



Marfans Syndrom

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

2/06



Forskningsgenombrott Årsmötet Läkarmöte

Ledare

Sitt i vårsolen och njut!

Nu börjar planer spira i takt med att vårsolen lyser och man kan ta med sig kaffekoppen ut!



I Göteborg håller Anna i tåtarna och anordnaren vårfikaträff. Efter det mycket givande mötet den 5 februari med genetikern Mihailo Vujic kände vi alla att vi hade så mycket att prata om att tiden inte räckte till, därför blir det en ny träff.

Ring Anna på 0709-240168 så hittar hon ett datum då alla kan.

Göran Rückert i Näsby Park inbjuder till en kreativ kväll i sin ateljé den 12 maj då vi ser hur färger blandas i vattenpusslar; Carina tar emot anmälningar på 0709-750 521.

Och sist men absolut inte minst har vi marfanhelgen på Öland den 28-30 juli. Jag ser fram emot att träffa många av er då.

För mig är det en ynnest att få vara med i en styrelse med så mycket kunnande och engagemang. I samma andetag som jag därför hälsar Fredrik Alderin och Marianne Blixt välkomna till styrelsen sänder jag ett stort tack till Kicki Andersson i Göteborg som har varit med i styrelsen i flera omgångar och alltid kämpat på med friskt humör! Likaledes tackar vi Tony de Belder som i en evighet har dragit ett tungt lass i styrelsen. Nu tar de tag i andra saker i livet och håller kontakten som medlemmar och rådgivare.

Så nu tar jag min kaffekopp, sätter mig i solen och filar på ett brev om Marfans syndrom till ögonkliniker...

Hälsningar

Lise



Marfans
syndrom

2/06

UTGIVEN AV
Svenska Marfanföreningen
C/o Ulla Frick
S:t Eriksgatan 50 A, 3 tr
112 34 Stockholm
www.marfanforeningen.se

POSTGIRO 37 51 94 -8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ
Jenny Åström och Lise Murphy.
Redaktionskommittén är tacksam för alla bidrag till tidningen

TRYCKERI
Fyris-Tryck AB, Uppsala

Kalendarium 2006

- | | | |
|--|--------------|--------------------------------------|
| April | 3 | styrelsens telefonmöte kl. 19.30 |
| | 22 | Sällsynta Diagnosers årsmöte |
| | 25 | styrelsemöte 18.00-21.00 |
| Maj | 1 | styrelsens telefonmöte |
| | 18 | konstmöte hos Göran Rückert kl.18-21 |
| datum ej klart- fikaträff i Göteborg, | | |
| Juni | 5 | styrelsens telefonmöte |
| | 11 | styrelsemöte |
| Juli | 28-30 | Marfanhelg på Öland |
| Augusti | 8 | styrelsemöte |
| | 13 | deadline för nr 3 av tidningen |

Forskningsgenombrott i USA kring Marfans syndrom

Carolyn Levering, ordförande i amerikanska NMF, National Marfan Foundation informerar i ett mejl om ett viktigt genombrott inom Marfanforskningen. Studier vid Johns Hopkins Hospital i Baltimore har visat positiva effekter för Marfanpatienter vid användande av preparatet Losartan (Cozaar).

Det amerikanska preparatet har även visat sig positivt i Marfansammanhang för att motverka försvagning av artärerna. Forskarna vid Johns Hopkins ser sin upptäckt som ett genombrott. Det är nämligen första gången, som man lyckats få fram ett preparat, som kan förhindra att en av de mest livshotande komplikationerna kring Marfans syndrom utvecklar sig hos dessa patienter och som dessutom kan återställa redan uppkomna skador på artärsystemet.

NMF har varit en av sponsorerna till denna studie och känner stor tillfredsställelse över att vara huvudfinansier.

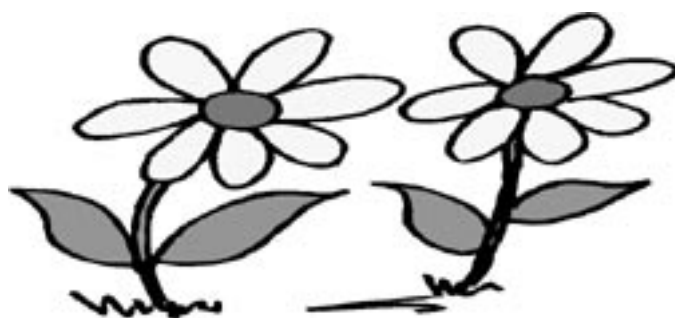
Mot bakgrund av de framgångsrika studierna har NMF startat ett samarbete med National Heart Lung and Blood Institute NHBLI och dess utbyggda nätverk av sjukhus över hela USA och som i sin tur ingår i The Pediatric National Heart Health Network.

