

Dokumentation nr 419

Marfans syndrom, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MARFANS SYNDROM

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Marfans syndrom. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Familjevistelser med Marfans syndrom har tidigare arrangerats på Ågrenska 1996, 2002 och 2007.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas hemsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Lars Hagenäs, överläkare, Barnendokrinologmottagningen. Karolinska Universitetssjukhuset, Stockholm
Mihailo Vujic, genetiker, Klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg
Siv Roberts, informationskonsulent, Sahlgrenska Akademin vid Göteborgs universitet
Jan Sunnegårdh, verksamhetschef, Hjärtmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
Ann-Charlott Söderpalm, överläkare, Ortopeden SU/Östra Sjukhuset, Göteborg
Alf Nyström, ögonläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg
Kent Clasén, Svenska Marfanföreningen
Britt-Marie Rydh-Berner, sjukgymnast, Rehabmedicin Danderyds sjukhus
Samuel Holgersson, sjuksköterska, Ågrenska
Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenskas barnteam
Birgitta Johansson Cahlin, tandläkare Mun-H-Center, Ågrenska
Lena Gustafsson, tandsköterska, Mun-H-Center, Ågrenska
Lotta Sjögren, logoped, Mun- H-Center, Ågrenska
Märta-Löf-Andréasson, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg
Jenny Ranfors, jurist, Familjeverksamheten, Ågrenska

Här når du oss!

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	Pia.Vingros@agrenska.se
Redaktör	Pia Vingros

Innehåll

Barnläkarens perspektiv	5
Lina följer längdkurvan	7
Genetik och medicinsk bakgrund	7
Lina har Marfans syndrom	10
Information från Informationscentrum för ovanliga diagnoser	11
Linas aorta är förstora	11
Hjärtbesvär vid Marfans syndrom	12
Lina behöver inlägg	15
Ortopedi vid Marfans syndrom	16
Lina får en ny lins	19
Ögonproblematik hos barn och ungdomar	20
Lina gillar idrott	24
Sjukgymnastik och fysisk aktivitet	24
Lina vill vara med storebror	27
Syskonrollen	27
Erfarenheter från Ågrenska	31
Munhälsa och munmotorik	34
Lina har det bra	37
Information från Försäkringskassan	37
Samhällets övriga stöd	41
Föreningen	44
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	44

Barnläkarens perspektiv

Marfans syndrom är en genetisk bindvävssjukdom. Eftersom bindväv finns i hela kroppen kan Marfan ge symtom i många olika organsystem. I Sverige föds det varje år 20-30 nya barn som får diagnosen Marfans syndrom, vilket gör diagnosen till en ganska vanlig åkomma. Det sa Lars Hagenäs, överläkare vid barnkliniken, Karolinska sjukhuset.

1896 beskrev den franske barnläkaren Antonin Marfan för första gången syndromet hos en flicka. Till de synliga tecknen vid Marfans syndrom hör att personerna ofta är längre än genomsnittet, har långa smala armar, händer, ben och fötter. Även skelettet och de inre organen kan vara påverkade. Syn- och hjärtbesvär är vanliga.

- Barn med Marfans är ofta längre än genomsnittet redan när de föds. Pojkar är 53 centimeter och flickor 52,5 centimeter, mot cirka 50 centimeter för barn i allmänhet, sa Lars Hagenäs.

Vid Marfans syndrom är det bildningen av fibrillin, ett protein i kroppens bindväv, som är skadad. Fibrillin (FBN1) upptäcktes 1986. Det är en viktig stödjevävnad i nätverket kring de elastiska cellerna i många vävnader. Fibrillin består av tunna trådar som håller samman vävnaderna i muskler, leder, skelett, fäster hjärtklaffar och ögonlinser och håller kroppens organ på plats.

Vid Marfans syndrom leder den bristande funktionen till att bindväven blir försvagad och mer sträckbar.

- Den exakta funktionen av fibrillin är oklar men vi vet att den har betydelse för vävnadens elasticitet. Den ansvarar för kommunikationen i uppbyggnaden av vävnader och drar till sig andra substanser som behövs för att bindväven ska fungera. Vid Marfans är denna förmåga påverkad, sa Lars Hagenäs.

75 procent av barnen med diagnosen har någon förälder som har Marfans syndrom. För 20-25 procent har syndromet uppstått som en nymutation, en uppkommen förändring i arvsmassan. (Läs mer om genetik i särskilt kapitel) Hittills har över 600 olika mutationer av fibrillin upptäckts. Det innebär att nästan varje familj har sin egen mutation.

Diagnos

Det är inte alldeles lätt att ställa diagnosen Marfans syndrom. Det kan krävas besök hos kardiolog, ögonläkare, ortoped eller genetiker

för att få rätt svar. En svårighet är att sjukdomen kan yttra sig på många olika sätt. Långt ifrån alla har typiska symtom. Det gäller särskilt små barn, där de särskilda tecknen inte alltid märks till en början. För att diagnostisera Marfans syndrom, används de så kallade Gent-kriterierna. De skrevs 1996 av ett internationellt läkar-team i staden Gent i Belgien. De uppdaterades 2010.

I de nya kriterierna lägger man större vikt än tidigare vid hjärt- och kärlproblem, förstörd aorta och linsluxation som tydliga tecken på diagnosen.

För att diagnosen ska kunna ställas måste minst två huvudkriterier i två olika organsystem vara uppfyllda. Utöver det ska ytterligare ett organsystem vara påverkat. För varje tecken på Marfans ges poäng. – Ett tydligt tecken på Marfans är att tummen räcker utanför handflatan nedanför lillfingret om personen viker in den, sa Lars Hagenäs.

Symtom som kan finnas vid Marfans syndrom är vidgad aorta. Denna hjärt- och kärpåverkan är en av de allvarligaste riskerna med syndromet. Hjärtat kan också ha en slapp klaff mellan vänster kammare och förmak, med eller utan läckage, så kallad mitralklaffprolaps.

Synproblem, med närsynthet (myopia) eller linsluxation eller näthinneavlossning ingår i symtomen.

Andra tecken i Gent-kriterierna är långvuxenhet med mycket smal och spenslig konstitution, långa armar och ben. Det är vanligt med långa fingrar och långt smalt ansikte.

Den slutliga längden blir cirka 10 centimeter längre än genomsnittet. Pubertettillväxten kommer i genomsnitt två år tidigare för barn med Marfan.

– Ibland är det aktuellt att bromsa tillväxten för att barnen inte ska bli för långa. Det kan göras genom höga doser hormontillskott eller genom att tillväxtzonerna runt knäet skrapas ur. Man börjar dock gå ifrån hormonbehandling för att bromsa tillväxten, sa Lars Hagenäs.

Skelettet är ofta påverkat och kan ge så kallat "fågelbröst", när bröstet buktar utåt, eller "trattbröst" när det buktar inåt. Skolios, ryggradskrökning, finns också vid Marfans syndrom.

Den som vill följa den senaste forskningen kring Marfans syndrom kan gå in på webbsidan Omim.org.

Frågor till Lars Hagenäs

Är vuxna med Marfans syndrom smalare än andra?

– Nej, även om muskeltillväxten inte är lika stor som hos andra blir vuxna med Marfans syndrom kraftigare med tiden. Det finns till exempel basketspelare med diagnosen.

Om barnen har få symtom som unga är det troligt att de slipper fler symtom som vuxna?

– Vi vet inte säkert, men ofta byggs symtomen på med ökande ålder.

Lina följer längdkurvan

Lina, 7 år kom till Ågrenska med mamma Eva, pappa Jonas och storebror Carl, 9 år.

Graviditeten var normal och förlossningen snabb och smidig.

– Men redan när hon lades på magen märkte jag att något var annorlunda, säger Eva.

– Jag frågade barnmorskan om det stod rätt till, eftersom jag lagt märke till att Linas fingrar, fötter och tår var väldigt långa och smala, säger Jonas.

– Nej det är inget fel, sa barnmorskan hon har fem fingrar. Så bra tänkte Eva och Jonas.

Lina hade lätt för att snubbla när hon skulle lära sig gå. Eva och Jonas påpekade detta på BVC, barnavårdscentralen och att hon var överrörlig i fötterna. Lina kunde böja foten så att hon fick fotsulan emot sig. Det var inga problem, så är det ibland, tyckte barnmorskan.

Allt bedömdes som normalt. Lina följde sin kurva. Hon var inte längre än andra barn utan följde normalspektrat.

Genetik och medicinsk bakgrund

– Av de 30 000 gener som finns är det 3 000 som vi vet något om. Även om tekniken utvecklats har vi mycket kvar att lära. Det sa överläkare Mihailo Vujic, Sahlgrenska universitetssjukhuset som informerade om genetik vid Marfans syndrom.

Tidigare ställdes diagnosen Marfans syndrom efter patientens symtom, baserad på Gent-kriterierna. Men ibland är det ändå svårt att skilja syndromet från andra åkommor eftersom symtomen kan likna varandra.

Med ny teknik kan diagnosen ofta bekräftas med en genanalys.

I varje cell i vår kropp finns en DNA-molekyl som innehåller våra 30 000 arvsanlag. Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i 46 bitar, så kallade kromosomer. Arvsanlagen, generna har sina bestämda platser på kromosomerna. De uppträder alltid i dubbel uppsättning utom i könskromosomerna där de förekommer i enkel uppsättning.

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

I DNA-molekylen finns på bestämda platser arvsanlagen, generna. DNA molekylen har en förmåga att kopiera sig själv, vilket är nödvändigt när informationen ska föras vidare till nya celler.

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

Den gen som ger Marfans syndrom ligger på kromosom 15 och heter fibrillin-1, FBN1.

