



Marfans Syndrom

och andra marfanliknande tillstånd

Medlemsbulletin för Svenska Marfanföreningen

4 / 2011

*God Jul och
Gott Nytt År!*



Member of
EURORDIS
Rare Diseases Europe

Kallelse till Årsmöte, Ung med Marfans syndrom
Sällsynta diagnosers ordförandemöte

Styrelsen 2011

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

Annett Andersson, ord. led.
Tel hem 08-702 02 79
Mobil 073-776 69 41
annett_andersson@hotmail.com

Mona-Lis Petersson, ord. led.
Tel hem 08-500 370 91
Mobil 073-338 64 41
mona_lisp@hotmail.com

Susan Blomqvist, ord. led.
Tel hem 08-774 31 15
Mobil 076-89 01 27
susan.blomqvist@bredband.net

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

Anna Salo, ord. led.
Mobil 076-212 19 04
salo.anna@hotmail.com

Jenny Åström, ord. led.
Tel hem 0920-22 80 86
Mobil 070-347 58 27
jenast@bahnhof.se

Ingrid Karlsson, ord. led.
Mobil 070-396 58 82
karlsson.ingrid@ownit.nu

Katarina Fröjvik-Moberg, supp.
katarina.moberg@gmail.com



Marfans
syndrom 4/2011

UTGIVEN AV
Svenska Marfanföreningen
C/o Ingrid Karlsson
Backvägen 3, 4tr
169 55 Solna
www.marfanforeningen.se

PLUSGIRO 37 51 94 -8

ISSN: 1652-7054

REDAKTIONSKOMMITTÉ
Jenny Åström
Redaktionskommittén är
tacksam för alla bidrag till
tidningen

TRYCKERI
Fyris-Tryck AB, Uppsala

Ledare

2011 blir snart 2012. Tiden går och går och det gäller att försöka hänga med. Fort går det också! Med åren känner man att man ibland skulle önska att det kanske inte snurrande i 180 knyck hela tiden.

Ibland gäller det att bromsa. Nu kommer snart julen med åtminstone några extra lediga dagar, även om årets helger till stor del infaller på dagar då vi kanske ändå skulle ha varit lediga. Tag vara på dem och gå ut i naturen och njut.

Sen hoppas vi att 2012, ur Marfansynpunkt blir ett fullspäckat år. Vi sitter här och håller tummarna för att Allmänna arvsfonden ska ge oss pengar så vi kan genomföra vårt Friskvårdsprojekt. När det här numret går ut kanske vi vet....

Förutom friskvårdsträffas ska vi ha ett möte för våra nordiska syster/bror-föreningar och naturligtvis inte att förglömma – en upprepning av succén med årsmöte i Göteborg. Läs mer om det på annan plats i tidningen.

Så nu vill jag, och alla andra i styrelsen, önska er alla en riktigt god jul och gott nytt år!

Hoppas att vi ses någonstans i landet

Carina O
ordförande



Ung med Marfans syndrom

Parallellt med EMSN:s (European Marfan Support Networks) möte i Eutin i Tyskland i mitten av augusti träffades också en grupp unga vuxna från ländernas föreningar för att dryfta sina specifika frågor. Sådana träffar har anordnats de flesta år sedan EMSN startade sin verksamhet för 20 år sedan. Nästa gång EMSN träffas är i Schweiz 2013 och även då blir det med största sannolikhet en ungdomsträff.

Tyvärr har vi i den Svenska föreningen aldrig haft råd att sända med några ungdomar på mötena i Europa. Men om du som läser det här är ung själv eller är anhörig till någon ung Marfanare som skulle vara intresserad att åka med till Schweiz hör av dig till styrelsen. Så kan vi tillsammans fundera över var det kan finnas pengar att söka för ändamålet.

Jobbigt ansvar

På årets träff deltog sju unga vuxna. Här är en genomgång över vad de diskuterade och det ger oss alla en bra bild över hur man funderar kring sitt syndrom när man är ung. Mycket är sådant som också medelålders och äldre Marfanare funderar över.

Ungdomsgruppen diskuterade på träffen om att man först och främst måste acceptera att man har Marfan och att det, ännu så länge, inte går att göra något åt. Det finns ju ingen bot för Marfans syndrom. När man har accepterat sin situation ska man börja ta ansvar för att alla läkarkontroller och undersökningar görs årligen och vissa ibland ändå oftare. När man är ung kanske man inte alltid orkar ta ansvar för allt detta fast man vet att det är viktigt. Det är förstås hjärtproblemen som är allra viktigast att hålla koll på och det vet både unga och äldre Marfanare att man inte kan ignorera. Men ansvaret är trist helt enkelt.