Under hösten 2006 planerar man att påbörja klinisk prövning på personer med Marfans syndrom. NMF ämnar stödja NHBLI med att skaffa fram patienter med denna diagnos och lämna stöd till alla de som deltar i undersökningen och att utforska tänkbara effekter av Losartan på andra organsystem.

Inom NMF är entusiastismen stor inför denna upptäckt och de väntar ivrigt på resultatet av höstens medicinska undersökningar. Mer information kommer att finnas på NMFs webbsidor. Den som har frågor kring denna upptäckt kan ta kontakt med Dr Josephine Grimma på NMF (jgrimma@marfan.org)^{BF}

Innehåll

Ledare	2
Kalendarium	2
Forskningsgenombrott i USA kring Marfans syndrom	3
Årsmötet 2006 i Stockholm	4
Varför är kontaktläkarmötena så viktiga för föreningen	6
Ateljébesök	7
Kontaktpersoner	8



Årsmötet 2006 i Stockholm

I år höll vi årsmötet i Stockholm igen. Tretton medlemmar kom till Thoraxkliniken på Karolinska, trots ett vackert senvinterväder med sol. Något vi inte har blivit bortskämda med denna långa, snörika och kalla vinter.

Vi inledde med sedvanliga årsmötesförhandlingar. Protokollet i sin helhet kan du läsa på hemsidan www.marfanforeningen.se.

Att hålla årsmöte innebär ju att en del formella beslut ska tas – man ska godkänna räkenskaper, välja styrelse, valberedning m fl uppdrag. En av de viktigaste punkterna är att ge ansvarsfrihet till styrelsen för det den åstadkommit under året som gått. Vilket vi också fick, och vi tackar medlemmarna för visat förtroende.

Under mötet gjorde vi ett avbrott för att alla närvarande skulle få en möjlighet att diskutera vad vi gjort under det gångna året men också komma med förslag och synpunkter på vad vi ska göra under det kommande verksamhetsåret.

Vi ska förbättra och vårda kontakterna med våra kontaktläkare och starta eller stärka redan bildade nätverk på fler platser i landet. Våra erfarenheter hittills är att våra kontaktläkare är jätteviktiga för oss, och vi tror att vi är viktiga för dem också. Med lite hjälp från ”kontaktpersoner” ute i landet kan vi få igång ett bra arbete på lokal nivå.

En annan sak som kom fram var att medlemmarna vill göra roliga saker tillsammans. Genast kom ett sådant förslag upp: en målar-”kurs” i Göran Rückers ateljé i Näsby Park. (Mer om det kan du läsa på annan plats i tidningen.)

Just det gäller ju för medlemmar i Stockholmsområdet. Har du som bor på annat håll någon idé? Styrelsen kan hjälpa till med medlemslistor om du vill skicka ut inbjudan till någon lokal aktivitet. Om det är möjligt kanske någon från styrelsen också kan

delta.

Efter den lite friare diskussionen återupptog vi årsmötesförhandlingarna och valde styrelse. Den nya styrelsen består delvis av gamla kända ansikten men några nya kom till och det uppskattar vi mycket.

Styrelsen

Ny i styrelsen är Fredrik Alderin från Norrköping. Fredrik är 41 år, gift och har 2 barn, en kille på 17 år och en tjej på 15 år. Han jobbar som datatekniker på huvudkontoret inom Kriminalvården. Han är väldigt sportintresserad och spelade basket på elitnivå innan han blev klaffopererad 1992. Då fick han reda på att han hade Marfans syndrom. Fredrik och hans familj har varit på Ågrenska två gånger och har mycket positiva erfarenheter därifrån.

Som ny suppleant valdes Marianne Blixt. Hon bor i Lindköping med sin familj som består av make och en son på 17 år. Marianne är hemarbetande. På fritiden ägnar sig hela familjen åt olika friluftaktiviteter och reser gärna land och rike runt i husbil. Genom att arbeta i styrelsen vill Marianne delge andra sina erfarenheter om hur det är att leva med Marfans syndrom i familjen.