– Man kan få olika grader av Marfans syndrom beroende på var mutationen, förändringen sitter. I vissa fall blir det bara linsluxation, ibland skelettpåverkan. Andra drabbas i hjärt- och kärlsystemet, sa Mihailo Vujic.

Marfans syndrom är ärvd i 75 procent av fallen. Hos cirka 25 procent av de som får syndromet har det uppstått en nymutation, en spontan förändring, som därefter blir ärftlig. Ärftligheten är så kallat autosomt dominant. Autosomt betyder att den inte sitter på någon av könskromosomerna.

– Dominant nedärvning innebär att det räcker att barnet ärver en skadad genkopia från den föräldern som bär på sjukdomen för att få Marfans. Risken att få syndromet är 50 procent vid varje graviditet, sa Mihailo Vujic.

En genanalys kan bekräfta diagnosen Marfans syndrom i 85 procent av fallen, när en patient har de misstänka symtomen. Men för 15 procent hittas inte någon skada på fibrillin 1 genen på kromosom 15. En förklaring till att en genanalys inte alltid kan bekräfta diagnosen är att analysen görs på de kodande delarna i fibrillin 1 genen. Den omfattar alltså inte innehållet framför genen eller bakom genen där det kan finnas regulatoriska sekvenser som sätter på eller stänger av genen.

– Själva genen kan alltså vara intakt, men inte den del som stänger av och sätter på genen, sa Mihailo Vujic.

En annan förklaring till att genanalys inte alltid ger svaret är att andra genförändringar som inte analyserats ger liknande symtom.

Mutation kan också uppstå i mosaikform. Då är det en mutation som inte skett i det första cellstadiet, utan senare kanske vid 15:e celledelningen.

– En sådan mutation kan visa sig i några få celler, medan de flesta andra celler är oförändrade. Om diagnosen är oklar kan man utreda mer och kontrollera om det finns typiska symtom, till exempel linsluxation eller hjärtproblem som kan bekräfta diagnosen, sa Mihailo Vujic.

Under det senaste året har en ny teknik utvecklats där man tar alla kända mänskliga gener och analyserar dem på en gång med så kallad parallell sekvensering eller genom sekvensering. Kostnaden är inte större än för analys av en specifik gen.

– Med denna nya metod har man större chans att detektera en mutation. Då kanske det visar sig att det inte var Marfans, utan man får en annan förklaring till symtomen som uppstått, sa Mihailo Vujic.

Han och hans kollegor har tidigare skickat dessa prover för DNA-analyssekvensering till Belgien, men har nu börjat sätta upp metoden i sitt eget laboratorium i Göteborg.

Personer som fått sin diagnos och den behandling som krävs, har numera samma livslängd som andra.

Frågor till Mihailo Vujec

Finns det forskning som visar att barn med Marfans syndrom har inlärningssvårigheter?

– Frågan är om det är ett symtom som verkligen passar in i Marfans syndrom. Det finns inga data på de barn, som diagnostiserats med ny molekylär (gen) teknik. Tidigare ställdes diagnosen på färre symtom (linsluxation, tunt underhudsfett, långvuxenhet, aortaförstoring) vilket inte var lika säkert. Barn med Marfans kan ha blandats ihop med andra liknande åkommor. Bland dem finns syndrom där inlärningssvårigheter är vanliga. Inte förrän det finns tillräckligt många patienter som gjort genetisk analys kan vi få ett svar på den frågan.

Kan det finnas två mutationer i familjen, en som barnet ärvt och en som barnet fått en nymutation?

– Ja, vi hade nyligen ett fall med familjär mutation där barnet inte ärvt den, utan hade en nymutation.

Min son har Marfans syndrom. Kan min dotter som inte har Marfans, bära på syndromet?

– Sannolikt inte.

Vi tillhör sannolikt de 15 procent som inte får ett tydligt svar på om det är en nymutation av Marfans syndrom. Vilken är risken att få ytterligare ett barn med diagnosen?

– Om man inte hittar något i släkten hos er är det sannolikt en nymutation. Då är risken för upprepning sannolikt mycket liten.

Lina har Marfans syndrom

På synundersökningen vid 4-årskontrollen på BVC blev det reaktion. Lina sa att hon inte såg något. Hon fick göra om synkontrollen tre gånger.

– Hon är rätt envis och vi trodde att hon lurades och kanske bara sa att hon inte ser, fast hon gjorde det, förklarar Jonas.

Lina fick en remiss till ögonläkare.

Trycket på ögat var bra, men däremot kunde läkaren inte se något brytningsfel. Maskinen kunde inte läsa av linsen. Ibland fick läkaren ett värde, ibland försvann det. Läkaren hade inte varit med om något sådant förut och tillkallade en kollega som tittade in i ögat.

– Han såg att det var en linsluxation. Vi fick en remiss till ögonspecialist i Stockholm, säger Eva.

– I efterhand har insett att när hon satt vid datorn vände huvudet för att använda sitt bästa öga. Nu har vi förstått att det var linsluxationen som gjorde att hon vred på huvudet för att kompensera för det, säger Jonas.

Jonas och Eva berättade om Linas linsluxation för storebror Carls fotbollstränare. Han som är allmänläkare, frågade direkt: har ni läst om Marfans syndrom? Han hade lagt märke till Linas fingrar och med linsluxationen blev det två tecken på Marfans.

Eva och Jonas läste på om Marfans syndrom innan de åkte för att träffa ögonspecialisten. De tyckte att Lina hade flera av de synliga kännetecknen för syndromet.

Förutom de smala fingrarna och fötterna, hade hon linsluxationen. Ryggen är rak, utan böj för svanken.

– Då blev vi oroliga för de symtom man inte kan se, som hjärta och lungor, säger Eva.

Linas barnläkare, som också är hennes kardiolog, skickade en remiss till en genetiker för DNA analys. Innan de åkte dit gjorde Eva och Jonas en släkthistorik. De gick igenom alla sina mor- och farföräldrars sjukdomar och dödsorsaker.

– Vi hittade ingen med Marfans syndrom, men vet att vi har hjärt- och kärlsjukdom i släkten, säger Eva.

När de kom till genetikern riktade han sig direkt till Lina och frågade om hon kunde vika in tummen över handflatan. Det kunde hon och tummen stack ut på andra sidan handflatan.

– Han lade upp undersökningen perfekt. För varje symtom som tydde på Marfans fick Lina poäng. När Lina gick därifrån var hon så stolt över att hon samlat så många poäng, säger Jonas.

Hos genetikern togs blodprov på Lina och Carl. Analysen av Linas blod visade att hennes Marfans var en nymutation. Carl hade ingen förändring på sin gen.

Information från Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas och är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.

– Ovanliga diagnoser är sjukdomar som finns hos högst hundra personer per en miljon invånare och som leder till omfattande funktionsnedsättning, berättade informationskonsulent Siv Roberts.

Ovanliga sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort. I samarbete med ledande specialister, handikapporganisationer och patientföreningar producerar Informationscentrum för ovanliga diagnoser texter till databasen, som finns på webbadressen

www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser. För närvarande innehåller databasen närmare 300 diagnoser, och nya tillkommer hela tiden. De utförliga diagnosbeskrivningarna på nätet kompletteras med en kort sammanfattning i tryckt form.

Den korta sammanfattningen går att beställa i flera exemplar för de som vill ha information att dela ut till förskole- eller skolpersonal, anhöriga och vänner. Skicka bara ett mail till adressen ovan med önskan om antal exemplar och er adress.

Linus aorta är förstörad

Familjen fick tid hos en barnläkare som är specialiserad i kardiologi. Han gjorde en ultraljudsundersökning av hennes hjärta. Det visade sig att hon hade en liten förstoring på aorta och ett litet läckage.

– När vi fick reda på det kändes det extra bra att vi begärt denna undersökning innan Linas ögonoperation, säger Eva.

Både vid nedsövning och uppvakning hade Lina extra hjärtslag. Därför fick familjen sova över natten på sjukhus för att få hjärtövervakning.

– Vi har känt att vi har varit i trygga händer, säger Jonas.

Linas läkare ville att hon skulle börja medicinera med betablockare för sin förstörade aorta.

Innan dess skulle Lina göra ett arbets-EKG på en träningscykel.

– Cykeln var gjord för vuxna, men tack vare att hon är så lång fungerade det bra, säger Eva.

Hjärtbesvär vid Marfans syndrom

De allvarligaste komplikationerna vid Marfans syndrom drabbar hjärt- och kärlsystemet. 75-80 procent av alla patienter med syndromet får hjärtproblem. De vanligaste symtomen är vidgad aorta (stora kroppspulsådern) och klaffproblem. Det berättade Jan Sunnegårdh, överläkare vid hjärtcentrum, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Hjärtproblem vid Marfans syndrom kan upptäckas när barnet är nyfött, i barn- och ungdomsåren och i vuxen ålder.

Aortavidgningen sker ofta i början på aorta nära hjärtat. Vidgningen ger inga symtom, men utgör en risk med fara för livet eftersom kärlväggen successivt kan ge efter och spricka. Bindväven i aortan innehåller mycket fibrillin. Då fibrillinet är försvagat hos en patient med Marfans syndrom utvidgas kärlväggen ganska lätt. En utvidgning på aortan kallas för aortadilatation eller aortaaneurysm. Aortaväggen består av tre lager som alla är uppbyggda av bindväv. Hos personer med Marfans syndrom är det mellersta, elastiska lagret svagare än normalt. Aorta utvidgas nästan alltid innan en bristning och en utvidgning kan förebyggas om den upptäcks i tid.

– En eventuell vidgning upptäcks med ultraljud vid magnetkamera eller datortomografisk undersökning, sa Jan Sunnegårdh.

