



Medlemstidning för Svenska Marfanföreningen

2/3 • 2010

Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

**Följ med på seglats
Friskvårdsår 2011
Nya Gentkriterier**

Ledare

När du läser det här börjar vi gå mot höst. I stora delar av landet har sommaren varit fantastiskt med i det närmaste tropisk värme. Jag hoppas att ni alla har fått en välbehövlig vila och nu är beredda att ta i med nya, friska och utvilade tag.

Har du saknat Marfantidningen? Jag hoppas det, för det här sensommar-/höstnumret borde ha föregåtts av ett nummer i juni. Man kan naturligtvis skylla på något eller så kan man bara säga att så här blir det ibland....

Nu finns det minst ett skäl till varför det inte blev någon tidning tidigare. Ordföranden, alltså undertecknad, har varit sjukskriven i cirka två månader och även därefter något justerad. Styrelsen bestämde därför att vi avvaktar med försommartidningen och återkommer med nya krafter – nu.

Den 13 april opererade jag in en graft på min aorta. Därmed kan jag sälla mig till den skara ”marfanare” som varit med om hjärtkirurgi. Trots vissa komplikationer (alla vanligt förekommande, men jag fick flera av dem), är mitt totala intryck bara positivt. Det känns som en bra erfarenhet när man är ordförande för en förening där många någon gång i livet, antingen själva eller som anhörig kommer att beröras av detta. Jag

måste säga att jag är glad, lättad och inte minst fascinerad över hur bra och förhållandevis smidigt allt har gått.

Ses vi på seglatsen i september? Det här är en aktivitet som just nu bara kan erbjudas er som bor i Stockholms närhet. Men har ni andra någon idé om förslag på aktivitet som ni vill göra med andra medlemmar i föreningen så hör av er till oss i styrelsen så hjälper vi till med meddelande i tidningen eller andra kontakter. Läs mer på annan plats i tidningen.

Vidare kan du läsa rapporter från föreningens årsmöte i Stockholm, Sällsynta diagnosers årsmöte, norska Marfanföreningens jubileumsmöte, vårdnätverk för Marfanare, reviderade diagnoskriterier och om Marfanforskning i Gent.

I höst planerar vi att träffa våra kontaktläkare i Stockholm. Har du någon fråga som ligger dig varmt om hjärtat som du vill att vi ska ta upp? Har du en fråga som har allmänt intresse kan du eventuellt få delta på mötet och ställa din fråga direkt till våra experter. Hör av dig till mig i så fall.

CARINA OLSSON
Ordförande

Styrelsen

Carina Olsson, *ordförande*
08-89 49 92, 070-975 05 21
carina.olsson@telia.com

Mona-Lis Petersson
08-500 370 91, 073-338 64 41
mona_lisp@hotmail.com

Karin Olsson, *kassör,
medlems- och registeransvarig*
0485-363 33
karinolsson@me.com

Jenny Åström, *ordinarie ledamot*
0920-22 80 86, 070-347 58 27
jenast@bahnhof.se

Annett Andersson, *ordinarie ledamot*
08-702 02 79, 073-776 69 41
annett_andersson@hotmail.com

Susan Blomqvist, *ordinarie ledamot*
076-89 01 27
susan.blomqvist@bredband.net

Anna Salo, *ordinarie ledamot*
0502-128 35, 076-212 19 04
salo.anna@hotmail.com

Ingrid Karlsson, *ordinarie ledamot*
karlsson.ingrid@ownit.nu

Katarina Moberg, *suppleant*
katarina.moberg@gmail.com

Kontaktpersoner

Aorta och klaffoperation

Johnny Lehmann 08-732 6228
Kicki Andersson 031-45 76 10
Fredrik Alderin 011-16 34 45

Barn- och tonårsföräldrar

Annika Romare 08-710 37 61
Fredrik, Cathrin Alderin 011-16 34 45
Marie Sallnäs 08-550 390 51
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

Lungor

Betty Asplund betty_asplund@tele2.se

Träning

Britt-Marie Berner 08-644 83 21

Anhörig till marfanpatient

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

Informationsökning

Jenny Åström jenast@glocalnet.net

Leder och skelett

Mona-Lis Petersson 08-500 370 91

Nästa år blir vårt friskvårdsår

Precis som förra året hölls Marfanföreningens årsmöte för 2010 i Gotlandssalen på söder i Stockholm. Egentligen måste jag säga att det är synd att vi inte behöver en större lokal.

Helst skulle man vilja att alla medlemmar som bor i Stockholm med omnejd kom på årsmötet. Men jag förstår också att det inte finns tid till alla aktiviteter man önskar vara med på. Kanske är en lördagseftermiddag inte någon bra tid? Hör gärna av er om ni har idéer kring en lämpligare tidpunkt.

Redan under förra året pratade styrelsen om att 2010 års möte skulle hållas i Göteborg. Nu kom ordförandens hjärtoperation emellan men vår ambition att hålla årsmötet 2011 i Göteborg kvarstår.