I övrigt består styrelsen av ”gamla rävar”. Lise Murphy omvaldes som ordförande. Lise gillar att göra saker som ger livsgnista: Hon samtalar gärna med sina barn under deras väg mot vuxenlivet, går promenader med sin fina collie Eddie, simmar gärna i badhus eller sjö, lagar gärna mat och träffar vänner, läser böcker och ser engelska deckare på TV och (alltför sällan) bra filmer på bio. I år blir det kanske också lite pyssel i den pyttelilla trädgården.

Ulla Frick har också varit med länge. Ulla är styrelsens sekreterare och håller reda på protokoll och all post som kommer till föreningen och ser till att alla som vill ha information om oss får det. På ledig tid promenerar Ulla gärna med maken Bertil på vackra Kungsholmen i Stockholm. Sedan ungefär

fem månader har barnbarnet Andreas lyst upp tillvaron i det Frickska hemmet.

Anna Ulin, är 41 år och bor i Göteborg och är verksam som keramiker och arbetar med skulptural keramik. När hon inte jobbar i verkstaden kör hon scooter (tänk: vespa) och åker Sverige runt och träffar tjejer i en förening för kvinnliga scooterentusias-ter. Anna kommer att vara föreningens kontaktperson på västkusten.

Karin Olsson, som är föreningens nye kassör är 45 år och vandrarhemsvärd på STF Vandrarhem Stora Frögården på Öland sedan snart tre år. Innan dess bodde och jobbade Karin i Stockholm, men fick nog av stress och storstadsvimmel och flyttade till havet och södra Öland. Hon bor nu i en bit av vandrarhemmet tillsammans med sambon Erik och två Norwichterriers Asta och Ville. Karin har Marfans syndrom och är hjärt- och ögonopererad. Nu mår hon bra och har oftast mycket lite besvär av syndromet.

Jenny Åström, som bor i Luleå, är vår nordligaste styrelserepresentant. Jenny har också varit aktiv i föreningen i många år. Hon är föreningens webbredaktör och numera också den som vid sin dator knåpar ihop vår tidning. Jenny bor med man och två barn i villa med trädgård som hon med stor entusiasm får att grönska och blomma långt uppe i norr. Jenny studerar nu och drömmer om att bli bibliotekarie.

Till sist då jag själv, Carina Olsson. Jag har varit med i styrelsen några år nu. Har syndromet själv men det hindrar mig inte att göra det jag är intres-

serad av. Jag åker gärna till någon fågelsjö eller strandäng på Öland och sitter några timmar och ser vad som händer i vikar och vassar. Det ger mig ro i själen. Liksom att ”prata” med mina pelargoner. Det har med åren blivit en liten samling! Marfanföreningen har varit en stor källa till kunskap om syndromet men också gett mig många nya vänner.

Avtackning

Vid årsmötet fick vi tyvärr avtacka vår trogne kassör – Tony de Belder. Tony är en av dem som var med och startade föreningen i början av 90-talet. När Tony meddelade att han inte längre ville vara kvar i styrelsen, fick vi lite panik. Vem skulle kunna axla hans mantel som kassör? Kassörsuppdraget är jätteviktigt och kräver att man har lite kunskaper om hur en kassabok ska föras och hur man gör ett bokslut. Men olyckan vände – Karin bestämde sig för att hjälpa vår lilla förening med denna syssla. Hon kommer att ha hand både om räkenskaperna och om medlemsregistret. Det tackar vi för!

Vi tackar Tony, med blomma, för lång och verkligt trogen tjänst och önskar honom lycka till med sitt nya uppdrag som föreningens revisor.

Även Kicki Andersson avgår ur styrelsen och vi tackar också henne för hennes engagemang. Vi hoppas dock att vi kommer att se både Tony och Kicki i andra sammanhang i föreningen. Efter detta tackade Lise de närvarande och avslutade mötet. Vi hoppas nu att vi ses på olika aktiviteter och lokalmöten ute i landet. Eller varför inte i Näsby Park i maj?

CARINA O



Varför är kontaktläkarmötena så viktiga för föreningen?

Förutom att vi ser till att vi håller oss a jour med forskning och framsteg kommer också nya idéer och planer fram till gagn för oss alla. Vi är tacksamma för att engagerade läkare stöttar oss och ser till att vi har korrekt och uppdaterad information för våra medlemmar.