Hjärtläkarens behandling går ut på att förhindra att vidgningen av aortan ökar. Som förebyggande behandling används betablockare eller annan medicin som sänker blodtrycket. Vid lägre blodtryck minskar påfrestningen på aorta.

– En behandling med betablockerare får inte avbrytas hur som helst, utan måste ske under läkarkontroll. Det gäller särskilt om det rör sig om höga doser, sa Jan Sunnegårdh.

Om aortadiametern ökar snabbt eller om man vet att den brustit hos släktingar med sjukdomen bör man överväga operation. Vid operationen ersätter man den vidgade delen med en rörformad kärlprotes.

Klaffläckage uppstår antingen i klaffen mellan hjärtats vänstra förmak och kammare (mitralklaffen) eller i aortaklaffen, som finns i den vänstra kammaren och kroppspulsådern. Eftersom trycket är högre i vänster hjärthalva än i höger utsätts klaffarna på vänster sida för ett högre tryck. Klaffen och ringen som den sitter i består av bindväv. Därför finns en risk att klaffen töjs ut och börjar läcka blod vid en bindvävssjukdom som Marfans syndrom.

– Vid klaffläckage pumpar inte hjärtat ut allt blod, utan en del läcker bakåt, så kallad mitralisinsufficiens. Patienten får hjärtsvikt och blir andfådd och trött, sa Jan Sunnegårdh.

Eventuella klaffproblem upptäcks via ultraljud, hjärtröntgen eller EKG. För att värdera hur stort problemet är mäts hur mycket blod som rinner tillbaka. En bra metod för detta är magnetisk resonanstomografi, MRT eller MR.

Läcker det mindre mängder blod är det tillräckligt att kontrollera hjärtat en gång per år. Är det fråga om större mängder måste något göras åt detta.

Måttliga klaffläckage behandlas med mediciner för att motverka hjärtsvikt. Läcker det större mängder kan det bli fråga om att sätta in en klaffprotes. Då kan man antingen välja en mekanisk protes eller en biologisk klaff från gris. Båda typerna har fördelar och nackdelar.

– Den mekaniska klaffen är säkrare än den biologiska och har längre livslängd. Å andra sidan kräver den att patienten får blodförtunnande mediciner, vilket inte behövs 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.

Vid Marfans syndrom finns det risk för infektioner i hjärtat. Vid ingrepp på andra ställen, till exempel i munhålan ska patienter ges antibiotika.

Patienter med Marfans syndrom har nytta av motion. Om klaffläckagen är så stora att patienten har hjärtsvikt bör man kontakta sin

sjukgymnast för råd om motion och fysisk aktivitet. Hjärtat mår bra att måttliga mängder fysisk aktivitet.

– Regelbunden motion, utan för stor fysisk belastning kan rekommenderas. Lugn uthållighetsträning som vid golf, simning eller längdskidåkning är bra. Vid hjärtproblem är det viktigt med regelbunden uppföljning. Då finns möjligheter att upptäcka om något symtom uppträder.

Frågor till Jan Sunnegårdh

Finns det ett gränsvärde för när det är dags för operation vid klaffläckage?

– Läckage bedöms i procent av det som pumpas ut. 30 procents läckage är mycket och anledning till operation.

Hur ofta ska man göra en undersökning av aortavidgningen?

– Ju större vidgningen är desto oftare bör en undersökning göras. Rekommendationen är att en undersökning görs vartannat år före puberteten, men därefter årligen.

Ska barn med hjärtbesvär vid Marfans syndrom undvika pulshöjande träning?

– Motion är bra, men kontakta hjärtläkare för att undersöka hur det är med klafffunktionen och bedöm träningsgraden efter det. Vi vet att vid dessa hjärtbesvär är det inte bra att hålla på med till exempel tyngdlyftning där blodtrycket får en plötslig stegring. Lugn uthållighetsträning är att föredra.

Har barnen nytta av att göra arbets-EKG?

– I värderingen av läckaget har man nytta av ett arbets-EKG. Det ingår i bedömningen av läckaget.

Vårt barn har korta attacker av rytmrubbningar. Vad kan göras åt det?

– Det finns en ny metod där barnet kan få med sig hem en utrustning där EKG:t avläses med en enkel klämma på tummen. Uppgifterna skickas sedan digitalt. Det är bra att veta hur långa attackerna är eftersom barn inte ska ha långa perioder av rytmrubbningar. Hjärtklappningsattacker som beror på att extra ledningsbanor finns mellan förmak och kammare kan behandlas med kateterteknik då de extra banorna kan förstöras med radiofrekvensablation.

Finns det patienter med Marfans syndrom som kan leva hela livet med klaffläckage?

– Ja, det finns hela spektrat av läckage.

Måste vi som bor i ett litet län nöja oss med de läkare vi har? Vi vill hellre möta läkare som träffat många andra patienter med Marfans syndrom.

– Det är inte säkert att läkare vid de stora universitetssjukhusen har träffat flera patienter med Marfans syndrom. Idealet vore självklart att det fanns enkla kanaler till information mellan de läkare som möter patienter med syndromet. Vi planerar att inom något år starta ett centrum för patienter med Marfans syndrom i Göteborg.

Har vi som patienter rätt till sekond opinion hos andra läkare?

– Ja. Patienten har alltid rätt till en andra bedömning.

Lina behöver inlägg

Linas smala fötter har gett henne problem. Nu sedan hon fått ett par inlägg utprovade är det mycket bättre. Det gör det lättare för henne att hitta skor till sina smala fötter och hon har det stöd som hon saknade tidigare. Familjen har börjat fundera över när det eventuellt är dags att göra en operation av tillväxtzonerna i knäna så att benen inte blir för långa.

De vill gärna ha kontakt med sjukgymnast som kan hjälpa henne. Lina får oftare ont i leder och knän nu så de tror att det är bra att gå kontinuerligt.

– Vi skulle vilja ha ett team som kan Marfans att vända oss till. Det känns särskilt viktigt för att bedöma när en operation är lämplig, säger Eva.

– Vi skulle vilja åka till teamet en gång i halvåret eller året, för att få en helhetsbild av vad hon behöver, säger Jonas.

Genom sin läkare på hemorten har de remitterats till ett Marfan-team i Stockholm. Det består av en endokrinolog, en hjärtspecialist, en sjukgymnast och en ortoped. Men det är ännu oklart om deras hemlandsting godkänner att Lina besöker dessa fyra specialister kontinuerligt.

Ortopedi vid Marfans syndrom

Hos ett barn är tillväxtzonerna fortfarande öppna. Det gör dem möjliga att påverka med operation, för att minska viss del av längdtillväxten hos unga med Marfans syndrom.

Ortoped Ann-Charlott Söderpalm, överläkare vid ortopedien Östra sjukhuset, Göteborg berättade om ortopedi vid Marfans syndrom.

I änden av varje rörben finns tillväxtzoner. Tillsammans med tillväxthormoner gör de att skelettet växer på längden.

– Skelettet växer inte bara på längden utan också på bredden genom en aktiv benhinna runt skelettet. Det innebär att vi under livet får en bredare benstomme, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Vid Marfans syndrom noteras en mutation i den gen som ser till att proteinet fibrillin produceras. Fibrillin är viktigt för de mekaniska egenskaperna i bindväven, i till exempel ledband och ligament som omger lederna. Mutationen innebär att dessa egenskaper förändras och bindväven blir mer töjbar, vilket i sin tur kan leda till en överrörlighet i diverse leder, till exempel i fötter och knän.

Mutationen ger också extra mycket tillväxtfaktorer. Det gör att tillväxten är större än i normalfallet.

– Går längdtillväxten väldigt fort hinner bencellerna i benhinnan inte riktigt med. Det leder till att benet inte blir motsvarande brett, utan lite tunnare i förhållande till sin längd och därmed också skörare under vissa faser av den kraftiga tillväxten. Det leder till att man lättare kan bryta benet, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Operation i tillväxtzonerna

Den ökade längdtillväxten vid Marfans syndrom kan i viss mån stoppas med en operation av tillväxtzonerna i de nedre extremiteterna. Operationen sker vid knäna.

– Vi borrar hela vägen igenom benet i tillväxtzonerna runt knäna och skapar oreda bland tillväxtcellerna där. Andra metoder är att sätta klamrar eller ”åttaplattor” över tillväxtzonen för att hindra tillväxten, förklarade Ann-Charlott Söderpalm.

Överrörlighet kan vara ett stort problem och ge upphov till värk hos personer med Marfans syndrom. Ofta är det fötterna som drabbas värst. Det är särskilt besvärligt eftersom hela kroppsvikten vilar på dem. Överrörligheten kan ge plattfothet så att personen nästan går på insidan av sina fötter och bakfoten, hälbenet går åt sidan. Många

sådana felställningar går att korrigera med inlägg och bra skor. Någon gång är det aktuellt med operation.

– Vid plattfothet kan man med en operation till exempel dela hälbenet och skjuta det inåt så att det hamnar i en bättre position, med bättre belastningsyta att stå på. Ibland kan lederna i foten behöva stelopereras. Att strama upp ledband eller senor i foten räcker inte, eftersom de bara töjer ut sig igen, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Hälften får skolios

Skolios är en ryggradskrökning som drabbar drygt femtio procent av alla med Marfans. Skolios kan vara funktionell eller strukturell. Vid Marfans är det en strukturell typ, som kan ge felställningar i både bröstrygg och ländrygg.

– Vi undersöker alltid vad skoliosen beror på. Den kan bero på en missbildning i kotorna. De ska vara fyrkantiga, men om det finns en halv kota blir ryggen krokig. Kotorna kan också vara sammanvuxna. Den vanligaste strukturella skoliosen är den så kallade idiopatiska, då är orsaken okänd, sa Ann-Charlott Söderpalm.