Sport och gymnastik

För den sportintresserade kan det kännas jobbigt att inte kunna utföra alla sporter på grund av att vissa bedöms vara för arbetsamma eller hårda för en Marfankropp. Kanske har man varit väldigt aktiv i en sportgren och plötsligt får man inte fortsätta med den när diagnosen Marfan är ställd. Det kan vara

tungt att acceptera.

Det kan även vara så att vissa ungdomar man inte kan vara med i gymnastiken i skolan och då kommer man genast att känna sig utanför.

Det är ju heller inte säkert att man kommer hitta eller komma kunna utföra det arbete man skulle vilja. Alla jobb kanske man inte klarar av att utföra rent fysiskt. Ungdomsgruppen i Eutin trodde ändå att det finns ju så pass många olika yrken och det kommer säkerligen ändå gå att hitta ett jobb som passar. En ung Marfankropp kanske inte alltid orkar lika bra som andra och man måste vila mer. Det kan vara svårt att acceptera tröttheten och smärtan och att veta sina begränsningar.

Svårt att förklara

En annan svårighet är att ständigt förklara för läkare, kanske nya hela tiden, vad Marfan är och vad det innebär för just mig. Det känns extra svårt att förklara de mer psykiska aspekterna för en person som själv inte har syndromet, och det har ju nästan ingen läkare. Det lite mer diffusa symptomen så som trötthet och smärta är särskilt svårt att förklara. Det syns inte utanpå och bygger på ens egna subjektiva bedömningar.

Behöver pauser

Många måste planera hela sitt vardagsliv efter Marfans syndrom. Man måste lägga in pauser i studiearbetet till exempel och det kan innebära att man halkar efter de andra. Ungdomarna i EMSN-gruppen hade erfarenhet av att det räckte att man fick möjlighet att sova eller vila bara i 5–10 minuter. Sedan brukar det gå bra att komma igen med nya tag igen.

Ibland kanske man måste be sina studiekamrater om hjälp med olika saker och då kan man få kostiga reaktioner eller så börjar de tycka synd om en och även det kan vara svårt att ta. Många kan börja behandla en alldeles för försiktigt av rädsla för att göra fel och då måste man själv börja förklara att ”så farligt är det inte, jag går inte sönder”.

Lite information i taget

Det är inte bara vännerna som kan ha svårt att förstå utan samma sak gäller släktingarna. Man orkar inte

ta allas reaktion utan väntar in i det längsta med att berätta för människor i sin omgivning om hur det står till. Lättast är att börja med de allra närmsta vännerna och släktingarna och sedan utöka kretsen som får veta.

Undvika smärta

För att undvika att få smärta så finns det saker man måste undvika att till exempel gå väldigt långt eller att göra ensidiga rörelser. Kanske behöver man använda stödskenor och stödbandage på sina leder och då börjar folk i ens omgivning fråga om det och man måste förklara hela tiden.

När man jobbar vid datorn kan man behöva olika hjälpmedel. Kanske har man svårt att se på skärmen och behöver speciella glasögon. Att jobba med mus är en ensidig rörelse som kan ge smärta. Det kan vara bättre att jobba med en touch screen.

Barn och partner

Tankar om partner och fundering om huruvida man ska skaffa barn eller inte är också något som kan oroa en ung Marfanare. Det kan vara riskfyllt för en Marfanmamma att både bära och föda ett barn. Både killar och tjejer kan ju förstås föra syndromet vidare till barnet och då måste man ta ställning till om man vill det eller inte.

Ungdomarna i gruppen i Eutin tänkte inte så mycket på barn- och familjesituationen ännu, det kändes inte så väldigt viktigt för just dem.

Bra att träffa andra

Hela gruppen tyckte att det var bra att träffa andra unga med Marfan och de önskade att fler ungdomar från fler länder gavs möjlighet att komma framöver. De tror att det vore bra att upprätta en mejlinglista för alla unga vuxna som Marfanföreningarna i de olika länderna vet om och som är intresserade av att hålla kontakt med varandra.

Så alltså – vill du eller vet du någon ung Marfanare som skulle vilja vara med på en sådan lista så sänd ett mejl till mig; Karin Olsson karinolsson@me.com.