Omvalda och nyvalda

14 medlemmar trotsade ändå ett vackert vårväder och kom till årsmötet. Vi inledde som vanligt med de sedvanliga årsmötesförhandlingarna. Ordförande ska väljas varje år och undertecknad fick förnyat förtroende. Det tackar jag för! Inte heller i övrigt förändrades styrelsen i någon större utsträckning. Anna Uhlin från Göteborg som varit med i några år nu, valde att hoppa av styrelsearbetet. Anna hade egentligen ett år kvar på sin mandatperiod, men genom ett fyllnadsval tog Ingrid Karlsson, tidigare suppleant, Annas plats.

Här vill jag passa på och tacka dig Anna, för det jobb du hittills lagt ner på styrelsearbetet. Hoppas du nu kan koncentrera dig på ditt yrke som keramiker. Kanske får vi se en marfanmedlem ute på något större utställning – håll oss underrättade, Anna! Du ska också veta att du alltid är välkommen tillbaka till styrelsearbetet.

I övrigt ser alltså styrelsen ut som tidigare. Namn och kontaktuppgifter hittar ni på annan plats i tidningen och uppgifterna finns också på hemsidan: www.marfanforeningen.se.

Efter att verksamhetsberättelsen och resultat- och balansräkning presenterats beviljades styrelsen ansvars-

frihet för 2009. Det tackar vi för och ser fram emot ett nytt år, späckat med aktiviteter.

På årsmötet fastställer vi också årsavgiften för nästkommande år, alltså 2011 och mötet beslutade att årsavgiften inte ska ändras utan fortsättningsvis vara 200 kronor för "huvud"-medlemmen och 50 kronor för familjemedlemmar.

God ekonomi

Vi tittade också på styrelsens förslag till verksamhetsplan och budget för 2010. Som det ser ut så har föreningen en relativt god ekonomi och årsmötet diskuterade om det är dags att åter fondera en del av överskottet, som då blir bundet till särskilda ändamål. Styrelsen gavs i uppdrag att titta vidare på den frågan. Det var årsmötets allmänna uppfattning att pengarna inte ska stå på något konto och "vila" utan att de ska användas till saker som är bra för medlemmarna i Svenska Marfanföreningen.

När formaliteterna var avklarade vidtog mingel med kaffe, te och macka och det alltid lika populära lotteriet. Lotterivinsterna var skänkta av medlemmar. Som alltid gavs också tillfälle till flera intressanta diskussioner. Alla har vi massor med frågor kring Marfan, allt ifrån vardagliga små irritationsmoment till stora och viktiga frågor kring hjärtkirurgi, värk, träning och allt det där som för det mesta inte bekommer en men som ibland (med åren?) känns av mer och mer.

Uppdragen fördelas

Som alltid efter ett årsmöte ska styrelsen konstituera sig. Rent formellt innebär det att vissa styrelseuppdrag ska fördelas. I vårt fall gäller det kassörs- och sekreteraruppdragen. Men vi fördelar också andra uppdrag och projekt som man som styrelseledamot får lite av huvudansvar för.

Dagen efter årsmötet träffas därför hela styrelsen för att i stort sett en hel dag prata om vad vi vill göra under det kommande året. För det finns hur mycket som helst som vi vill jobba med. Men vi måste inse att vi har begränsningar. Vi är medlemmar i Marfanföreningen just för att vi har Marfans syndrom. För det mesta är det inget man tänker på, man jobbar på och lever precis

som alla andra. Men ibland får man någon påminnelse om att kroppen inte riktigt funkar som den ska. I de lägena är det svårt att hitta kraften att också ta itu med styrelsearbetet. Som tur är så känner de flesta av oss av det här och därför är förståelsen stor för att man inte alltid är på topp.

Våra planer

Ambitionen är det inget fel på. Det här är bara några av de saker vi vill/ska jobba vidare med under de kommande åren:

- En interaktiv utbildning i samarbete med Sällsynta diagnoser för kontaktpersoner och andra intresserade.
- Ett projekt kring Marfan och åldrande.
- En medlemsenkät i samband med att vi ska koppla upp oss mot Sällsynta diagnosers centrala medlemsregister.

- Försöka få en artikel om Marfan publicerad i Läkartidningen.
- Söka pengar för tryckning av ny Marfan-broschyr.
- Starta ett projekt kring de psykologiska aspekterna på Marfan.
- Vi ska göra 2011 till ett friskvårdsår – Marfan och träning, Marfan och kostens betydelse med mera, med mera.
- Hösten 2011 ska Svenska Marfanföreningen stå som värd för det Nordiska Marfanmötet. Det blir en hel del förberedelsearbete inför det.

Som ni ser – det finns hur mycket som helst. Vill du hjälpa till? Man behöver inte sitta i styrelsen för att göra en insats för föreningen. Vi kan bilda arbetsgrupper för särskilda projekt, så hör gärna av er till någon av oss i styrelsen.

CARINA OLSSON

Vill du följa med på en seglats i Stockholms skärgård?

Lördagen den 25 september har Marfanföreningen bokat in sig på katamaranen Handicat som ägs av en stiftelse. Den är handikappanpassad (och lutar inte!). Det är en stor båt; 12 x 7,5 meter. Kapten och gast finns ombord och båten har en liten kabyss och toa.