Vid skolios undersöks benens längd, om ryggen är i balans och rörligheten. Rotationen i ryggen mäts med en skoliometer. Mätningarna kompletteras med slätröntgen för att se hur kotorna ser ut och för att mäta vinklar.

– De flesta med Marfans har små ryggradskrökningar, som sällan behöver någon behandling. Små kurvor ökar väldigt långsamt. En stor kurva däremot följs upp eftersom det finns en ökad risk att den ska fortsätta öka.

Vinklar på 30-40 grader behandlas vanligtvis med korsett. Men korsett är i allmänhet inte effektivt vid Marfans syndrom. Vid stora vinklar övervägs operation. Vid Marfans syndrom är det vanligast att ryggen stabiliseras på flera nivåer från bäckenet och uppåt.

Frågor till Ann-Charlott Söderpalm

Kan man göra operation för att minska tillväxten av armarna?

– Teoretiskt sett är det möjligt att göra en inbromsning av tillväxten vid till exempel handleden. Men med tanke på att tillväxtzonerna runt handled och armbågsled är formade på lite annorlunda sätt än runt knäna, så skulle troligen risken vara stor för att man fick en ojämn tillväxt av skelettet i underarmen. Därmed är risken stor för sämre rörlighet i handled, underarm och armbåge. Vi har inte gjort någon sådan operation. Ovanför armbågen ser tillväxtzonen också speciell ut. Där är jag ganska säker på att det inte skulle gå. Även vid axelleden är det svårt att komma åt med risk för att det växer

snett efteråt. Jag har inte hört talas om att någon gjort detta. Med operation av fötterna kan man minska tillväxten, men bara marginellt.

Hur räknar man ut när det är dags att göra en operation för att justera längden?

– Först räknas den förväntade slutlängden ut. Då utgår vi från barnets tillväxtkurva. Man mäter dessutom skelettåldern på röntgenbilder av vänster handskelett. Röntgensjuksköterskor utgår från speciella modeller för att bedöma hur moget skelettet är i mellanhandsbenet i förhållande till den kronologiska åldern. För bedömning av slutlängd gör barnendokrinologer även en skattning av könsmognad och pubertet. Ibland kan även bestämning av köns-hormonerna ingå. Utifrån denna samlade information beräknas hur länge barnet förväntas växa och en lämplig tidpunkt för eventuell operation. En sådan kan ges för att bromsa in tillväxten i de nedre extremiteterna. Ryggens tillväxt kan vi dock inte påverka med denna operation. Därför är det också viktigt att vi bedömer den så kallade sitthöjdsprocenten, så att man inte till exempel bromsar in benen för tidigt. Då riskerar man att ryggen blir oproportionerligt lång i förhållande till benen.

Blir det lyckat varje gång eller finns det fall där barnet fortsatt att växa?

– Vår uppgift är att skapa oreda bland tillväxtcellerna i tillväxtzonerna så att området läker ihop ungefär som vid ett benbrott. För att kontrollera att detta verkligen sker tar vi en röntgenbild av knäna tre till fyra månader efter operation. Då kan vi se att tillväxtzonerna slutits. Jag har aldrig varit med om att de inte stängt sig vid knäna efter den här typen av operation.

Gör operationen av tillväxtzonerna i knäna ont?

– Ja det gör ont. Det blir fem knappt centimeterstora små sår runt varje knä. Eftersom själva operationen inne i benet är rätt stor kan knät bli svullet och ömt. Men man ska dock inte tveka att genomföra operationen när man väl bestämt sig. Man får och ska belasta benen, samt rörelseträna direkt efter operation men undvika kontaktidrott upp till fyra veckor efteråt.

Hur gör man vid olika långa ben?

– Med en operation av bägge benen konserverar man denna olikhet. Något annat ska man inte förvänta sig efteråt. Det gör dock ingenting om benlängdsskillnaden är liten. Vi brukar i allmänhet inte

åtgärda skillnader som är mindre än 2 cm. Om vi emellertid noterar större skillnader än så, kan man göra samma operation men bara på ena sidan. Detta bör ske efter noggranna uträkningar av tidpunkt, för att vid förväntad slutlängd uppnå en utjämning av skillnaden.

Vad kan man göra om bäckenet inte är rakt?

– För det första är det viktigt att bedöma varför bäckenet står snett. Är det orsakat av en liten benlängdsskillnad, kan denna kompenseras med ett litet inlägg eller skoförhöjning utifrån vad barnet tycker är bekvämt. Är benlängdsskillnaden stor, får man bedöma om det finns anledning till operation, som jag tidigare pratat om. Om skevheten i bäckenet orsakats av krokighet i ryggen, åtgärdas det emellertid bäst av ryggkirurgen om det blir aktuellt med operation av ryggen.

Lina får en ny lins

Eva läste allt hon kom över om Marfans syndrom. Oron växte. När de träffade ögonläkaren, konstaterade hon att Lina hade linsluxation på båda ögonen, fast av olika grad. Hon förklarade vilka åtgärder som finns. Ett alternativ var att plocka bort Linas sämst fungerande lins och sätta dit en syntetisk. Ett annat alternativ var att avvakta.

– Hon var rakt på sak. Det var bra, säger Eva.

– Vi fick ta beslutet om en operation skulle göras eller inte. Jag protesterade och sa att jag inte kan fatta ett sådant beslut. Jag frågade vad hon som doktor skulle rekommendera, säger Jonas.

Läkaren rekommenderade operation av det öga som hade störst luxation. Det främsta argumentet var att barn behöver se och att hjärnan behöver lära sig att se.

Därför tog de beslutet att operera Linas vänstra öga.

Ögonläkaren frågade om de hade börjat på en utredning om Marfans syndrom. Läkaren menade att barn inte föds med linsluxation, utan att det finns en bakomliggande orsak

Lina såg fram emot operationen. Hon hade märkt att hon såg sämre och tyckte det skulle bli bra att få bättre syn.

– Vi sa inget om våra egna spekulationer om att synproblemen kunde vara del av Marfans syndrom. Vi pratade bara om ögonen och att hon skulle få glasögon, säger Eva.

– Efter operationen provade de ut glasögon, för då kunde de mäta ut ett litet brytningsfel. Eftersom personer med syntetiska linser inte kan ackommodera, anpassa ögat efter skiftande avstånd, fick

hon dubbelslipade glasögon för ena ögat och vanligt glas till det andra, säger Jonas.

De gick på kontroller och ögonläkaren upptäckte att Lina stängde av synen på det sämre högerögat. Det är vanligt att barn gör så. Men det innebär att ögat utan träning blir ännu sämre. Linsluxationen hade försämrats.

Ögonproblematik hos barn och ungdomar

Det viktiga är inte vilken synnivå barnet har, utan hur synen utvecklas och att den utvecklas. Det berättade Alf Nyström, ögonläkare vid Drottning Silvias barn-och ungdomssjukhus när han talade om ögonproblem vid Marfans syndrom.

Eftersom Marfans syndrom drabbar bindväven är det vanligt att ögats funktion påverkas. Bindväven finns i ögats senhinna, strålkroppen, linsupphängningstrådarna, linsen och hornhinnan. Vid Marfans syndrom tänjs bindväven ut. Det kan bland annat leda till att linsupphängningstrådarna tänjs ut och linsen ändrar läge, linsluxation. Närsynthet är vanligt vid Marfans syndrom liksom brytningsfel.

Ögat fungerar som en kamera, där linsens uppgift är att avbilda föremål på en yta. Linsen avbildar varje punkt i bilden, ungefär som när man fångar solens strålar i ett brännglas. Om varje punkt är distinkt återgiven på näthinnan blir bilden skarp. Linsen sitter upphängd i trådar bakom pupillen. Trådarna fäster vid strålkroppen, som är en ringformad muskel. När muskeln drar ihop sig ändrar linsen form. Därmed förändras linsens förmåga att bryta ljusstrålarna. Tack vare detta kan man se skarpt på både nära och långt avstånd, ackommodation.

Alla punkterna tolkas sedan i hjärnan. Där linsen inte lyckas perfekt med avbildningen kan hjärnan kompensera och fylla i det som behövs för att underlätta vår förståelse av bilden. För att kunna tolka rätt måste vi lära oss att se och förstå föremål i vår omvärld.

Denna lärprocess pågår tills man är 8 eller 9 år.

– Synen är en av de förmågor som inte är bäst när vi föds utan den utvecklar sig. Därför är det viktigt att barn med nedsatt syn får hjälp att se bra. Vår syn är som bäst vid 25-28 års ålder, sa Alf Nyström.

Vid besök hos ögonläkaren görs en rad undersökningar. Bland annat kontrolleras synförmågan på en syntavla, barnets förmåga att ackommodera och om linsen ligger på rätt plats. När linsen är lös

kan det se ut som om det darrar i ögonen. Det ska inte förväxlas med nystagmus (ögondarr). Då slår ögat, som när vi tittar ut genom ett tågfönster. Nystagmus kan uppstå när ögat utvecklas, men det är ovanligt hos barn med Marfans. Hos barn med Marfans kan däremot regnbågshinnan (iris) darra. Det ser ut som om något skvalpar i ögat.

– Ju mer en lins åker på sidan desto sämre kan vi fokusera och bilden blir dålig. Linsluxation är ett av de tydligaste symtomen på Marfans syndrom, sa Alf Nyström.

Även om linsen ser sned ut behöver inte alla opereras. Så länge barnet utvecklar sin syn är det bättre att låta linsen vara. Hur ögat utvecklas påverkar vilken brytning barnet får som vuxen. Först när barnet fått bekymmer med synen kan operation övervägas. Till dess kan eventuella brytningsfel, som närsynthet, översynthet eller astigmatism korrigeras med kontaktlinser eller glasögon.