Kika även gärna på EMSN-ungdomsgruppens facebookside www.facebook.com/event.php?eid=264144556931838

Lite jobbig länk att skriva av kanske. Sök i så fall på dess rubrik; ”Start of the new Marfan Youth group”.

Karin Olsson

Marfansnack på Internet



Många som hör av sig till oss vill ha kontakt med andra marfanare. Här kommer några tips.

Via vår hemsida finns vårt forum där man kan skriva och fråga saker, eller ge varandra tips m.m. Här kan man prata om allt möjligt. www.marfanforeningen.se

Vi har en egen sida på facebook: www.facebook.com/Svenska.Marfanforeningen

Vi har även en sida på Google+
Skriv svenska marfanföreningen i sökrutan.

Tycker man att det är okej att skriva på engelska så finns det finns flera marfangrupper på facebook, skriv ”marfan syndrome” i sökrutan så får du en lista med flera grupper. Till exempel finns det en

grupp med ca 1900 medlemmar från hela världen på adress: www.facebook.com/groups/2204143971/

För ungdomar finns gruppen ”Marfan Youth of Europe”:
www.facebook.com/groups/242158305824051/

Jeanette Navia i USA håller i en maillista med ca 500 medlemmar över hela världen. För att gå med i den fyller man i formuläret på: <https://my.binhost.com/lists/listinfo/marfan-list>

EMSN Young Adults Meeting

Hello everybody,
A quick intro for the ones who don't know me... I am Lauriane Janssen, and I am a member of the Belgian Wallonian Marfan Association (ABSM, www.marfan.be).
Since last year, I am a member of the board of the EMSN (European Marfan Support Network) and I'm the “young adult group representative” or something like that.

As you all know, the young adult meetings have always been organized at the same place and time than the “adults meetings”, and we had time to discuss some issues in our group while the “adults” where talking about specific EMSN stuff. We participated at the medical presentations, and tried to do something “nice and different” than the adults just to be together, with only “young people”.

Next year, no “adult” EMSN meeting will be organized, but we would like to organize a “young adult only meeting”...

What would that young adult meeting be like?... That depends on you!

The basic ideas would be...
- around the same duration as a “normal” EMSN meeting so approximatively from a thursday afternoon until the sunday morning

- we will have some discussion time in the morning on the friday, to get each other known and have the opportunity to discuss some Marfan issues
- the friday afternoon would be some more leisure activity according to the place we are in...
- the saturday morning will be some “practical workshop” but on some “medical issues” (ideas are coming), but not just sitting and listening anymore
- the saturday evening and night ... “leisure”
- and sunday, close of the meeting and evaluation of the meeting.

Of course, we will also have time to discuss all the topics we want also during the “leisure” activities.

My questions are...
Would you be interested in this kind of activities?
Would you like to be in the mailing list concerning the preparation of this meeting?
Do you have any ideas and suggestions?

Concerning the price and so on, we will try to get some funding to have the cost being as low as possible, so that this is not a reason not to come.

Hoping to hear from you soon!

Lauriane Janssen
jeunes@marfan.be



Ågrenska får regeringsuppdrag för sällsynta diagnoser

Socialstyrelsen har beslutat att Ågrenska stiftelsen vinner upphandlingen av den Nationella funktionen för samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta sjukdomar.

Funktionen är resultatet av ett riksdagsbeslut från juni 2010, där man avsatte 3 miljoner för att inrätta en nationell funktion vars uppgift är ”att bättre länka samman insatser, kunskap och information inom och mellan hälso- och sjukvården.”

- Vi ser nu fram emot att ta del av resultatet av de

nya steg som ingår i uppdraget och hoppas på ett nära och givande samarbete som bär frukt och gagnar alla sällsynta diagnoser. Detta är ett omfattande och viktigt uppdrag säger Elisabeth Wallenius ordförande för Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Socialstyrelsen har under 2011 tagit fram en behovsinventering för området sällsynta diagnoser som legat till grund för den anbudsfrågan som upphandlats under hösten.

Malin Holmberg
Sällsynta Diagnoser

Syn och livskvalitet

På EMSN:s (European Marfan Support Networks) möte i Eutin i Tyskland i mitten av augusti pratade ögonläkare Holland om hur viktig vår syn är för livskvaliteten.

Här är en resumé av hans föredrag.