Du behöver inte kunna segla men får gärna hjälpa till eller bara sitta och njuta under resan. Vi mönstrar på cirka klockan 9.00 och mönstrar av cirka 16.00.

Platsen är Svinninge Marina i Gustavsberg. Det går bussar dit men även samåkning kan ordnas.

Kostnaden är 350 kr per person (betalas på plats).

Tag med flytväst om du har (det finns annars att låna), varma kläder och matsäck. Kaffe kan kokas ombord.

Vi måste minst vara 4 personer för att det ska bli av. Max antal är 12 personer. Har du frågor eller vill anmäla dig ring Mona-Lis Petersson 0733-38 67 41.

Du kan också gå in på Handicats hemsida www.handicat.se och läsa mer. Där finns även en film att titta på där bland annat jag är med. Sista anmälan är den 15 september.

Väl mött till sjöss!

MONA-LIS PETERSSON



Bland Marfanmöss och Losartanstudier i Gent

Under 3 månader i början av 2010 arbetade jag på avdelningen för medicinsk genetik på universitetssjukhuset i Gent i den flamländska delen av Belgien. Spännande, roligt, givande och lärorikt att vara i Marfanforskningens centrum och få se hur sjukvården fungerar i ett annat europeiskt land.

Gent är en stad med 250 000 invånare, känd inte bara för sina studenter, kanaler, kullerstengator, choklad och ölcaféer utan också för forskning om Marfans syndrom. Härifrån kommer Gentkriterierna, som nyligen ändrats (se artikel i denna tidning).

Prover kommer in

Till avdelningen för medicinsk genetik kommer blod och vävnadsprover från människor med misstänkta genetiska sjukdomar i Belgien och resten av världen.

Proverna analyseras i laboratoriet och jämförs med redan kända mutationer. Flera av de mutationer som ligger bakom Marfans syndrom och andra närliggande aortasjukdomar har upptäckts här.

Kan aortarotens tillväxt hämmas?

I Gent pågår nu en studie om Losartan, en angiotensin receptor blockares effekt på aortarotens vidd hos patienter med Marfans syndrom. Under tre års tid följs

vuxna och ungdomar med Marfan som slumpmässigt delats i två grupper där den ena gruppen får Losartan utöver sin vanliga medicinering med betablockerare, medan den andra gruppen enbart får betablockerare.

Under de närmaste åren kommer man att kontrollera aorta och hjärta med echocardiografi, datortomografi och magnetröntgen. I teorin ska Losartan ha en hämmande inverkan på aortarotens tillväxt, vilket man har sett både i djurstudier och i en mindre studie med barn med Marfans syndrom.

Losartan hämmar ett ämne i kroppen, *Transforming Growth Factor* (TGF) som man sett har ökad aktivitet i de fall då fibrillin 1-proteinet är försvagat på grund av att det förekommer mutationer i FBN1 genen. Mutationer i FBN1 genen är den bakomliggande orsaken till Marfans syndrom.

Fler studier

Förutom Losartanstudien i Gent pågår andra liknande studier i Europa och USA. Studier som på sikt kan leda till nya behandlingsmöjligheter för patienter med Marfans syndrom.

I Gent pågår också ett projekt med att avla fram möss med Marfans syndrom och att undersöka deras aorta med ultraljud.

Jag arbetade med att skriva en artikel om Losartanstudien och byggde upp en databas för studien, men jag arbetade också i laboratoriet med att ta reda på vilka av mössen som bär på genen för Marfans syndrom.

KATARINA MOBERG

AT-läkare SUS Skånes Universitetssjukhus i Malmö och ledamot i Marfanföreningens styrelse

Marfan på Facebook

I internetsystemet facebook finns nu förstås även Marfans syndrom med. Det finns både svenska och utländska grupper som den som vill kan gå med i. Du som inte redan är bekant med facebook kan gå in där genom att registrera dig. Börja med att gå in i själva systemet på adress <http://sv-se.facebook.com/>



Sök sedan efter Marfan syndrom, sen kan du välja vilka grupper du tycker verkar vara mest användbara för just dig.

”Jag vill ju så väl”

I höst arrangerar Sällsynta diagnoser första delen av en kurs som främst riktar sig till föräldrar eller närstående till vuxna barn med sällsynta diagnoser. Kursen vänder sig till föräldrar eller närstående till ett vuxet barn som lever ett självständigt liv, där du upplever att du ibland måste kompensera för brister i samhällets stöd.

Kursen kommer bland annat att ta upp frågor som:

- Vilka krav och vilket ansvar har jag som förälder till mitt vuxna barn?
- Vilket stöd kan jag som förälder kräva av samhället?
- Vad kan vi lära av varandra?

Kursen för närstående ingår i projektet *Nästan men inte helt* som finansieras med medel från Arvsfonden.

Inom ramen för samma projekt arrangerade vi förra året kursen *Jag kan det jag kan* för diagnosbärare som lever ett självständigt liv, men som kan ha svårigheter att hantera kontakter med vårdgivare, kommun eller försäkringskassa.