Gentkonferensen i september

Genetikern Elisabeth Blennow var med på den stora Gent-konferensen i september 2005 där man talade ganska mycket om marfanliknande tillstånd (se föregående nummer av marfantidningen). Man tog också upp svårigheter med att diagnostisera Marfans syndrom.

Ungefär en femtedel av fallen är knepiga att diagnostisera och då kan det vara till hjälp att ta en röntgen av svanskotorna för att se om ”påsen” (bestående av bindväv) som omsluter ryggmärgsvätskan och ryggmärgen har utvidgats. Det ser man tydligast nere vid svanskotan när patienten är stående; duraekstasi heter det som man letar efter. Men man går igenom alla de andra diagnoskriterierna först och utesluter näraliggande diagnoser. På Karolinska i Solna har man i några fall kunnat se denna utvidgning och det har varit till hjälp vid diagnos.

Vidare informerade Elisabeth om att Losartan, en betablockare, har haft färre biverkningar än andra betablockare för en del patienter. Betablockare rekommenderas överlag som en dokumenterad metod för att bromsa aortans utvidgning och därigenom minska risken för bristning.

Artikel i Lancet om Marfans syndrom

Det finns en artikel i den ansedda tidningen Lancet har man försökt att gå igenom befintlig forskning och sammanställt allt till en begriplig helhet (för läkare åtminstone). Hemläxan till våra läkare blev att kontakta oss om det fanns några väsentliga nyheter. Hittills har vi inte hört något. Om det är någon som

vill ha artikeln, skickar vi den gärna (helst elektroniskt). Den är skriven för fackmän så den är knepig att läsa för en lekman. Ett stort tack till genetikern Mihailo Vucik i Göteborg som gav oss den först!

Faktablad och Socialstyrelsens information

Vi kommer att publicera nya faktablad när de blivit godkända av respektive läkare och fått layout. Det blir blad om tillväxt, råd till marfanpatienter och marfanliknande tillstånd.

Socialstyrelsen har ännu inte lagt ut det uppdaterade materialet eftersom några läkare inte har blivit klara än. Det är på gång dock.

En nordisk GUCH-träff och Marfanregister

Det kommer att hållas en nordisk GUCH-träff (Grown Up Congenital Heart disease; vuxna med medfödda hjärtfel). Det finns GUCH-mottagningar i Stockholm, Göteborg, Lund, Linköping, Uppsala, Örebro och Umeå (www.guch.nu observera att det finns en länk till Marfanföreningens sida) En hel del marfanpatienter går på GUCH-mottagningar men absolut inte alla.

Dan Lindblom som vi känner väl som thoraxkirurg med verksamhetsansvar i Stockholm (tills i november 2005) anser att vi bör upprätta ett Marfanregister som till en början kan finnas i Stockholm på GUCH-mottagningen så att det är sekretessbelagt och sköts professionellt, för att sedan bli nationellt. Vi har då möjlighet att samla erfarenheter om oss sällsynta marfanare. Dessa erfarenheter kan sedan spridas till andra läkare och registret kan vara en bas för den kartläggning som behövs göras om marfanpatienterna i Sverige. Då kan man få stöd för våra behov och behandlingar.

Styrelsen fattade beslut på vårt senaste möte att vi ställer oss positiva till registret som sådant och samarbetet mellan oss och GUCH om hur vi ska gå

tillväga. Vi har ju i allmänhet ett sunt misstroende mot register, men om det läggs upp på rätt sätt kan det ju vara av otrolig nytta för oss alla med Marfans syndrom.

I Norge har man ju center för marfanpatienter och där har läkare och patienter möten och erfarenhetsbyten (nu har man gjort en studie där alla marfanare undersöks och ”kartläggs”). Läkarna fann till exempel att de flesta fick samma biverkningar av en viss hjärtmedicin. Då kunde man sprida den kunskapen och använda ett annat läkemedel i stället. Självklart måste alla som är med i registret göra det frivilligt och tillgången till informationen är starkt begränsad till behandlande läkare. Mer information kommer eftersom det är på idéstadiet än så länge.

Marfanföreningen har koll på läget!

Det känns tryggt tycker jag. Vi behöver medicinsk expertis att rådfråga för att ge vettiga råd till de medlemmar som ringer till oss och vi behöver hjälp med att tolka ny forskning. Vad vi i styrelsen kan bidra med är ju att framföra konkret kunskap som vi får från medlemmarna om hur det är att leva med Marfans syndrom och också att kunna påverka mot ännu bättre vård.

