också stärka personens kroppsuppfattning. Simning, ridning och cykling är exempel på aktiviteter som uppfyller de här kraven, sa Britt-Marie Berner.

Frågor från föräldrarna

Svend Rand- Hendriksen och Mihailo Vujic svarade på en del av de frågor föräldrarna sammanställde första dagen.

Fråga: Kan hormonbehandling stoppa längdtillväxten?

-Ja, det kan den, men det är ingenting som sker rutinmässigt, eftersom det kan innebära att andra funktioner i kroppen påverkas.

Fråga: Är urinläckage vanligare vid Marfans syndrom?

-Det känner vi inte till. En tryckmätning visar om trycket är högre än normalt och i sådana fall kan det lättare bli ett läckage.

Fråga: Vad beror den psykiska och fysiska tröttheten på?

-Långa tunna muskler och långa hävarmar tröttar lättare ut muskulaturen. Men det är svårt att avgöra vad som är ”normal” trötthet och vad som beror på syndromet. Bekymmer i allmänhet, vilket alla människor har ibland, ger trötthet.

Fråga: Om man använder betablockerare kontinuerligt, vilka biverkningar är då vanliga?

-Det finns ingen medicinsk behandling som är biverkningsfri. Vanliga biverkningar kan vara magbesvär och kalla fötter och händer. För mycket betablockerare kan medföra rytmrubbningar i hjärtat.

Funktioner i och kring munnen

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin och logoped Lotta Sjögren, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt (mun och ansikte) kunskapscenter för sällsynta diagnoser.

- I Mun-H-Centers uppgifter ingår bl a att samla in, bearbeta och sprida information med inriktning på problem som har med munnen att göra, exempelvis att prata och att äta. Bettavvikelser, dregling och behov av särskild munvård är också vanligt förekommande vid ovanliga medfödda sjukdomar och syndrom.

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av

särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Mun-H-Centers tandläkare och logoped gör också under familjeveckan en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Såväl observationerna vid undersökningen som uppgifterna i frågeformuläret dokumenteras i en databas på Mun-H-Center. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta tillstånd och sjukdomar.

-Genom att vända sig till Mun-H-Center kan tandvårdspersonal, annan vårdpersonal och familjer få information och råd kring frågor om munhälsovård, munfunktion och tandbehandling.

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Information finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

Typiskt för barn med Marfans syndrom är dåligt med plats i munhålan för alla tänder.

-Trångställningen kan innebära att barnen måste använda tandställning och kanske också ta bort en del tänder. Idag har vi mycket stora möjligheter att uppnå ett mycket bra resultat med den behandlingen.

Högt gomvalv, som är mycket vanligt vid Marfans syndrom, har visat sig vanligare hos långa människor i allmänhet än hos kort- och normalvuxna.

Instabilitet i käkledernas ledkapslar förekommer, eftersom dessa också innehåller bindväv.

- Hela detta system kan komma i olag och det hör till en av sjukdomens manifestationer. Tandgnissling kan bli en extra påfrestning på en redan påverkad käkled. Om det förekommer knäppningar, upphakningar eller smärta i käkled eller tuggmuskulatur kan man ofta avhjälpa detta till viss del med en avlastande bettskena. Långa perioder av uppgapning som exempelvis vid tandvård kan också förvärra ledproblemen. För att undvika detta är det viktigt med pauser i tandbehandlingen samt att man använder sig av ett bitstöd.

Även Lilian Westling påpekade vikten av att man informerar sin tandläkare om sjukdomen. Särskilt viktigt är detta inför ingrepp i munhålan som kan ge blödningar.

-Risken för allvarliga infektioner i hjärta och kärl är stora om man har hjärtfel. Dåligt tillslutande klaffar utgör gynnsamma ställen för bakterier att fästa på, sa Lilian Westling. Därför bör man ta antibiotika i förebyggande syfte innan blodiga ingrepp t ex. tandutdragning eller operation hos tandläkaren.