– Barnets öga har en förmåga att kompensera, som är större än om det hade varit ett optiskt instrument. Det är inte säkert att en lins som är lite på sned och lite sämre på att röra sig är riktigt så dålig för barnet som det borde vara om det var ett optiskt instrument, förklarade Alf Nyström.

Om operation bedöms som nödvändig kan linsen ersättas med en plastlins. Operationen är ungefär som när man opererar grå starr, sa Alf Nyström.

Vid grå starr hos vuxen görs ett hål i linskapseln, innehållet tas ut och ersätts med en lins av plast. Styrkan på den inopererade linsen är anpassad till ögats storlek och man ser oftast skarpt utan glasögon på långt håll. Om man gör så på ett barn vars öga växer kommer barnet bli kraftigt närsynt när det vuxit färdigt vilket innebär att man kan behöva byta ut linsen och det vill ögonläkaren undvika. Ju fler operationer desto större risk för andra komplikationer. Därför behöver barn oftast glasögon för alla avstånd och ibland kontaktlinser i början för att ögat skall ha så litet brytningsfel som möjligt när barnet har blivit vuxet.

De vanligaste brytningsfelen vid Marfans syndrom är närsynthet och astigmatism. Vid närsynthet är ögat optiskt lite för långt och bilden hamnar framför näthinnan. Närsynthet uppkommer i vanliga fall när barnets öga skulle ha vuxit färdigt men fortsätter att växa, medan det vid Marfans syndrom kan komma tidigare. Vid astigmatism blir bilden olika skarp i olika riktningar till exempel vågrätt och lodrätt.

– Barn löser ofta problemet genom att helt enkelt gå närmare och på så sätt utnyttja förstoringen som blir, sa Alf Nyström.

Att linsens upphängningstrådar är påverkade kan också ge över-
synthet och astigmatism. Dessa brytningsfel kan korrigeras med
hjälp av glasögon eller kontaktlinser.

Barn och unga med Marfans syndrom kan ha problem med att stäl-
la om synen från nära till långt borta, ackommodation.

– Vi undersöker brytningen och ackommodationen genom att föra
en ljusspalt över barnets öga. Ljuset speglas inne i ögat. Ljusstrålen
går åt olika håll beroende på om den bryts framför eller bakom nät-
hinnan. Av det kan jag bedöma barnets brytningsfel och förmåga
att ackommodation, sa Alf Nyström.

Har barnet brytningsfel eller svårt att ackommodera kan ögonläka-
ren skriva ut glasögon, som korrigerar för detta.

Ibland vid Marfans syndrom växer ögat mer än vad det skulle gjort
normalt. Näthinnan som består av nervceller kan inte följa med i
denna tillväxt utan tånjs istället ut. Detta kan i några fall leda till
nähinneavlossning. Glaskroppen som är den genomskinliga gelé
som fyller ut ögat fäster vid näthinnan på flera ställen. Normalt när
vi blir äldre, skrumpnar glaskroppen. Kombinationen av uttänjning
av näthinnan och skrumpning av glaskroppen kan dra i näthinnan
och orsaka hål i den. Då kan vätska komma in under näthinnan så
att den lossnar från underlaget och man får en nähinneavlossning.
Symtomen är att personen ser som en mörk gardin i synfältet. Vid
nähinneavlossning måste man operera ögat tämligen omgående.

Frågor till Alf Nyström:

Vårt barn är 11 år och redan närsynt. Riskerar han att bli mer närsynt?

– Det beror på vad som händer. Närsynthet kan vara på två olika
sätt. En orsak kan vara att ögat blir större då blir man mer närsynt.
Ett annat skäl kan vara att linsen håller på att flytta på sig. I ett så-
dant skede kan man bli närsynt av linsen, inte av ögat. Det är van-
ligt att man får olika typer av närsynthet, gärna närsynthet i kombi-
nation av brytningsfel, innan linsen lossnar eftersom den rör sig åt
olika håll. Det här flyttandet gör att man får brytningsfel.

Hur lång livslängd har en konstgjord lins?

– Den håller längre än vad ögat håller. De allra flesta material hål-
ler i århundraden.

Är det skillnad på att operera ett barn som medicinerar med Waran, jämfört med ett barn som inte tar Waran?

– Ja det är det. Hela kroppen har massor av små blödningar hela tiden. Kroppen är van ta hand om detta. Waran ökar risken för att blödningar som uppstår inte upphör. Vid operation finns då en risk att det ska fortsätta läcka blodceller in i ögat. Vid Marfan syr man ofta fast linsen med en tråd som skall sitta kvar och hålla linsen på plats. Denna tråd kan göra att det fortsätter att blöda från området även lång tid efteråt. Det finns då en risk att dessa blodceller fastnar i det filter som finns där vätskan som hela tiden bildas i ögat, för att ge näring åt linsen och hornhinnan, lämnar ögat. Ett sådant läckage kan ge glaukom eller grön starr. Det leder till att trycket i ögat ökar. Barns ögon tänjs även i normala fall lättare ut av högt tryck men det är vanligare hos barn med Down syndrom och Marfans syndrom.

När kommer blödningen efter en ögonoperation. Är det inom fem dagar eller inom några månader efteråt?

– Risken för blödning är störst de första fem dagarna, med allra störst risk den andra dagen. Under dessa dagar ska de käril som skurits i återbildas och proppar löses upp. Det som kan hända är små blödningar som inte stoppar så att det blir mer och mer korn i filtren som leder vätska ur ögat.

Kan vår dotter sätta in en lins när hon är 25 år om ögat är stabil då och Waran sätts ut tillfälligt?

– Tekniskt så går det. Om man ska göra det beror på hur känsligt ögat är och hur ögat påverkats av operationer tidigare. Dessa risker bör man alltid ta hänsyn till. För att väga den ena risken mot den andra använder man som läkare statistik, baserad på forskning och erfarenhet. Vilken information som är mest adekvat beror på hur nödvändig operationen är.

Vad kan hända med ögonen vid kontaktidrotter och vad gör jag vid skador?

– En svår fråga att svara på. Det finns idrotter som är väldigt ögonskadande och andra som är väldigt, väldigt ögonskadande. Det finns idrotter med en mycket liten risk, men om det händer något blir det en fullständig katastrof. Ett sådant exempel är golf. Får du en golfboll mot ögat innebär det i princip alltid att ögat blir blint. Spelar du istället landhockey är ju risken ganska stor att jag ska få en klubba i ögat men skadorna blir oftast inte lika allvarliga. Hur

stor risken är beror på vad som hänt med mitt öga tidigare. Om jag opererat ögat två gånger och linsen är fastsydd är risken större än om jag aldrig haft problem med ögat. Men i de flesta sporter finns skydd att använda för ögonen.

Lina gillar idrott

Hela familjen är intresserad av idrott. Lina spelar pingis, golf och handboll. På vintern blir det skridskoåkning och skidåkning.

– Hon är i full aktivitet, men vi märker en viss skillnad mot jämnåriga, genom att orken tryter för Lina. Om det är medicineringen eller kroppen som säger ifrån vet vi inte. Kanske är det en kombination. En vanlig skoldag är hon trött när hon kommer hem. Hon försöker hålla sig vaken, men sover ofta vid halv åtta, säger Jonas.

Lina är med i aktiviteter utifrån sina villkor, tycker föräldrarna. Hon lyssnar på sin kropp.

– Hon gillar att spela fotboll i trädgården. Blir hon trött är hon domare istället, säger Jonas.

– Hon gör ett medvetet val, trots att hon bara är sju år. Det tycker jag är duktigt. Hon hittar redan strategier för att klara sig i vardagen. Jag hoppas att denna förmåga håller i sig, säger Eva.

De vill att Lina ska bygga upp sin fysiska förmåga nu när hon är ung eftersom de inte vet hur det blir med hennes kapacitet och hennes ork senare.

– Om hon inte kan vara med när hon blir äldre ska hon ha provat så mycket som möjligt i alla fall, sa Jonas.

Sjukgymnastik och fysisk aktivitet

Satsa på träning i ungdomsåren. Det är särskilt viktigt vid Marfans syndrom. En vältränad person har bättre utgångsläge när funktionen försämras. Se till möjligheterna - inte svårigheterna när ni väljer aktivitet. Be om stöd och råd.

Sjukgymnasten Britt-Marie Rydh-Berner, rehabiliteringsmedicin, Danderyds sjukhus, Stockholm berättade om sjukgymnastik och fysisk aktivitet.

Vid Marfans syndrom påverkas många delar av kroppen; hjärta och kärl, lungor, ledband, senor, muskelfästen, ledkapslar och benhinnor och linsens upphängningstrådar. För att behålla eller öka styrka, kondition, smidighet och balans krävs träning.

– Kroppen är byggd för rörelse. Dessutom mår vi bättre psykiskt om vi är aktiva, sa Britt-Marie Rydh-Berner.

Träning innebär att vara fysiskt aktiv på ett sådant sätt att vi får upp pulsen. Under träningen använder vi vår muskelmassa till det den är gjord för nämligen rörelse. Eftersom vi blir bra på det vi tränar, gäller det att träna på det vi vill uppnå.

– Om jag vill kunna gå upp för trappan i mitt hus ska jag gå i trappor, inte lägga mig i bänkpress, sa Britt-Marie Rydh-Berner.

Vid Marfans syndrom kan ledbanden vara försvagade. Musklerna är långsmala och rörbenen i skelettet växer fort vilket påverkar musklerna som då sträcks ut än mer. Sammantaget innebär det att musklerna inte kan utväxla lika stor kraft eller bli lika stora som hos andra.