Ingen bild denna gång men trots influensor och sportlov deltog Gunilla Forssell, Eva Mattsson, Dan Lindblom och Ulf Ergander från GUCH och Astrid Lindgrens sjukhus, Elisabeth Blennow klin.genetik samt Tony, Carina och Lise från styrelsen.

LISE

Har du betalat medlemsavgiften?

Du som ännu inte betalat medlemsavgift för 2006 - gör det på PlusGiro 37 51 94-8, Svenska Marfanföreningen. Avgiften är 200:- för första medlemmen i en familj och för enskilda medlemmar, samt 50:- för var och en av de familjemedlemmar man därutöver vill bli medlemmar. Ange namn på alla som du betalar för vid din inbetalning. Det är bra om vi får in fler 50-kronorsmedlemmar för det innebär att vår paraplyorganisation sällsynta diagnoser får högre statsbidrag och det kommer vår förening tillgodo via deras kurser med mera.

Ateljé-besök

Med vattenpuss-målning hos Göran Rucker
Kryssavägen 6 A i Näsby Park

Tid: den 18 maj klockan 18.30

Kostnad 125:-

Tag Roslagsbanan till Näsby Park (det tar cirka 20 min från Östra station), där Göran möter. Sen är det en kort liten promenad på cirka 200 meter.

Du får en oväntad upplevelse med pensel och färg, fika och ostmacka. Lär känna dig själv och marfanvännerna.

Anmälan **senast den 10 maj** till Carina
på tel 08-89 49 92 eller 0709-750 521.

Välkommen!



Kontaktpersoner

Hör gärna av dig till Lise Murphy om du vill vara med. Det skulle vara bra om vi kunde få namn på äldre marfanpatienter, och vi vill gärna täcka in hela vårt avlånga land.

Returadress:
Ulla Frick
St:Eriksgatan 50 A
112 34 STOCKHOLM

Aorta och klaffoperation

Johnny Lehmann 08 – 732 6228
Kicki Andersson 031 - 45 76 10
Fredrik Alderin 011-16 34 45
Siw Grönberg 0322 - 634760

Klaffoperation

Jeanette Östmark 0920 – 983 83

Barn- och tonårsföräldrar

Annika Romare 08 - 710 37 61
Fredrik, Cathrin Alderin 011 – 16 34 45
Marie Sallnäs 08-550 390 51
Britt-Marie Jedmo 030-388 766
Ingrid Tønning-Olsson 046-24 83 00

Allmän information

Mona-Lis Pettersson 08- 500 370 91

Unga vuxna

Olle-Martin Gustafsson 018 – 54 98 87
Ia Sundberg 031- 24 28 49

Lungor

Betty Asplund betty.asplund@telia.com

Anhörig till marfanpatient

Ingrid Henriksson 046 - 58 602
Kerstin Andersson 090 - 18 15 38

Träning

Britt-Marie Berner 08 - 644 83 21

Informationssökning

Jenny Åström jenast@bredband.net

Leder och skelett

Mona-Lis Peterson 08-500 370 91

Styrelsen 2006

Lise Murphy, *ordförande*

Tel hem 08-771 27 33
Mobil 070-584 27 10
lise.murphy@bredband.net

Karin Olsson, *kassör*

Tel hem 0485-363 33
post@storafrogarden.se

Ulla Frick, *sekreterare*

Tel hem 08-651 36 09
Mobil 073-060 46 93
bertil.frick@swipnet.se

Carina Olsson, *ordinarie ledamot*

Tel hem 08-89 49 92
Mobil 070-975 05 21
carina.olsson@telia.com

Jenny Åström, *ordinarie ledamot*

Tel hem 0920-22 80 86
Mobil 070-347 58 27
jenast@bredband.net

Anna Ulin, *ordinarie ledamot*

Tel hem 031-14 24 36
Mobil 070-924 01 68
anna.ulin@tele2.se

Fredrik Alderin, *ordinarie ledamot*

Tel hem 011-16 34 46
Mobil 0733-74 82 28
fredrik.alderin@telia.com

Marianne Blixt, *suppleant*

Tel. hem 013-17 37 08
Mobil 070-776 15 47
lg.blixt@rixtele.com