Mycket samspelar

En god synkvalitet är faktiskt inte bara att kunna se skarpt. Det är många faktorer som spelar in; att kunna se kontraster och färger är också viktigt. Att kunna se simultant med båda ögonen har även betydelse. Den som bara ser med ett öga kan till exempel inte se tredimensionellt. Synfältsstorleken har också betydelse för hur man uppfattar sitt seende. Det är alltså många olika funktioner som tillsammans ger en bra synkvalitet. Ytterligare saker som spelar in är ögats tårproduktion och hur ytan framtill i ögat ser ut; om den är jämn eller ojämn.

Viktigaste delarna

Ögat är en avancerad liten konstruktion i vår kropp med många viktiga delar. De som är allra viktigast för vår synskärpa och därmed för den goda synkvaliteten är linsen, synnerven och näthinnan. Men även ögats muskler som är sex till antalet och sitter runt ögat är viktiga för dess funktion. Dessa gör att ögat kan rotera och om de inte fungerar som det ska kan man till exempel få dubbelseende.

Vi med Marfans syndrom får ju ofta olika problem med våra ögon och med vår syn. Här en genomgång:

Närsynthet och astigmatism

Detta är vanliga synfel även hos personer utan Marfan. Båda innebär att man ser bilden oskarpt. Synfelet kommer sig av att ögat är för långt och då bryts de ljusstrålar som kommer in i ögat samman innan de når näthinnan som sitter längst bak i ögat. Astigmatism är också ett så kallat brytningsfel som gör att det är svårt att se vinklar och att se i höjd- och sidled. Detta beror på ojämnheter i hornhinnan eller i linsen.

Både närsynthet och astigmatism kan korrigeras med glasögon eller kontaktlinser.

Det kan även opereras men doktor Holland rekommenderar inte det på människor med Marfan, han tycker att vi bör välja glasögon istället.



Dr Holland

Linsluxation

Detta är ju vanligt hos personer med Marfan och det kommer sig av att fibertrådarna som håller linsen på plats inte är starka nog. Linsen får då åta sidan och kommer inte att hamna mitt för pupillen där den måste vara för att vi ska se skarpt. Detta tillstånd kan komma och gå, man kan se bra i långa perioder för att plötsligt förlora i synskärpa.

Linsluxation ger förstås sämre syn och därför är det viktigt för oss med Marfan att regelbundet kontrollera så att detta inte uppstår, och om det gör det bli opererade. Det är en operation som liknar den som utförs vid grå starr (grumlig lins). Man opererar in en liten ring i den gamla linskapseln och i den placeras den nya konstgjorda linsen.

Det har förekommit både i Sverige och i andra länder att ögonläkare har varit tveksamma till att operera linsen hos människor med Marfan. Doktor Holland anser att det beror mer på doktorn än på Marfanpatientens ögon. Han menar att dessa doktorer antagligen inte har sett tillräckligt många Marfanare för att våga sig på operationen. Doktor Holland själv har gjort åtskilliga linsoperationer på personer med Marfan med gott resultat.

Glaukom (grön starr)

Detta innebär ett för högt tryck i ögat. Tryckstegringen orsakas av ökad produktion av kammarvätska. Om inte trycket i ögat sänks skadas ögats blodkärl och synnerven. Det kan leda till blindhet och därför är det mycket viktigt att få behandling i god tid. När celler i ögat förstörs och dör kan de aldrig ersättas igen.

Grön starr är en vanlig åkomma i hela befolkningen och den uppträder oftast från 40 år och uppåt. Många, många människor över 60 år har grön starr. Ett första symptom brukar vara försämrat synfält och

då blir det ju svårt med synkvaliteten.

Ögonläkaren kan kontrollera om patienten har grön starr genom att mäta ögats tryck. Om grön starr konstateras kan det botas med ögondroppar eller operation.

Näthinneavlossning

Sådan uppstår därför att ögat är för långt. Det är ett allvarligt tillstånd som kan leda till blindhet. Därför är det viktigt att personer med Marfans syndrom (och för alla närsynta) att de känner igen symptomen och skyndar till sjukvården om de uppstår.

Symptomen är

- en svart ”gardin” som syns i synfältet, uppifrån, nerifrån eller från någon av sidorna,
- små svarta fläckar som kommer in i synfältet. Dessa kan då bero på blödningar inne i ögat,
- blixtrar i synfältet.

Näthinneavlossning kan behandlas tämligen enkelt bara man kommer till ögonsjukvården i tid. En för långt gången näthinneavlossning kan, som nämnts, leda till blindhet men inte nödvändigtvis. Synen kan ibland behållas men blir i så fall väldigt dålig. Näthinneavlossning kan behandlas med laserstrålar eller med operation då näthinnan sätts på plats igen.