Kursen *Jag vill ju så väl* omfattar två helger: 27–28 november och 12–13 februari. Vi ser helst att man deltar vid båda tillfällena.

Du som är intresserad av kursen kan gå in på Sällsynta Diagnoser's hemsida: www.sallsyntadiagnoser.se och läsa mer och anmäla dig. Marfanföreningen har tyvärr inte möjlighet att stå för några deltagares avgifter. Var och en betalar själv.

CARINA OLSSON

Genetiska sjukdomar i ny bok

I våras blev Marfanföreningen kontaktad av Erik Björck som är biträdande överläkare vid klinisk genetik på Karolinska Universitetssjukhuset i Solna. Han var på jakt efter bilder på personer med Marfans syndrom med anledning av att han är med och skriver en lärobok om genetiska sjukdomar och att han är ansvarig för kapitlet om bindvävssjukdomar inklusive Marfans syndrom.

Det han ville ha var bilder som illustrerar Marfans syndrom och specifikt bilder på det så kallade tum-/lillfingertecknet och på tumtecknet.

Vi i styrelsen visste att det handlade om de tecken som läkarna tittar på när de ska ställa diagnos på om en person har Marfans syndrom eller ej. Exakt hur dessa två aktuella tecken såg ut visste vi dock inte. Efter att ha talat med Erik Björck på telefon fick vi klarhet. När jag hade Erik i telefon var jag själv inte säker på om jag

hade dessa tecken men han förklarade och då stod det fullkomligt klart. Ni ser mina händer på bilderna här.

Bilderna är sända till Karolinska och Erik Björck har lovat återkomma till oss om bilderna kommer att användas i boken och det vill vi förstås gärna. Vi i föreningen är alltid angelägna om att få ut information om vad Marfans syndrom innebär till så mycket sjukvårdspersonal som möjligt.

Du kan läsa mer om de nya kriterierna som nu finns för att fastställa diagnosen Marfans syndrom på annat håll i denna tidning. Information om diagnostiseringen finns också på Socialstyrelsens webbsida <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/marfanssyndrom>.

KARIN OLSSON

Tum- och lillfingertecknet, att tummen överlappar lillfingret när man sluter handen runt handleden kan också vara ett tecken på Marfans syndrom.



Marfanarnas kamptecken? Nja, när tummen sticker ut kan det i vart fall vara ett tecken på Marfans syndrom.



Äntligen – ett regeringsbeslut

om nationell strategi för vård av personer med sällsynta diagnoser!

Kommer du ihåg Sällsynta diagnosers enkät "Focus på vården"? Och Eurordis (Europeisk paraplyorganisation för sällsynta diagnoser) enkät "EurordisCare"? Många, många av Marfanföreningens medlemmar fyllde i dessa enkäter och bidrog på så sätt till att visa på de missförhållanden som fanns i vården av oss och på svårigheter att få information och råd om syndromet.

Har du varit på Ågrenska med familjen eller på vuxendagar? Där har vi också bidragit med information om oss tillsammans med medicinska experter inom olika områden. All denna kunskap har använts av Sällsynta diagnoser, Marfanföreningen och Eurordis i ett mångårigt lobbyarbete som nu resulterat i ett regeringsbeslut!

Regeringen ger Socialstyrelsen 3 miljoner kronor under två år för att ta fram en plan på hur den nationella funktionen ska se ut. Det är ett första steg mot nationella centra för personer med sällsynta diagnoser.

Så här skrev regeringen i sitt beslut den 23 juni i år: *Uppdrag att inrätta en funktion för samordning, koordinering och informationspridning inom området sällsynta sjukdomar.*

Regeringens beslut

Regeringen uppdrar åt Socialstyrelsen att inrätta en nationell funktion för samordning, koordinering och informationspridning inom området sällsynta sjukdomar.

Den nationella funktionens uppgifter ska vara att:

- *bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta*

sjukdomar liksom ökad samordning med bl.a. socialtjänst, frivilligorganisationer m.m.,

- *bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga,*
- *bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området,*
- *inventera tillgängliga resurser för personer med sällsynta sjukdomar, samt*
- *identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenheter och information med andra länder och internationella organisationer.*

(Se hela beslutet på www.regeringen.se sök på rubriken ovan, eller googla!)

Bakgrund

I juni 2009 kom EU:s ministerråd med en rekommendation om att alla länder borde ta fram handlingsplaner för sällsynta diagnoser. Rekommendationen gäller tillgång till vård av hög kvalitet samt tillgång, uppföljning och finansiering av läkemedel (medicin för sällsynta diagnoser). En sådan här rekommendation är just en rekommendation och ingen bindande lag men den vägde hur som helst tungt.

Det har funnits en stor politisk enighet om att nationella center för att sällsynta diagnoser behövs men denna fråga har varit långt ner på agendan. Det blev vi varse när vi (Annett och Mona-Lis från styrelsen och jag) var på ett seminarium anordnat i mars av Dagens Medicin kallat Sällsynta sjukdomar - strategier för bot och bättring. Annette sammanfattade intrycken på följande sätt

”Ett klagande och viktigt seminarium, som tyvärr visade på totalt stillastående i frågan om nationella centra för personer med sällsynta diagnoser”.