– Du blir starkare av träning, men det blir inte lika bulliga muskler som andra kan få. Det är svårt att nå framgång i bodybuilding, sa Britt-Marie Rydh-Berner.

Den normala utvecklingskurvan är att vi gradvis blir starkare och når vår fysiska topp när vi är 20-25 år. Sedan går det utför... Den fysiska toppen nås ungefär samtidigt för personer med funktionsnedsättning som för andra, men kurvan dalar med en brantare lutning därefter. Det i ungdomsåren vi lägger grunden för den funktion vi får i vuxen ålder.

De flesta med Marfans har en medfödd skörhet. Det sköra fibrillinet kan liknas vid ett gummiband som blir alltmer uttänjt. Exakt var detta märks är okänt på förhand. Därför gäller det att förebygga uttänjningen med en bra muskelkorsett och kondition.

– Forskning visar att med träning kan kurvan plana ut och bli mindre brant, därför är det viktigt att få in aktivitet som en vana i ungdomsåren. Har man fått vanan att träna är det lättare att fortsätta, sa Britt-Marie Rydh-Berner.

Träning ska väljas efter intresse. Det gäller att se möjligheter inte svårigheter. Verkar en aktivitet lockande, men svår gäller det att ta till hjälp eller hjälpmedel för att personer med funktionsnedsättning ska kunna utöva sin favoritsport.

– Det finns professionella som vet vilket stöd och vilken hjälp som passar i olika sporter, vare sig det handlar om skyddsväst, glasögon eller redskap för att skydda eller avlasta kroppen vid överrörlighet, rygg- knä- eller fotproblem, sa Britt-Marie Rydh-Berner.

Hennes inställning är att de flesta sporter går bra, men kanske inte alla varianter av dem. Någon kanske tycker om att rida, men ska kanske inte ägna sig åt fälttävlan. Dykning tilltalar en annan.

– Jag avråder inte från någon Extremsport. Det viktigaste är att det är något som lockar individen. Lagsporter har en fördel, eftersom

man kan fortsätta med dem i vuxen ålder. Dessutom ger det socialt utbyte att samarbeta.

Den som har bekymmer med hjärta och kärl, leder eller smärta kan behöva reflektera över valet av aktivitet i samråd med sin läkare. Vid förstora aorta är det till exempel viktigt att undvika maxpuls. Därför är tyngdlyftning med stora tyngder och en plötslig ansträngning inte bra.

Vid överrörlighet eller inskränkt rörlighet kan det vara bra att samråda med en sjukgymnast för att få tips om rörelser som är stärkande. Vid måttliga problem räcker det att gå på kontroll en gång om året, vid större problem en gång i halvåret.

– Smärta ska alltid tas på allvar, men träning är också viktig för att hålla smärtan stången. Till exempel mår de som har ont i knäna bra av stabiliseringsträning. Enkel vardagsträning är att stå på ett ben när man borstar tänderna, sa Britt-Marie Rydh-Berner.

Hon uppmanade alla att använda träningen för att lära känna sin kropp och vad den förmår.

– Lär er gärna aktiv avspänning. Då kan ni fånga upp tidiga tecken på smärta och göra något åt den i tid.

Tips om redskap hittas på varsam.se Därifrån kan man bland annat köpa stora pilatesbollar. De kan användas istället för en stol framför datorn eller vid läsläsning och ger utmärkt träning av bålen.

Frågor till Britt-Marie Rydh-Berner

Kan steroider påverka muskelförmågan?

– Nej det blir samma utväxling som innan, eftersom de långa armarna ger längre hävstänger. Musklerna förändras inte.

Är det negativt för personer med Marfans syndrom att använda PEP-mask, andning med motstånd?

– Nej, men jag kan heller inte se varför personer med Marfans syndrom skulle behöva det. Möjligen för att träna de små musklerna i bröstkorget som hjälper till att tömma lungorna helt. Om man har stora problem med slem kan PEP vara värd att använda.

Vår dotter älskar att dyka. Avråder du barn med Marfans syndrom från det?

– Nej, jag tror inte att det är några problem om det handlar om att dyka under ytan några sekunder. Barnet går upp när det inte mår bra.

Vår dotter vill spela rugby. Vad ska vi göra?

– Låt henne prova. Jag ger samma svar vare sig det gäller balett eller rugby, eller någon extremsport; är det något barnen är intresserade av, låt dem prova. Men ha koll. Under träningen får barnen

själva känna efter om aktiviteten passar dem. Ofta går det att kompensera för de utmaningar och risker sporten kan innebära. Prata med din läkare och eller sjukgymnast.

Lina vill vara med storebror

Lina vill gärna göra likadant som sin tre år äldre storebror. Även om de periodvis lagt mer tid på Lina i samband med hennes läkarbesök ägnar de mycket tid åt Carl. Han tränar både innebandy och fotboll.

– När vi skjutsar honom följer Lina med på träningen. Hon sitter utan att gnälla en hel dag i sporthallen när storebror tränar, säger Jonas.

– Ibland tycker jag inte att Carl får egen tid med oss, eftersom Lina alltid är med, säger Eva.

– Vi är ju en familj. Då ska vi ju vara tillsammans, säger Jonas.

Syskonrollen

Det är betydelsefullt för syskon till barn med funktionsnedsättning att bli sedda och bekräftade. De vet att de är viktiga men behöver höra sina föräldrar säga det och gärna få en stund med dem själva i vardagen.

– Vi försöker stötta dem i deras utsatta roll genom våra syskongrupper, berättade Samuel Holgerson, sjuksköterska på Ågrenska.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den kan vara fylld av gemenskap, men också präglas av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika, men även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, sa Samuel Holgersson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag.

– Vår erfarenhet visar att det är viktigt med kunskap, att ha någon att tala med och att få träffa andra i samma situation, sa Samuel Holgersson.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, sa Samuel Holgersson.

Den som får ett syskon med funktionsnedsättning ska förhålla sig till syskonets funktionsnedsättning, till föräldrarnas behov och krav och sina egna behov och önskningar. Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

Syskonens program

De två första dagarna på Ågrenska är det fokus på sjukdomen som syskonens bror eller syster har. Syskonen får träffa en läkare eller sjuksköterska med kunskap om sjukdomen. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Under veckan med Marfans syndrom blev det frågor om vad bindväv är för något och varför syskonen är så ömtåliga. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. I nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas. På en vecka med syskon till cancersjuka, frågade en kille som var 14 år, om man kan få cancer av ett slag? Under en innebandymatch hade han slagit till sin bror på benet med klubban. Veckan efter diagnostiserades brodern med cancer på benet. Nej, blev svaret från läkaren. Lättnaden syns i 14-åringens ansikte.

– Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet, sa Samuel Holgersson.

Efter de två första dagarnas fokus på barnet med funktionsnedsättning blir det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor under onsdag och torsdag. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier. Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte att avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning att syskonet inte vill belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

– Våra erfarenheter visar att gemenskapen och samtalen med andra får hjärnan att avlastas och att de flesta mår fysiskt bättre av samtal, sa Samuel Holgersson.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonet en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritar de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem? Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Sedan kan känslorna flyttas över till kroppen: Var sitter de glada känslorna och var är de svåra?

Frågekort är ett annat redskap. Syskonen drar ett kort med en fråga. Det kan till exempel bli: Vad gör dig arg? Under ett samtal med några tonårsskollar svarade en: När någon retar min syster. Killarna var i en period då syskon och familjen mest var något de undvek. Men svaret var självklart: Jag blir arg, för då måste jag försvara henne.

– Varför?

– För att jag älskar henne.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okey att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar. Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

– Men det behöver inte vara en vecka i solen som kompensation, utan det är stunderna i vardagen som är viktiga. Att gå på bio tillsammans eller att föräldern följer med på träning är sådant syskonen uppskattar, sa Samuel Holgersson.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

En bra erfarenhet som syskonen tycker att de fått genom att deras syster eller bror har Marfans syndrom är att alla föds olika och har olika förutsättningar i livet.

– En annan fördel är att de får gå före i kön till Liseberg. Och åka allt två gånger, sa Samuel Holgersson.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se

Frågor till Samuel Holgersson:

Hade barnen några tips om hur skolans personal skulle agera?

– Syskon brukar påpeka att ibland vill man inte prata om sitt syskon med syndromet. Man vill gärna ha förståelse för att det ibland

blir oroligt hemma om syskonet är sjukt eller ska opereras och att föräldrarna inte hinner hjälpa till med läxläsning. De vill ha lärarnas förståelse för att de är oroliga och kanske trötta.

Vad ska man göra om syskonen inte vill veta något om sin brors sjukdom?

– Ni kan föreslå att de läser på Socialstyrelsens webbsida. Lägg en lapp med länkarna. Då vet de var informationen finns, men kan gå in när de själva vill.

Lina börjar skolan

Lina har börjat första klass. Jonas och Eva har informerat personal och föräldrar till barn som Lina leker med om att hon har Marfans syndrom.

– Eftersom hon nu kommer att sitta still mer har vi undersökt om hon kan få bra stol och bord. Det är särskilt viktigt att hon får en stol med bra stöd för svanken, säger Jonas.

De tänker att hon också kan ha en pilatesboll att sitta på för att variera sittställning och träna bålen.

Andra tycks ha fått hjälp av habiliteringen, men det har inte Jonas och Eva fått. Istället har de själva letat efter en höj- och sänkbar bänk för att hon ska kunna stå upp och jobba också.

De har bara träffat en sjukgymnast där en gång. Hon undersökte Lina och sa att det vore bra med en särskild stol till henne. De

– Läraren har valt att placera Lina längst ner i klassrummet så att hon har möjlighet ställa sig upp när hon behöver det. Vi tycker att skolan lyssnat på oss, säger Jonas.