Marfanare bör tänka på...

Hur ska man då göra som Marfanare för att ha en bra livskvalitet med synen i behåll? Jo, genom att:

- undersöka sina ögon hos ögonläkare varje år.

• där emellan själv var uppmärksam på de förändringar som nämnts här ovan. Nästan alla patienter kan, om detta görs, behandlas framgångsrikt.

Det som bör undersökas varje år är:

- trycket i ögat
- synskärpan
- synfältet
- undersökning med apparatur som ”ser” in i ögat för att titta på näthinnan och synnerven.

Särskilt noggrann ska läkaren vara när näthinnan undersöks. Doktor Holland säger att utrustningen för denna underökning hela tiden blir bättre och bättre och diagnos därför kan ställas tidigare för varje år som går.

Han berättar också att han har behandlat/opererat många Marfanare med mycket gott resultat. Att en Marfanare som gör sina regelbundna undersökningar skulle drabbas av blindhet eller stor synnedsättning ligger nog inte på mer än runt 5 %. Han vill dock påpeka att Marfanpatienter som tar Waran bör ögonopereras med lokalbedövning istället för att bli sövda eftersom man kan blöda mer då vid operationen. Att sätta ut Waranet tycker han inte heller är så lyckat för det kan ofta ge sämre totalhälsa under själva operationen.

Karin Olsson

Vuxendagar på Ågrenska 12-14 oktober 2011

I oktober höll Ågrenska vuxendagar för marfans syndrom för andra gången. Förra gången var 2005. Ett gäng intresserade deltagare samlades och fick höra föredrag av bland annat vår egen Katarina Fröjvik-Moberg, smärtläkaren Britt-Marie Ahlén och ortoped Bertil Romanus.

Ågrenska bjöd som vanligt på god mat och vackra omgivningar. En stor del av nöjet är dock att träffa andra marfanare, det är väldigt värdefullt att få prata med andra om deras erfarenheter och kanske få lära sig lite tips.

Håll utkik efter nyhetsbrevet från vistelsen på Ågrenskas hemsida:

www.agrenska.se/Nksd/Diagnos-Nyhetsbrev/



Glada deltagare på vuxendagarna.

Center att ta efter i Sverige

Vi har skrivit om TRS-centret i Norge förut men det tål att göra igen. TRS (tränings- och rådgivningscentret) ligger på Sunnaas sjukhus precis utanför Oslo. På EMSN:s (European Marfan Supports Networks) möte i Eutin i Tyskland träffade jag Trine Bathen som är arbetsterapeut och Svend Rand-Hendriksen som är läkare där, båda med stora kunskaper om Marfans syndrom.

Varför TRS?

Centret erbjuder service till sju olika sällsynta diagnosgrupper. Marfan och Marfanliknande tillstånd är en av dess sju och de tar emot patienter från hela landet. TRS kom till därför att man insåg att patientgrupper med sällsynta diagnoser har specifika problem. De behöver ofta ha kontakt med flera olika specialistkompetenser inom vården. Det finns lite kunskap om sällsynta diagnoser ute i den ”vanliga” vården. När man på detta sätt samlar all specialistkompetens på ett ställe blir det bättre kontinuitet för patienterna och de slipper berätta sin historia för nya läkare hela tiden. Vården för en person med en sällsynt diagnos behöver koordineras mellan de olika specialistkompetenserna.

Olika kanaler

På TRS erbjuder man tvärvetenskaplig klinisk rådgivning både till patienter och deras anhöriga och till vårdpersonal; lokalt regionalt och nationellt. Det säkerställer de bedömningar som görs när någon diagnostiseras med t ex Marfan och de ger råd gällande vård, behandling och uppföljning av denna. De bidrar också med kunskap och erfarenhet om hur det kan vara att leva med diagnosen. De arbetar



Trine Bathen

via telefon- och e-postkontakter, de gör hembesök, arrangerar kurser och tar förstås emot patienter och deras anhöriga för konsultation och undersökning på centret.

Forskning

På TRS bedrivs forskning med mål att utveckla ny kunskap genom kliniskt arbete och vetenskapliga studier. De jobbar även med informationsinsatser av olika slag; webbsida, broschyrer, artiklar och föredrag.

Kanske i Sverige...

Det är ett sådant här center som vi skulle önska oss i Sverige och vi har förut här i tidningen skrivit om att arbete har påbörjats från regeringens sida för att få till stånd ett sådant. Jag är dock rädd för att det ligger en bra bit fram i tiden.