Denna uppfattning delades av Sällsynta diagnosers ordförande Elisabeth Wallenius som också var där och som för vår paraplyorganisations räkning bedrivit ett enträget lobbyarbete just för nationella handlingspla-

ner. Som det nu är finns det ju ingen samordning för oss som behöver träffa en massa olika specialister och få olika behandlingar. Vi har svårt att få en diagnos och svårt att få remisser, speciellt till genetiska tester eftersom det inte finns pengar till det inom många lands-ting. Om man däremot har en nationell budget och en gemensam strategi och en behandlingsplan som ska gälla i hela Sverige, får alla personer med diagnosen Marfans syndrom rätt till samma vård oavsett var man bor.

Vad är den bästa modellen för centra?

Nätverk skapade ur en befintlig kärna av kompetens och register. Det tyckte vi var en genial och lätt lösning när ett informellt nätverk växte fram i Stockholm tillsammans med klinisk genetik och Guch-mottagningen på Thorax. Där finns mycket kompetens runt diagnosen och ett fungerande Guch-register. (Läkarna Eva Mattson och Ann Nordgren har lagt ner ett stort engagemang). Patienter som kommer dit kan få diagnos och remisser till andra specialister. Det är ju så vi vill att det ska fungera – att vi får patientutbildning på Ågrenska samt tillgång till de specialister som vår diagnos kräver. Stockholmsnätverket har inte hela Sverige som upptagningsområde – än.

Virtuella nätverk hos universitetssjukhusen är faktiskt fortfarande den enklaste och lättaste vägen till att skapa center – Marfanmodellen. I och med all medicinsk utrustning som de olika specialiteterna kräver är det inte möjligt att samordna vården mer än så. Vad som dock verkligen behövs är en sjuksköterska (helst

vidareutbildad till genetisk vägledare) som kan hålla ordning på alla kontroller, remisser och ingrepp så att ingenting ramlar mellan stolarna.

Vi har sedan tidigare skrivit ihop vad vi önskar av ett center från de olika perspektiven – barn, vuxen och äldre. Vad gäller andra sällsynta diagnoser kan det naturligtvis finnas andra modeller som fungerar bättre, speciellt då om man i huvudsak kanske bara behandlas av en specialisläkare.

Vad kan jag göra som vårdtagare?

Se till att du kommer med i Guch-registret! Gå till Guch på kontroller. Man kan inte nog betona hur viktigt det är för sällsynta diagnoser att ha ett fungerande register så att man kan bedriva forskning, både genom att samla information från registret samt att hitta patienter till studier. (Katarina Moberg har tidigare kartlagt Marfanpatienter i en studie finansierad av vår förening. En ögonstudie på S:t Erik i Stockholm har också utförts).

Vad händer nu?

Den 11 november kommer Sällsynta diagnoser i samarbete med Eurordis att anordna ett heldagsseminarium kring de nationella handlingsplanerna och vad de bör innehålla. Mer info finns på deras hemsida. Naturligtvis kommer Marfanföreningen att vara representerad där!

LISE MURPHY

Tidigare ordförande för Marfanföreningen, nu adjungerad av styrelsen för att samarbeta med Eurordis samt arbeta i föreningens grupp för centra. Kontakta mig gärna på lise.murphy@eurordis.com

Insändare

Bra med fastställd diagnos

Min äldsta son fick diagnos Loeys-Dietz syndrom i början av 2009. Hans symptom var lika de man har vid Marfans syndrom. En läkare som han träffade trodde dock inte att han hade Marfan. Men hon skickade ändå en remiss till klinisk genetik på KS i Solna. Där fick han träffa en läkare som undersökte honom och han fick då diagnos Loeys-Dietz syndrom.

Min son har alltid haft lite besvär med sin rygg så han fick en remiss till ortopedmottagningen på KS i Huddinge. Där fick han träffa en läkare som undersökte honom ordentlig. Han går nu på kontroll på ortopedien regelbundet.

Det känns bra att han nu har fått rätt diagnos, så att han får rätt behandling. Dessutom fick även jag träffa samma läkare på klinisk genetik på KS i Solna och fick samma diagnos av honom. Läkaren tyckte att det var bra att även jag fick rätt diagnos, så att jag också får rätt behandling om det skulle behövas i framtiden.

SUSAN BLOMQVIST

REDS. ANM: Svenska Marfanföreningen är till för personer med Marfans syndrom och för deras anhöriga samt för personer med syndrom som liknar Marfans syndrom. Loeys-Dietz syndrom liknar Marfans syndrom och kan lätt förväxlas med det när diagnos ska ställas i vården.

Norska Marfanföreningen 20 år

Jag och Annett Andersson i Marfanföreningens styrelse åkte till Oslo i april för att vara med när den norska Marfanföreningen firade sitt 20-årsjubileum. Det hela gick av stapeln i orten Asker och vi bodde underbart vackert på ett hotell högt upp med utsikt över hela Oslofjorden.

I Oslo träffade vi 50 vuxna och 11 barn från den norska föreningen.