– Linas fröken har till exempel varit med oss på Ågrenska, säger Eva.

Erfarenheter från Ågrenska

Under barnen och ungdomarnas vecka på Ågrenska vill vi stimulera deras grov- och finmotorik för att de ska upprätthålla sin fysiska ork och öka sin kroppskänedom. Ett annat av målen är att bidra till att stärka deras självkänsla.

Bodil Mollstedt, specialpedagog berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete inför en familjevistelse och om barns och ungdomars rätt till stöd i skolan.

Pedagogik vid sällsynta diagnoser utgår från individens förutsättningar. Den bygger på generell specialpedagogik och på specifik

kunskap om diagnosen. Inför familjevistelsen skaffar sig personalen kunskap om diagnosen genom medicinsk information och tidigare erfarenheter från Ågrenskas arbete med sällsynta diagnoser. Utifrån familjernas berättelser om barnen och information från pedagogerna vid förskola eller skola planeras veckans program.

- Det är viktigt att ta hänsyn till varje individs specifika behov när vi gör programmet, sa Bodil Mollstedt.

Det pedagogiska programmet utformas från WHO:s klassifikation ICF, International Classification of Functioning. Den innebär att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande över sin delaktighet. I planeringen av veckans aktiviteter för barn och ungdomar med Marfans syndrom har det lett till målet att erbjuda aktiviteter som stärker självkänslan.

- Vi kompletterar utomhusaktiviteter med inomhusövningar i muskelavslappning och massage. Självkänedom som det ger bidrar till en stärkt självkänsla, sa Bodil Mollstedt.

Vid planeringen väljs aktiviteter efter individernas ork och förutsättningar. Därför varvas gruppaktiviteter med individuellt anpassade arbetspass. Under dagen finns tillfälle till paus och vila.

Påverkas av omgivningen

Vardagslivet för barn och ungdomar med Marfans syndrom påverkas av faktorer i deras omgivning, men också av de personliga förutsättningarna. Vad är viktigt för att vardagen ska fungera för era barn och ungdomar med Marfans syndrom? Bodil Mollstedt bad föräldrar och personal att diskutera frågan tillsammans två och två under någon minut. Föräldrarna och personalen svarade att det är viktigt att barnen trivs och är trygga, att de har god självkänsla och gott självförtroende. De behövde också förståelse från omgivningen, självständighet och kunskap från personalen de möter i förskola och skola.

Hur mycket beror på omgivningsfaktorer, frågade Bodil Mollstedt. Det mesta, enades föräldrarna och personalen. Men många faktorer påverkas också av de egna personliga förutsättningarna.

- Många av faktorerna påverkas av både yttre och inre faktorer.

Åtgärdsprogram

De särskilda behov som barn och ungdomar med Marfans syndrom har kan leda till att de behöver extra stöd för att klara skolan. I sådana fall ska ett åtgärdsprogram upprättas.

– Ett åtgärdsprogram innebär att skolan upprättar en plan för hur skolans personal ska agera och skolarbetet organiseras för att stötta eleven på bästa sätt. Åtgärdsprogrammet ska formars av skolans personal i samarbete med föräldrar och elev. Återkommande uppföljning bör ske för att se om stödet gjort resultat eller om det är något som behöver läggas till, sa Bodil Mollstedt.

Stödåtgärder

Stödåtgärder som eleven kan vara i behov av kan exempelvis vara möjlighet till handledning av personal, för att de få förståelse för elevens behov. Andra åtgärder är en anpassad miljö. Det kan handla om var eleven placeras i klassrummet för att underlätta eventuella synproblem eller inlästa läromedel att ta till när orken tryter.

– Bestäm alltid om stödåtgärderna i samråd med eleven. Kanske är deras upplevelse av stödåtgärderna inte densamma som de vuxnas? Om stödet syftar till att ge eleven möjlighet att vila på dagen, kan man exempelvis ställa in 2-3 saccosäckar och lite böcker och ställ i ett hörn av klassrummet. När fler kan sitta och vila, blir elevens behov inte så utmärkande, sa Bodil Mollstedt.

Samverkan mellan olika yrkeskategorier kan göra tillvaron bättre i skolan. Det kan vara sjukgymnasten som talar med idrottsläraren om hur lektionerna kan anpassas efter elevens förmåga. Kanske kan ett avslappningspass som ökar kroppskännedomen läggas in för hela gruppen?

Inför de nationella proven är det bra att i samråd med till exempel skolans specialpedagog diskutera eventuell anpassning. Det kan handla om att få längre tid på sig eller att få frågorna upplästa för sig.

– För att få anpassningen behöver man inte ha en diagnos. Syftet med anpassningen är att eleven ska ha rätt att visa sin förmåga, efter sina förutsättningar, sa Bodil Mollstedt.

Informera om elevens behov

För att sprida information om elevens behov till alla berörda lärare i skolan kan det vara bra att informera elevhälsoteamet. Föräldern kan själv bestämma att sekretessen i journalen bryts. För att sprida kunskapen kan en modell vara att ordna samverkansmöten med berörda samhällsinstanser föräldrar, sjukvård och barnhälsovård, kommunens resursteam eller personal från Specialpedagogiska skolmyndigheten. Ett tips till de som planerar att ordna samver-

kansmöte är att ta med alla inblandade, både beslutsfattare som rektor, som pedagoger och skolsköterska.

Överklaga

De som inte får stöd för sina krav hos rektorn kan alltid överklaga besluten till Skolväsendets överklagandenämnd (28 kap 16 §).

Adressen är

Skolväsendets överklagandenämnd

Postadress: Box 23069, 104 35 Stockholm. **Besöksadress:** Sveavägen 159. **Telefon:** 08-729 77 60. **Fax:** 08-58 60 80 09.

E-post: overklagandenamnden@overklagandenamnden.se

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om, det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Tandläkare Birgitta Johansson Cahlin, tandsköterska Lena Gustafsson och logoped Lotta Sjögren, informerade om munhälsa och munmotorik.

Många diagnoser manifesterar sig i mun och ansikte.

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

De samlar in, bearbetar och sprider information om problem som har med munnen att göra, som att prata och äta och om munhälsa. Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

Under familjernas vistelse på Ågrenska samlar tandvårdspersonalen in ny kunskap genom frågeformulär till föräldrarna om barnens tandvård, munhygien och eventuella problem kring munmotorik och munhälsa. Mun-H-Centers övertandläkare och logoped gör också en översiktlig undersökning av barnens munförhållanden. Observationerna och uppgifterna i frågeformuläret samlas i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda

patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Föräldrar får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare och logoped från Mun-H-Center gör under familjevistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Familjerna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers hemsida (www.mun-h-center.se) och via MHC-

appen:



Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att personen kan bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell mediciner är andra viktiga faktorer att uppmärksamma. Vissa mediciner kan ge muntorrhet och ökad risk för karies, hål i tänderna.

Vid Marfans syndrom kan personerna ha käkledsbesvär i form av knäppningar, låsningar, luxationer och smärta.

– Det är vanligt att barn med Marfans har dåligt med plats i munhålan för alla tänder. Högt gomvalv har också visat sig vanligare, se Birgitta Johansson Cahlin.

För att åtgärda problemen vid käkledsbesvär kan det vara nödvändigt att undersöka bettfysiologin vid specialisttandvården. Om tänderna har någon felställning eller sitter trångt behövs kontakt med en specialist på ortodonti, tandreglering.

Trångställningen kan innebära att barnen måste använda tandställning och kanske ta bort en del tänder. Idag finns stora möjligheter att nå bra resultat med den behandlingen.

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

Hela systemet kan komma i olag och hör till sjukdomen. För att avhjälpa tandgnissling, eller knäppningar eller smärta kan en avlastande bettskena användas.

Under behandlingen hos tandläkare kan det bli långa perioder då personen ska sitta med öppen mun. För att undvika käkledsbesvär är det bra med pauser eller ett bitstöd.

Inför tandvårdsbehandling är det viktigt att använda antibiotika vid ingrepp som blöder (operationer eller tandutdragning) för den som har konstgjord klaff, eftersom risken för infektioner är stor.

Personer som medicinerar med antikoagulations läkemedel (Waran) blöder lätt, vilket också bör uppmärksammas inför ingrepp.

Frågor till Lotta Sjögren och Birgitta Johansson Cahlin

Har du som logoped märkt att barn med Marfans har språksvårigheter?

– Vid tidigare undersökningar baserat på trettio patienter med Marfan hade tre någon form av talsvårigheter. De flesta hade det alltså inte.

Vid vilken ålder ska man åtgärda trångställning?

– Det beror på hur stor trångställningen är. I dessa fall är det viktigt att samarbeta med en specialist i ortodonti.

Är det mer vanligt med tandlossning vid Marfans syndrom?

– Jag är tveksam till om det är vanligare, men det är bra med extra profylax.

Opereras käkleden ifall en person har korsbett?

– Oftast kan man lösa problemet med bara tandreglering.

Lina har det bra

Allt fungerar bra just nu och föräldrarna tycker att Lina är som vilken sjuåring som helst. Men de har sina svackor med oro. Jonas och Eva är båda frispråkiga om Linas sjukdom och de pratar med sina vänner om hur de mår.

– Även om jag försöker tänka positivt har jag ibland mycket funderingar inför framtiden. Kommer vi att fortsätta ha det såhär bra, eller är det bara en tidsfråga innan hon får fler och svårare symtom? säger Eva.

– Vi får ta en sak i taget. Blir det problem hanterar vi dem då, säger Jonas.

Information från Försäkringskassan

Försäkringskassan ger stöd till personer med funktionsnedsättning och till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Gunnel Hagberg, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd dessa familjer kan erbjudas.

Stöd för personer med funktionsnedsättning

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd

lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Gunnel Hagberg.