Karin Olsson

Ågrenskas vägledningssida

www.agrenska.se/Vagledning/

Personer med en eller flera funktionsnedsättning/-ar har många lagstadgade rättigheter till stöd. Ibland är det svårt att skaffa sig information om sina rättigheter eftersom stödsystemen är olika uppbyggda.

Många av de sällsynta diagnoserna är syndromdiagnoser som ger komplexa och varierande svårigheter i vardagen. Därför är man ofta beroende

av flera stödsystem och kan behöva olika stöd i livets olika skeden.

Syftet med denna sida är att man skall kunna hitta tips om vilka rättigheter som finns och länkar som skall kunna leda till relevant information.

Till exempel kan man hitta information om klagomål inom vården, anhörigstöd, bidrag och ersättningar, hjälpmedel, vilka lagar och styrdokument som reglerar ens rättigheter m.m.

Marfanstudier i Norge

På norska TRS-centret för små handikappgrupper har doktor Svend Rand-Hendriksen ansvarat för en nyligen avslutad studie om Marfans syndrom. Han berättade om vad den gick ut på när han besökte EMSN:s möte i Tyskland i mitten av augusti.

Undersöka livskvalitet

Syftet med studien var att undersöka hur livskvaliteten påverkas hos personer med Marfans syndrom. Bakgrunden var att Svend konstaterat att patienter med Marfan ofta talade om sin trötthet och nedsatt fysisk förmåga. Han hade också misstankar om att flera patienter hade fått diagnosen utan att de inblandade organsystemen hade undersökts tillräckligt nog. Innan studien kunde påbörjas fick man därför börja med att verkligen fastställa diagnosen hos de personer som skulle delta. Man började med att undersöka dem utifrån Gentkriterierna och fastställde vilka av dessa som var och en hade. Man undersökte även deras livskvalitet utifrån hälsorelaterade aspekter genom att ställa frågor om detta och man tog reda på vilka som hade genmutationen.

56 olika variationer

105 personer deltog i studien. 90 av dem hade fått diagnosen Marfans syndrom av någon läkare någon gång. Efter undersökningarna kom man fram till att 87 av de 105 personerna uppfyllde Gentkriterierna men i hela 56 olika variationer, vilket är häpnadsväckande många. Av de 87 hade 73 stycken mutationen (FBN1). 14 personer hade alltså inte mutationen men hade ändå av någon doktor fått veta att de hade Marfans syndrom (!?).

För att ta reda på hur de 105 personernas uppfattning sin livskvalitet fick de besvara ett frågeformulär. Av dessa kunde man utläsa att många upplevde att de hade dålig ork och värk i kroppen.

Slutsatserna

De slutsatser som drogs av undersökningen var att

- diagnostiseringen är en stor utmaning vid misstanke om en genetisk bindvävssjukdom med tanke på att det var så pass många variationer som hela 56 stycken bara i denna lilla grupp,
- rutinerna och metoderna för diagnostisering bör samordnas så att den medicinska expertisen får mer och bättre erfarenheter för att kunna ställa en riktig

diagnos,

- upplevelsen av nedsatt livskvalité är större hos personer med Marfans syndrom än vad man tidigare har förstått, och att
- dessa slutsatser betyder att människor med Marfans syndrom är i behov av psykosocialt stöd och uppföljning av det stödet.

Ny studie

Utifrån dessa slutsatser insåg man på TRS att ytterligare studier behövdes. Olika indikationer som TRS har samlat in från den norska Marfanföreningen säger också att det finns mycket kvar att undersöka, till exempel sådant som att Marfanare ofta får sjukpension (kanske för tidigt ibland) och att många lever med en ständig trötthet och nedsatt fysisk uthållighet. Med den nya studien vill man därför undersöka och beskriva den utmaning som människor med Marfans syndrom möter när det gäller utbildning, jobb och dagligt liv.

Rätt diagnostiserade

Detta görs nu med hjälp av frågeformulär och intervjuer där man exempelvis frågar vilka hälsorelaterade problem man möter i vardagen och om Marfanare upplever mer trötthet jämfört med andra människor och vilka andra kroniska åkommor som förekommer. I den nya studien ingår 117 personer över 20 år som alla har fått Marfans syndrom verifierat genom Gentkriterierna. Undersökningen är igång och frågeformulär har redan kommit in.