Smärtans inflytande på livskvaliteten

Socionom Bodil Davidsen, Landsforeningen for Marfans syndrom, Danmark, informerade om en undersökning föreningen gjort beträffande smärtans inflytande på livskvaliteten hos personer med Marfans syndrom.

-Undersökningens syfte var att belysa smärtans inflytande på den enskildes livskvalitet, att ta reda på om personer med syndromet får den rätta smärtbehandlingen och hur många vuxna med Marfans syndrom som blivit förtidspensionerade, sa Bodil Davidsen.

I undersökningen ingick en enkätundersökning som skickades ut till alla man kände till med syndromet (80 st), samt intervjuer med två medlemmar och två läkare.

Bodil Davidsen menade att begreppet "livskvalitet" är ett oprecist begrepp med många betydelser innehållande medicinska, psykologiska, sociologiska och filosofiska värden.

-Livskvalitet är ett subjektivt fenomen som utgår från mänskliga behov och som handlar mycket om att få sina önskemål uppfyllda. Intervjupersonerna uttryckte det så "att ha det gott, att vakna upp på morgonen och inte ha ont" och "det är något att leva för".

När det gäller smärta, vilket påverkar livskvaliteten i stor utsträckning, orsakas den i många fall av ökad längdtillväxt, avsaknaden av fibrillin, överbelastning och överrörliga leder. Ofta ser man ingen klar orsak, smärtan kommer och går utan att man förstår riktigt varför. Smärtreaktionerna är många; stress, ångest, vrede, sorg, hopplöshet, depression, ensamhet, sömnbesvär osv.

Smärta går att förebygga, exempelvis genom kostnadsfri sjukgymnastik, motion, anpassade bord, stolar och sängar.

-Det är också viktiga faktorer att titta på när man behandlar redan uppkommen smärta. Behandlingen av smärta kan också ske på särskilda rehabiliteringscentra och vara både medicinsk och kirurgisk.

Undersökningen av hur många vuxna som var förtidspensionerade visade att:

- ☒ 35 % hade förtidspension (28 st)
- ☒ 63 % hade arbete, med eller utan bistånd och mer eller mindre anpassat (50 st)
- ☒ 2 % hade folkpension eller liknande (2 st)

Följande orsaker låg till grund för beslutet att ge personerna med Marfans syndrom förtidspension:

☒ Ryggproblem	18 personer
☒ Smärtor i muskler och leder	17
☒ Trötthet	12
☒ Synproblem	12
☒ Hjärtproblem (aorta, klaffar)	11

Åldersfördelningen vid beslut om förtidspension var:

(hela befolkningen inom parentes)

18-29 år	29 % (3 %)
30-39 år	25 % (9 %)
40-49 år	18 % (18 %)
50-59 år	21 % (36 %)
60-66 år	0 % (34 %)
oklar ålder	7 %

Bodil Davidsen redovisade också resultaten av en dansk undersökning om Marfans syndrom och huvudvärk (migrän och spänningshuvudvärk).

I undersökningen tillskrevs 141 personer med Marfans syndrom, 110 st svarade och 84 st önskade gå vidare i undersökningen. Av dessa uppfyllde 8 st inte kriterierna för syndromet och utgick.

Två former av migrän undersöktes, med och utan aura (kortvariga synfenomen). (I befolkningen i stort har 25 % migrän, 2/3 utan aura, 1/3 med aura. Det är dubbelt så vanligt hos kvinnor som hos män).

Resultatet av undersökningen blev:

- ☒ 46/76 hade någon form av migrän och/eller spänningshuvudvärk
- ☒ 7/16 män hade migrän med aura

- ⌘ 2/16 män hade migrän utan aura
- ⌘ 1/16 män hade migrän med och utan aura
- ⌘ 14/16 män hade spänningshuvudvärk

- ⌘ 11/30 kvinnor hade migrän med aura
- ⌘ 12/30 kvinnor hade migrän utan aura
- ⌘ 4/30 kvinnor hade migrän med och utan aura
- ⌘ 20/30 kvinnor hade spänningshuvudvärk

Slutsats: Både män och kvinnor med Marfans syndrom har en större förekomst av migrän med aura än befolkningen i övrigt. Kvinnor med syndromet har möjligen en större förekomst av migrän utan aura än befolkningen i övrigt.