Mer info och blanketter för ansökan finns på
www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 000 kr (2012).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2012 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 167 kr/ mån	110 000 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 875 kr/mån	82 500 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 583 kr/mån	55 000 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 292 kr/mån	27 500 kr /år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36 eller 69 procent av prisbasbeloppet,

som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet (det vill säga 7920 kronor).

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Läkemedelskostnader som ryms inom ramen för högkostnadsskyddet.
- Slitage av kläder.
- Extra kostnader för ökat tvättbehov.
- Specialkostor
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning mm

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Personlig assistans till barn

För att assistans till barn ska kunna utgå krävs det att vårdbehovet är betydligt större än vad som normalt ingår i föräldraansvaret.

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak.

Bilen får inte vara köpt innan beslutet är fattat. Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller

genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Gunnel Hagberg.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

Samhällets övriga stöd

Med hjälp av ”pys-paragrafen” ska en elev med Marfans syndrom kunna få högsta betyg i idrott. Det sa jurist Jenny Ranfors som är koordinator vid Ågrenskas familjevistelser. Hon informerade om stöd i skola, hjälpmedel, vård i annat landsting som en del av samhällets övriga stöd.

Förskolan och skolan

Skollagen från 1 juli 2011 slår fast att samma regler gäller för fristående som offentliga förskolor och skolor. Det innebär bland annat att rektor och förskolechefen har fått ökat ansvar när det gäller stöd till elever som behöver det. Rektorn är skyldig att skyndsamt utreda om en elev behöver särskilt stöd. Ett åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara sina kunskapsmål. Det ska vara konkret och visa vilket stöd som behövs från skolans sida.

– Flera av skolans beslut kan överklagas. Det gäller till exempel åtgärdsprogram och rätten till skolskjuts. Vänd er till Skolväsendets överklagandenämnd om ni är missnöjda med ett sådant beslut, sa Jenny Ranfors.

Åtgärdsprogram

I åtgärdsprogrammet ska finnas en skriftlig planering av skolgången. Den ska beskriva elevens behov och hur behoven ska tillgodoses. Åtgärdsprogrammet ska visa hur planen ska följas upp och utvärderas.

– Eleven och en förälder (vårdnadshavare) ska erbjudas möjlighet att vara med när åtgärdsprogrammet utarbetas, sa Jenny Ranfors.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut. Det vara handledning och fortbildning av personal. Eleven kan få en resursperson i skolan. Eller en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan vara stöd.

– Det särskilda stödet ska i första hand ges inom den grupp eller klass som eleven hör. OM detta inte är möjligt så är det rektorn som beslutar om att undervisningen ska ske i en annan grupp, sa Jenny Ranfors.

Betyg och behörighet

Idag går betygsskalan från A till F. Eleven måste vara godkänd (minst E) i 8-12 ämnen för att komma in på gymnasiet. När betyg sätts ska läraren utgå från all information som finns om elevens kunskaper.

– Det innebär att en elev kan få godkänt även om den inte gjort ett prov. Det finns andra sätt att visa sin kunskap, t ex genom ett muntligt prov eller praktisk övning, sa Jenny Ranfors.

Med hjälp av undantagsregeln i skollagen, den brukar kallas ”pysparagrafen” har läraren möjlighet att bortse från vissa delar av de kunskapskrav som eleven ska uppnå.

Pysparagrafen

”Om det finns särskilda skäl får det vid betygssättningen bortses från enstaka delar av de kunskapskrav som eleven ska ha uppnått. Med särskilda skäl avses funktionsnedsättning eller andra liknande personliga förhållanden som inte är av tillfällig natur och som utgör ett direkt hinder för att eleven ska kunna nå ett visst kunskapskrav.”

Missnöjd?

Den som är missnöjd ska i första hand vända sig till skolans rektor. I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Eller till

Skolverket

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst:

Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Förbered mötet!

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför mötet och se till att ha med alla beslutsfattare på mötet. Det kan till exempel vara bra att ha med skolsköterskan på mötet, tipsade Jenny Ranfors.

Ha en dagordning och bestäm på förhand hur lång tid mötet ska vara. För ett protokoll om vem som ska göra vad till när. Boka en

ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller vidmakthålla funktion och förmåga. Den kan också skrivas ut att kompensera för en ned-satt eller förlorad funktion eller förmåga att klara det dagliga livet. – Det gäller inte produkter som är vanliga i hemmet, som en dator, sa Jenny Ranfors.

Hjälpmedel är oftast landstingets ansvar och kräver hälso- eller sjukvårdskompetens vid utprovning. Beslutet kan inte överklagas. Hjälpmedel finns på habiliteringen, hjälpmedelscentralen, datatek, datakommunikationscenter, syncentral och hörcentral. "Fritt val" är rätten att få ett likvärdigt hjälpmedel från annan leverantör. Då äger familjen hjälpmedlet, inte landstinget/kommunen. Fritt val gäller idag i Stockholm, Kronoberg och Sörmland.

Förskrivningsprocessen

Behovet av insatser ska bedömas innan det förskrivs. Nästa steg är att prova ut och anpassa hjälpmedlet till brukaren. Brukaren kan sedan behöva träna på hjälpmedlet och lära sig hur det ska användas. När hjälpmedlet skrivits ut ska en uppföljning och utvärdering ske. Den som ska använda hjälpmedlet ska ha inflytande när hjälpmedlet skriv ut. Beslutet om hjälpmedel kan inte överklagas.

Vård i annat landsting

Om vården inte finns i det egna landstinget kan patienten välja vård i ett annat landsting. Det gäller också om väntetiden i det egna landstinget är längre än vad som gäller enligt vårdgarantin. – För att få vård i annat landsting krävs remiss och patienten får betala den patientavgift som gäller i det andra landstinget, sa Jenny Ranfors.

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.varsam.se - Varsam

Föreningen

Marfanföreningen satsar på friskvård. Styrelseledamoten Kent Clasén berättade om Svenska Marfanföreningen och uppmanade alla att gå med.

– Friskvårdsprojektet pågår under två år för att öka hälsan bland medlemmarna. Målet är att öka livskvaliteten i vardagslivet. Under året görs friskvårdsträffar på fyra platser i landet. En pocket bok ska skapas med friskvårdstips som är speciellt utvalda för att passa medlemmarnas behov.

Svenska Marfanföreningen bildades 1993 gemensamt av läkare och patienter. Föreningens ändamål är att:

- erbjuda stöd till personer som har syndromet och deras närstående
- kontakta dem för att ta reda på deras hjälpbehov
- verka för deras intressen hos myndigheter och institutioner
- sprida kunskap om syndromet
- främja forskning kring syndromet
- hålla kontakt med Marfanföreningar i andra länder
- hålla kontakt med andra handikappföreningar

Föreningen består av både patienter och anhöriga och har 155 huvudmedlemmar och 112 familjemedlemmar. Medlemsbulletinen kommer ut fyra gånger per år.

Vill du komma i kontakt med föreningen kan du skicka ett brev till adress:

Svenska Marfanföreningen
Ingrid Karlsson
Backvägen 3, 4tr
169 55 Solna

Eller gå in på www.marfanforeningen.se

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Lars Hagenäs
Barnendokrinlab. Q2:08
Astrid Lindgrens barnsjukhus
Karolinska universitetssjukhuset
171 76 STOCKHOLM
Tel: 08 - 517 700 00

Överläkare Mihailo Vujic
Klinisk genetik
Sahlgrenska universitetssjukhuset
413 45 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Informationskonsulent Siv Roberts
Informationscentrum för ovanliga
diagnoser
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs
universitet
Box 400
405 30 GÖTEBORG
Tel: 031 -786 55 90

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

Överläkare Ann-Charlott Söderpalm
Barnortoped
Drottning Silvias barn- och
ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031 - 343 40 00

Ögonläkare Alf Nyström
Drottning Silvias barn- och
Ögonkliniken
ungdomssjukhus
416 85 GÖTEBORG
Tel: 031-3431000

Leg sjukgymnast

Britt-Marie Rydh-Berner
Rehabmedicin
Danderyds sjukhus
182 88 STOCKHOLM

Bodil Mollstedt
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Samuel Holgersson
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 750 91 00

Övertandläkare
Birgitta Johansson Cahlin
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 7509200

Tandsköterska, koordinator
Lena Gustafsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Logoped Lotta Sjögren
Mun-H-Center
Box 2046
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 92 00

Mona-Lis Petersson
TUNGELSTA

Psykolog Helena Fagerberg Moss

Barn- och ungdomsmedicinska
mottagningen
Kungshöjd
Kungsgatan 11
411 19 GÖTEBORG

Personlig handläggare
Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG

Verksamhetsansvarig
Annica Harrysson
NKSD, Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Koordinator Jenny Ranfors
Familjeverksamheten
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Redaktör Pia Vingros
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
Tel: 031 - 750 91 00

Marfans syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 419

Marfans syndrom är en genetisk bindvävssjukdom. Eftersom bindväv finns i hela kroppen kan personen få symtom från många olika organsystem. I Sverige blir det 20-30 nya fall varje år, vilket gör Marfans till en ganska vanlig åkomma.

Personer med Marfans syndrom är ofta längre än genomsnittet och spensliga med långa fingrar och ben. Till de allvarligaste komplikationerna hör hjärt- och kärlproblem som vidgad aorta och klaffläckage. Linsluxation och synproblem är vanliga.

För att hindra alltför lång slutlängd kan ungdomar opereras i knänas tillväxtzoner. Synfelen justeras med operation, kontaktlinser eller glasögon. Hjärtproblemen kan hållas under kontroll med undersökningar och läkemedel.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2012



ÅGRENSKA

www.agrenska.se