Bättre vård och behandling

Man räknar med att ha stor nytta av de resultat som undersökningen kommer att ge. Det kommer att vara ny kunskap om de utmaningar i livet som personer med Marfans syndrom möts av. Denna kommer sedan att utgöra grund för hur man bättre skall vårda och behandla Marfanpatienter i vården. Denna gång kommer man redan från början vara säker på att hela undersökningsgruppen verkligen har Marans syndrom och det är något nytt och kommer därför ge ett ännu viktigare resultat. Informationsinsamlandet avslutas i början av september och därefter ska materialet sammanställas.

Karin Olsson

Kom till årsmötet i Göteborg!

Välkommen till Svenska Marfanföreningens årsmöte på Dalheimers hus på Slottsskogsgatan 12 i Göteborg.

Lördagen 31 mars 13.00 till cirka 17.00.

Alla medlemmar från hela landet är välkomna och vi hoppas särskilt att ni som bor i Väst- och Sydsverige vill komma nu när mötet för andra året i rad inte hålls i Stockholm. Gott och matigt fika till självkostnadspris kommer att finnas.

Tyvärr tillåter inte föreningens knappa ekonomi att betala några resor. Vi hoppas ändå på att många vill passa på att få en weekend i Göteborg och samtidigt komma och träffa andra Marfanare.

Vi kommer att prata om den verksamhet vi har haft och om den vi ska ha under 2012/2013. Vi ska välja styrelseledamöter, valberedning och revisorer men vi ska framför allt träffas och dryfta frågor som rör Marfans syndrom.

Friskvårdstema

Vårt tema fortsätter och på mötet kommer vi ha ett pass om hur och vad man kan äta för att hålla sig friskare.

Hitta till Dalheimers hus

Karta finns på deras webbsida <http://www.goteborg.se/wps/portal/dalheimershus>.

Valberedningen

Om du vill komma i kontakt med valberedningen som på mötet är de som ska lämna förslag till ny styrelse så kan du kontakta valberedningens sammankallande Annika de Belder tel 018-42 50 21 eller e-post annika.de.belder@comhem.se

Vi vill gärna ha ny förstärkning i styrelsen – föreslå gärna personer. Och kom ihåg att man gärna får föreslå sig själv!

Logi

För dig som behöver boka logi i Göteborg finns naturligtvis massor med hotell, vandrarhem och annat. Vi rekommenderar till exempel Slottsskogens Vandrarhem & Hotell, Vegagatan 21, 031-42 65 20, mail@sov.nu STF vandrarhem Stigbergsliden, Stigbergsliden 10, 031-24 16 20, vandrarhem.stigbergsliden@telia.com Göteborgs vandrarhem, Mölndalsvägen 23, 031 40 10 50, info@goteborgsvandrarhem.se

Förslag till dagordning

1. Mötet öppnas
2. Kallelsens godkännande
3. Dagordningens godkännande
4. Val av ordförande för mötet
5. Val av sekreterare för mötet
6. Val av 2 justeringsmän
7. Verksamhetsberättelse
8. Resultat och balansräkning
9. Revisionsberättelse
10. Frågan om ansvarsfrihet för styrelsen
11. Val av styrelseledamöter och suppleanter
12. Val av föreningens ordförande
13. Val av revisor och revisorsuppleant
14. Val av valberedning
15. Fastställande av årsavgift för 2013
16. Övriga frågor
17. Friskvårdstema
18. Mötet avslutas

Om du vill ha fika så måste du anmäla dig senast 1 mars till Karin Olsson, karinolsson@me.com eller 070-538 55 19.

Hej!

Jag är en tjej på 16 år som skulle vilja komma i kontakt med andra ungdomar som har Marfans syndrom. Det spelar ingen roll var i landet du bor. Om du är intresserad kan du kontakta mig på min mejladress som är: sara_goransson@hotmail.com

Sällsynta Diagnosers ordförandemöte i Stockholm den 15-16 oktober 2011

Som ni alla säkert vet så är Svenska Marfanföreningen också medlem i Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Förbundet är en sammanslutning för ett 50-tal "sällsynta" föreningar. Totalt har riksförbundet närmare 11 000 medlemmar eftersom alla som är medlemmar i en diagnosförening också automatiskt är medlemmar i Sällsynta Diagnoser. Vi må var hur aktiva som helst i våra små organisationer men utan den gemenskap vi har kring sällsyntheten i riksförbundet skulle vi inte alls kunna nå ut med vårt budskap på samma sätt.