De hade slagit ihop en av sina återkommande helgträffar med årsmöte och jubileumsfirande. Jag själv har representerat Sverige på dessa träffar många gånger sedan 1995 men för Annett var det första gången.

Kost har betydelse vid smärta

Träffen inleddes med hälsningar och presentationer och en god lunch. Efter lunchen samlades vi till föredrag med smärtläkare Jens Veierstedt då han talade om smärtor och kosthållning. Vilken betydelse har maten och kosthållning vid smärta? Gener och miljö påverkar hur svår smärta man har och där spelar även kosten in. På Arenakliniken i Norge provar de bland annat akupunktur mot smärta och de provar även olika kosthållning, allt individuellt utprovat.

Lördagens föredrag hölls av Svend Rand Henriksson

Insändare

Kisel stärker bindväven

Kisel är jämnt fördelat i människokroppen. Särskilt höga koncentrationer finns i bindväv, ben, tänder, hud, blodkärl och thymus. Vi som har Marfans syndrom har ju svag bindväv på grund av att vårt fibrillin är skadat. Sedan många år har jag tagit kisel som kosttillskott.

”Kisel har en främjande inverkan på tillväxt och utveckling. Det stärker bindväv, muskler, ben, tänder, hår, naglar, hud och slemhinnor. Även i små mängder stärker det motståndskraften. Med stigande ålder minskar kiselkoncentrationen i thymus, artärer, hud, leder och bind-

som förestår TRS, ett tränings- och resurscenter för personer med vissa sällsynta diagnoser som finns i Norge på Sunnås sjukhus. Han berättade bland annat att man ända sedan 30-talet vetat om den vidgade aortan som kan förekomma hos Marfanpatienter. Man har också tidigt känt till att Marfans syndrom inte hoppar över en generation.

Vid årsmötesförhandlingarna fick vi återigen klart för oss att den norska Marfanföreningen har en mycket bättre ekonomi än vad vi här i Sverige. Skälet till det är att de får statsbidrag och att det finns fler ställen att söka pengar på i Norge än här. Detta gör att de kan ordna mer kurser och aktiviteter. På kvällen var det galamiddag med fyra rätter under glada samtal, skratt och utbyte av erfarenheter. Stämningen var på topp.

Projekt med äldre

Helgens sista föredraget på söndagen handlade om Marfan och ålderdom. Eurordis (Rare Riseases Europe) har startat ett projekt om ålderdom omfattande personer över 40 år. Patientföreningar för Marfans syndrom, blödarsjuka, Dysmeli, kortväxthet och Turners syndrom är med i detta projekt. Vi kommer att få veta mer om detta senare under året.

Vi vill tacka den norska Marfanföreningen för en fantastisk trevlig helg med ett varmt bemötande.

På återseende!

MONA-LIS PETERSSON

Vill ni veta mer om helgen och föredragen får ni gärna höra av er till mig eller Annett.

väv. Parallellt med detta kan man se en tilltagande förkalkning samt förslappningar i de stora pulsåderna. Tillsammans med koppar upprätthåller kisel bindvävens elasticitet.” Källa: www.alternativmedicin.se.

Jag vet inte om det är klarlagt att kisel stärker bindväven, men vad jag vet är det heller inte skadligt. Det är förstått svårt att veta hur min bindväv ”mått” utan kisel men jag tycker att det är värt försöket. Kisel finns naturligt i åkerfräken, sallad, maskros, jordgubbar, gurka och solrosfrö, men de finns också att köpa i tablettform på hälsokostaffärer.

LISA

Reviderade diagnoskriterier

Diagnosen av Marfans syndrom grundar sig på ett antal kliniska kriterier (Gentkriterierna) som är bestämda av en internationell expertpanel. Gentkriterierna består av ett antal huvudkriterier och sidokriterier i olika organsystem.

Det har dock förekommit kritik bland annat mot att kriterierna i vissa fall inte varit tillräckligt validerade (bekräftade), inte är användbara för barn samt kräver dyra specialiserade undersökningar som till exempel magnetröntgen för duraektasi (utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan). Flera liknande andra bindvävssjukdomar gör det också svårt att ställa en klar diagnos.

Utöver detta kan det vara stigmatiserande (att känna sig utpekad på ett dåligt vis) att få diagnosen Marfans syndrom, oavsett om den stämmer eller inte, man kan bli hindrad i sina karriärmål och möjligheterna att teckna livförsäkring kan försämrats. En diagnos kan bli en psykosocial börda.

Omarbetningen

En internationell expertpanel har omarbetat diagnoskriterierna, som nu lägger större vikt på de kardiovaskulära yttringarna (sådan som har med hjärtat och blodkärlen att göra) och där aortarotsaneurysm (utvidgningen av aortaroten) och linsdislokation är de två huvudsakliga kliniska kännetecken. I avsaknad av familjehistorik är dessa två kriterier tillräckliga för en tydlig diagnos. Om någon av dem saknas krävs antingen en påvisad FBN1-mutation eller en kombination av systematiska symptom som uppgår i minst 7 poäng.