Anders idag

Idag är Anders en pigg och framåt kille på 14 år.

-För bara något år sedan fick vi äntligen skor som passar Anders fötter och det gjorde väldigt mycket för hans välbefinnande, berättar Ingrid.

I skolan går det väldigt bra för Anders. Hans handleder är försvagade, men det medför inte att han blir särskilt trött av att t ex skriva. Anders har ingen smärta och äter heller inga mediciner.

-Anders har fått en skolios som utvecklats snabbt, på mindre än ett halvår. Den går inte att behandla med korsett och därför står Anders i kö för steloperation av ryggen, säger Tord.

Anders aorta och defekta hjärtklaff står under kontroll. Förändringarna är inte så stora att det är nödvändigt med hjärtoperation.

-Hjärtkardiologen påstår att förändringarna nästan inte alls påverkar Anders fysiskt, säger Ingrid.

Anders har behandlats med könshormon för att tidigarelägga puberteten och hejda längdtillväxten.

-Anders är nu inne i en rätt häftig pubertet och har gått upp i vikt. Men han mår bra och trivs med skolarbetet, arbetet inom scouterna och att spela innebandy, säger Tord.

Barnens bok

Sjuksköterska Lotta Thomasson, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade på en tidigare familjevistelse om ”Barnens Bok”.

-Barnens Bok är ett litet och behändigt fotoalbum som innehåller information om barnet och barnets funktionshinder. Meningen med boken, som egentligen är ett arbetsmaterial som föräldrarna fyller i med uppgifter, är att underlätta för föräldrarna i kontakten med sjukvården, kommunen, skolan och andra institutioner som barnet kommer i kontakt med.

Den prototyp till Barnens Bok som Lotta Thomasson visade föräldrarna kan innehålla

- ☒ **personliga uppgifter**, namn, födelsedatum, foto, grunddiagnos, tilläggsdiagnos, överkänslighet, kommunikationsmetod, övriga familjemedlemmar och andra viktiga personer
- ☒ **barnets mediciner**, aktuella mediciner, styrka, dos, vem som ordinerat dem, hur de ska intas, mm
- ☒ **barnets mat**, vad barnet äter/inte äter, hur mycket, mag-tarmproblem
- ☒ **specialbehandling**, ex RIK
- ☒ **hjälpmedel**, ex stol, korsett, tippbrädor, säng, sängutrustning mm
- ☒ **skola, personlig assistent, gruppbostad, vad barnet tycker om att göra/inte göra, habiliteringsteam, viktiga telefonnummer, fler foton, o s v**

-Barnens Bok har jag tänkt mig som en länk mellan familjen och alla institutioner som kommer i kontakt med barnet. Det som står i boken är vad föräldrarna vill förmedla och istället för att själva alltid behöva berätta om sjukdomen, barnets symptom, mm, kan de överlämna boken till personal som barnet möter. Boken ska därför alltid vara där barnet är och bör hållas aktuell av föräldrar och personal. Det är viktigt att poängtera att boken inte är någon journalhandling, sa Lotta Thomasson.

Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter

blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger specialpedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

Samhällets stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade på en tidigare familjevistelse om samhällets stöd och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som kan hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

Lagstiftning för alla, är exempelvis lagar där

A/ kommunen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

B/ landstingen administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

LSS är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.

☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

☒ rådgivning och annat personligt stöd

☒ personlig assistans

☒ ledsagarservice

☒ kontaktperson

☒ avlösarservice i hemmet

☒ korttidsvistelse utanför hemmet

☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år

☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom

☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna

☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en

mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter ”Rättigheter/möjligheter”.

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel ”Information från försäkringskassan”, sa Anna Lindfors.