Förutom det arbete som riksförbundet gör för att skapa en helhetssyn för sällsynta diagnosers gemensamma problem och göra möjligt även för de små diagnosgrupperna att göra sig hörda, ger man oss också möjlighet att träffa andra med sällsynta problem.

Varje vår träffas två representanter från varje förening på årsmötet och varje höst hålls en tvådagarskonferens, ofta med ett givet tema. På höstens ordförandekonferens som hölls centralt i Stockholm, deltog från vår förening jag – Carina Olsson och Susan Blomqvist. Mycket på höstens ordförandekonferens kretsade kring förberedelserna inför den sällsynta dagen – den 29 februari 2012. Det är riksförbundets förhoppning att det ska bli en stor dag med mycket aktivitet. För dig som är

intresserad av att veta mer rekommenderar jag att du går in på Sällsynta Diagnosers hemsida och läser mer om vad som händer den dagen.

Konferensen öppnades med en föreläsning av Bengt Göransson. Bengt har varit både skol- och kulturminister i tidigare regeringar. Bengt talade om tiden som den är och tiden som den var. Mycket nytt är bra men ibland går det för fort. Särskilt gäller ju det om man har något funktionshinder. Efter en timmes underhållande föreläsning med många skratt men också eftertanke så hyllade Bengt Göransson värdet av tröghet!

Därefter fick vi en nyttig och lärorik genomgång av Peter Moro, från PR-byrå Prime om hur vi bättre kan nå ut med vårt budskap till beslutsfattare, läkare och andra som vi tycker behöver veta mer om oss. Ett och annat matnyttigt fick vi med oss som vi hoppas att på något sätt kunna använda eller förmedla ut till andra som ska prata om Marfans syndrom ute i landet.

I övrigt jobbade vi under de här två dagarna mycket med erfarenhetsutbyte – både i stort och smått. Jag säger nästan alltid när jag har varit på konferenser av olika slag att det är så otroligt mycket erfarenheter och kontakter som knyts i pauser, vid luncher och middagar och eftersnack. Rent personligt kan jag säga att bara genom att vara med styrelsen och nu senast genom mitt ordförandeskap i föreningen, så

Fortsättning nästa sida





BEGRÄNSAD
EFTERSÄNDNING

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

Karin Olsson
Elbevägen 44
141 32 Huddinge

har jag träffat så mycket fantastiska människor, som jag aldrig skulle ha träffat om det inte hade varit för Marfans syndrom. Det finns så mycket engagemang där ute. Människor som, trots stora svårigheter, ändå gör ett fantastiskt jobb för att sprida kunskap och därmed stötta sina medmänniskor.

Susan Blomqvist från vår styrelse har gjort en egen reflektion efter ordförandekonferensen:

Sällsynta Diagnosers ordförandemöte hölls den 15-16 oktober 2011 på Scandic Grand Central i Stockholm. Konferensen var väldigt trevlig och man fick träffa andra människor med olika sällsynta diagnoser.

Det var intressant att lyssna till deras erfarenheter och upplevelser, till exempel hur de klarar av att leva med sina olika besvär.

Maria, en kvinna med diagnosen dysmeli (en medfödd skada (reduktionsmissbildning) på en eller flera extremiteter, det vill säga avsaknad av arm, ben eller del av) berättade om sin livssituation. Hon tyckte att det var viktigt att acceptera att man kan behöva hjälp av andra för underlätta saker och ting i vardagslivet. Maria får själv mycket hjälp och stöd av sin familj.

Det spelar ingen roll vilken diagnos man har, det är alltid viktigt att man får stöd och hjälp av andra. Vissa människor kan behöva mycket fysiskt och psykiskt stöd för att klara av sitt vardagsliv. Andra kan behöva mindre stöd, exempelvis någon som kan uppmuntra för att livet ska bli lättare.

Susan

Jag skriver verkligen under på Susans reflektion. Ensam är **inte** stark! Vi behöver alla varandra. Medlemmar behöver Svenska Marfanföreningen och föreningen behöver Riksförbundet Sällsynta Diagnoser. Så nu när det snart är dags för ett nytt år och en ny årsavgift – tänk då på den gemenskap du kan få för en 200-ing på ett helt år. Och varför inte engagera dig i styrelsearbetet och kom med och träffa alla dessa människor.

Carina O
ordförande



Kontaktpersoner

Aorta och klaffoperation

Johnny Lehmann 08 – 732 62 28
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 Tonning-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 bettyspost@live.se

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@bahnhof.se

Leder och skelett

Mona-Lis Peterson 08-500 370 91