Barn för sig

I dessa reviderade diagnoskriterier läggs särskilda överväganden för barn och alternativa diagnoser för vuxna. Möjligen kan de nya kriterierna fördröja en definitiv diagnos, men de minskar också risken för feldiagnostisering och underlättar diskussion om riktlinjer världen

över. Några av de gamla kriterierna har plockats bort eftersom de är så pass vanliga bland övrig befolkning till exempel överörlighet, högt gomvalv och återkommande bråck.

Kriterierna är uppdelade, så att de första fyra punkterna rör en patient som inte har någon familjehistorik. De tre sista punkterna gäller när man redan har någon familjemedlem som uppfyller diagnosen enligt de första fyra punkterna.

Om familjehistorik saknas:

- Aortadiameter med ett z-score* större eller lika med 2, eller aortarotsdissektion och linsdislokation = Marfan syndrom**
- Aortadiameter med ett z-score större eller lika med 2, eller aortarotsdissektion och påvisad FBN1-mutation = Marfan syndrom
- Aortadiameter med ett z-score större eller lika med 2, eller aortarotsdissektion och systematiska poäng större eller lika med 7 = Marfan syndrom**
- Linsdislokation och påvisad FBN1-mutation med känd aortadiameter = Marfan syndrom

Med känd familjehistorik:

- Linsdislokation och familjehistorik enligt ovanstående kriterier = Marfan syndrom
- Systematisk poäng större än eller lika med 7 och familjehistorik enligt ovanstående kriterier = MFS**
- Aortadiameter med ett z-score större eller lika med 2 om man är över 20 år, större eller lika med 3 om man är under 20 år och familjehistorik enligt ovanstående kriterier = MFS**

* Z-score är ett statistiskt begrepp som beskriver hur mycket ett värde avviker från medelvärdet. På den amerikanska marfanföreningens hemsida www.marfan.org finns ytterligare förklaring och hjälp till uträkning av z-score.

** Reservation: efter att man avfärdat de liknande sjukdomarna SGS (Shprintzen-Goldberg syndrom), LDS (Loeys-Dietz syndrom) och vEDS (vaskulär Ehlers Danlos syndrom) och andra mutationer i TGFBR1/2 och COL3A1.

De systematiska poängen:

- Vrist- och tumtecken – 3 (vrist- eller tumtecken – 1)

- Pectus carinatum (bröstbenet buktar utåt) – 2 (pectus excavatum [bröstbenet buktar inåt] eller bröstbensasymetri – 1)
- Bakfotsmissbildning – 2 (vanlig plattfot – 1)
- Pneumothorax – 2
- Duraektasi – 2
- Protrusio acetabuli (lårbenets ledkula ligger djupt i höftbenet) – 2
- Kortare överkropp än underkropp och längre armspann än kroppslängd och avsaknad av allvarlig skolios – 1
- Skolios eller torakolumbar kyfos (ryggradskrökning eller puckelrygg) – 1
- Minskad utsträckning i armbågen – 1
- Ansiktsdrag (3/5) – 1

1. dolikocefali – långskallighet, en huvudskål vars största bredd är mindre än 75% av dess största längd.
2. Nedåtsluttande ögonlock
3. Enoftalmi – insjunkna ögonglob
4. Retrognati – tillbakadragna käkar
5. Malar hypoplasi – underutvecklat kindben
 - Striae (bleka ärrliknande strimmor i huden) - 1
 - Närsynthet över 3 dioptrier – 1
 - Mitralisklaffprolaps – 1

Maxpoäng: 20. Poäng lika med eller större än 7 pekar på systematisk inblandning.

JENNY ÅSTRÖM

Källa: The Revised Ghent nosology for the Marfan syndrome Journal of Medical Genetics 2010; 47: 476-485.

Nationellt center – mål för Sällsynta diagnoser

En lördag i april hade Sällsynta diagnoser sitt förbundsårsmöte. Marfanföreningen var representerad av Mona-Lis Petersson och Annett Andersson.

Mötet inleddes med sedvanliga förhandlingar. Verksamhetsberättelsen behandlades, resultat- och balansräkningen fastställdes och styrelsen beviljades ansvarsfrihet. Vidare beslöt mötet att höja den årliga medlemsavgiften från 100:- till 200:- per förening.

Höjningen av medlemsavgiften i sin helhet beslöts gå till David Legas stipendiefond. Därefter valdes olika ledamöter och mötet avslutades med att fastställa nästa förbundsårsmöte till den 16 april 2011. Därefter bjöds vi på gemensam lunch och fortsatte sedan mötet med information och diskussion om aktuella frågor.

Nationella center - ett mål

Sällsynta diagnoser har idag 11 000 medlemmar och 35 diagnosföreningar. Det övergripande målet är att personer med sällsynta diagnoser skall ha full delaktighet i samhället. Organisationen vill verka för att samhället ska beakta sällsynthetens särskilda problematik vid samhällsbyggandet. De vill också att nationella center ska inrättas för att säkerställa att diagnosbärarna får tillgång till bästa möjliga behandling och de vill bidra till

att diagnosbärarnas egenmakt ska ökas.