Socialpedagog Patrik Sjögren, Ågrenska, gav ungefärligen samma information som ovanstående. Dessutom gav han om följande tips till föräldrar i möten med myndigheter och organisationer:

-Ni föräldrar är experter på era barn. Det innebär att ni inte ska låta er tystas i mötet med andra experter. De behöver er kunskap likaväl som ni behöver deras.

- Utgå från att alla vill ditt barn väl

- Lyssna aktivt på representanter för myndigheter och organisationer när ni träffas på möten för att se vad ni kan komma överens om och hitta lösningar på.

-Var alltid väl förberedd inför möten med myndigheter och organisationer. Gör ett förslag på dagordning med punkter på sådant som ni vill ska behandlas.

-Kräv att få tillgång till tolk om ni har svårt med språket. Ta gärna med någon egen ”expert” eller ”stödperson”, men meddela detta i förväg.

- Godtag aldrig muntliga beslut på telefon, varken positiva eller negativa beslut. Begär alltid skriftligt beslut, inklusive motiveringar för beslutet, så att ni kan överklaga.

- Kräv att olika myndigheter samarbetar om ni tror att det därmed kan bli en bättre lösning på problemen.

Information från försäkringskassan

Handläggare Britt Åkerström, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (100 750 kr/år, 2007), tre fjärdedels (75 563), halvt (50 375) och en fjärdedels (25 188). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan den unga människan själv, eventuellt, erhålla handikappersättning.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/ år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet, sa Britt Åkerström.

Föreningsinformation

Lise Murphy, ordförande i Svenska Marfanföreningen, Stockholm, informerade om föreningen och dess arbete.

Svenska Marfanföreningen bildades 1993 av både patienter och läkare. Idag består föreningen av patienter och anhöriga och har cirka 135 medlemmar.

Föreningens ändamål är att erbjuda stöd till personer som har syndromet, samt deras närstående och utifrån personernas hjälpbehov verka för deras intressen hos myndigheter och institutioner.

-Just nu arbetar vi mycket med kravet på rikstäckande vård för marfanpatienter samt en rikspott med pengar för undersökningar och provtagningar, sa Lisa Murphy.

Föreningen arrangerar träffar och utbildnings- eller temadagar och andra, för medlemmarna, intressanta aktiviteter. Föreningen ingår i paraplyorganisationen Sällsynta diagnoser.

Föreningen ger ut informationsbroschyrer vilka kan beställas på föreningens hemsida: www.marfanforeningen.se

Adressen till föreningen är:
Svenska Marfanföreningen
Ulla Frick
St Eriksgatan 50 a
112 34 Stockholm
E-postadress: bertil.frick@swipnet.se

Här kan man få mer information

Socialstyrelsen informationsfoldrar
e-post: sos.order@special.lagerhus.se
internetadress: www.sos.se/smkh

Center för små handikappgrupper, Danmark
internetadress: www.csh.dk

Frambu, center för sällsynta funktionshinder
internetadress: www.frambu.no

National Library of Medicine i USA producerar PUB Med som är en databas med medicinska artiklar från vetenskapliga tidskrifter
internetadress: www.nlm.nih.gov/

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Internetadress:
www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Svend Rand-Hendriksen
Synnaas sykehus IF
N-1450 Nesoddtangen
Norge
Tel: +47 669 691 91

Överläkare Mihailo Vujic
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Bertil Romanus
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Jan Sunnegårdh
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Övertandläkare Birgitta Johansson Cahlin
logoped Lotta Sjögren,
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel:031- 750 92 00

Överläkare Anna-Lena Hård
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Handläggare Britt Åkerström
Försäkringskassan
Rehab
405 12 Göteborg
Tel: 031-700 67 31

Föreningsrepresentant Lise Murphy
Svenska Marfanföreningen
St Eriksgatan 50 a
112 34 Stockholm

Socionom Bodil Davidsen
Landsforeningen for Marfan Syndrom
Fredrikshave 34 st.th
DK-3400 Hillerød, Danmark
Tel: +45 48 26 36 52

Sjuksköterska Lotta Thomasson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
416 85 Göteborg
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog Astrid Emker
socionom Anna Lindfors
Ågrenska
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 91 00