Frågan om sär läkemedel är prioriterad. Att kostsamma läkemedel finansieras med statliga medel och att säkerställa tillgången till expertis för effektivaste möjliga behandling med sär läkemedel genom att inrätta medicinska center.

En annan viktig fråga är ett förbättrat ekonomiskt stöd till föreningarna för sällsynta diagnosgrupper. Eftersom föreningarna inom förbundet är rikstäckande kan de inte få ekonomiskt stöd från landsting och kommun eftersom de bara ger stöd till regionala och lokala föreningar.

Information till politiker

För att uppnå dessa mål bedriver Sällsynta diagnoser ett omfattande informations- och påverkansarbete. De riktar sig mot allmänheten, vårdgivare, olika instanser i samhället till exempel socialdepartementet och socialstyrelsen och prioriterat är återkommande informationsinsatser till politiker och tjänstemän som har ett övergripande ansvar på riksplanet. Läs mer om Sällsynta diagnosers verksamhet på hemsidan www.sallsyntadiagnoser.se.

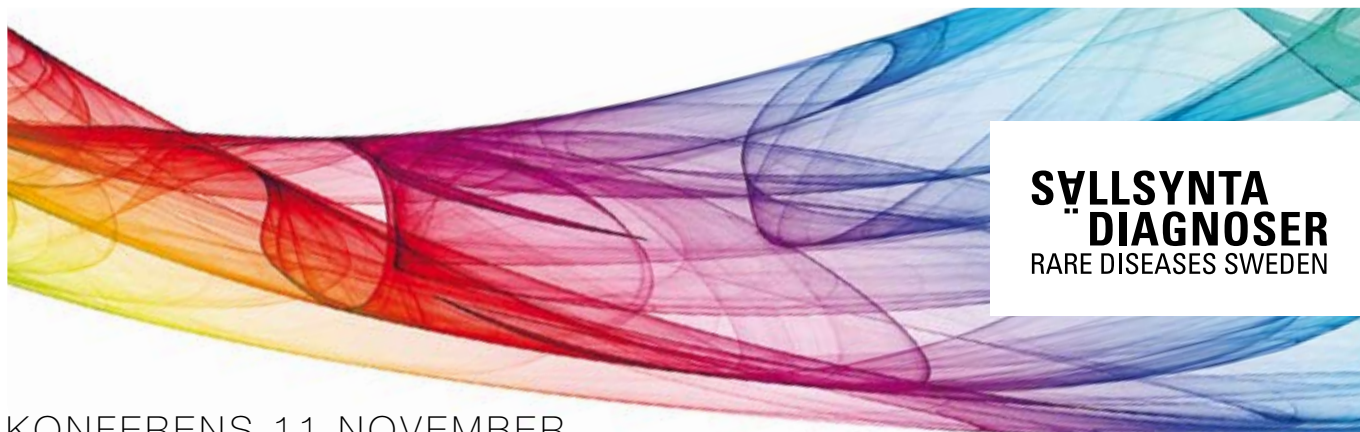
ANNETT ANDERSSON



BEGRÄNSAD EFTERSÄNDNING

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

Mona-Lis Peterson
Allévägen 3
137 56 TUNGELSTA



**SÄLLSYNTA
DIAGNOSER**
RARE DISEASES SWEDEN

KONFERENS 11 NOVEMBER

Idag finns ingen nationell handlingsplan för sällsynta diagnoser i Sverige!

VAR MED OCH PÅVERKA FÖR ATT EN SÅDAN KOMMER TILL STÅND!
Sällsynta diagnoser och Eurordis inbjuder till en konferens 11 november 2010
I centrala Stockholm (återkommer om plats).

Konferenser av denna art hålls under 2010 i 16 av
EU:s medlemsländer. Deltagare som politiker, forskare,
beslutsfattare, tjänsteman m.m. samt intresserade
som tidigare engagerat sig för sällsynta diagnoser
inbjuds.

Syftet med konferensen är att ta fram olika förslag
till vad en nationell plan ska innehålla. Programmet
innehåller information om EUROPLAN och rekommendationen
från EU-rådet.

Under dagen kommer de olika delarna sedan att
diskuteras i workshops. Innehållet i dessa är i stora
drag: definitioner, forskning, medicinska center samt
att stärka patienten (patient empowerment). Vår förhoppning
är att du kommer att delta!

Anmäl dig redan nu till [\[syntadiagnoser.se\]\(http://syntadiagnoser.se\) Vi sänder ut information efterhand.
Alla deltagare som anmält intresse får även en länk till
dokumenten från Eurordis.](mailto:elisabeth.wallenius@sall-</p></div><div data-bbox=)

Lunch och kaffe ingår.

Välkommen
Sällsynta diagnoser och Eurordis

För referensgruppen

Elisabeth Wallenius, ordförande
Britta Berglund, styrelseledamot
Riksförbundet Sällsynta diagnoser,
Box 1386, 172 27 Sundbyberg, 08-764 49 99,
info@sallsyntadiagnoser.se
www.sallsyntadiagnoser.se

Tack för alla gåvor!

Många av er har under året satt in en extra slant när ni betalat
medlemsavgiften. Pengarna kommer väl till pass i vårt arbete.