



Marfans syndrom, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 395

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionsnedsättningar bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet Marfans syndrom. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2011.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsinsatser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut för en vuxen person med Marfans syndrom, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. Hur det kan se ut mer generellt för gruppen redovisas i sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser.

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



Innehållsförteckning

Marfans syndrom, medicinsk bakgrund	3
Genetik	4
Behandling	5
Hjärta, diagnostik, graviditet och forskning	6
Att leva med smärta och behandling av smärta	9
Ortopediska aspekter	12
Tand-och munhälsa	14
Martin har Marfans syndrom	16
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällskontakter	18

Här når du oss!

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

Marfans syndrom, medicinsk bakgrund

Överläkare Mihailo Vujic, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om den medicinska bakgrunden till Marfans syndrom.

-Den franske barnläkaren Antoine Marfan beskrev 1896 ett antal patienter med gemensamma symptom, bl a långa smala extremiteter. 1988 kom de första diagnoskriterierna (Beighton) och 1996 de diagnoskriterier som används än idag (Gent). 1991 stod det klart att genen för syndromet fanns i kromosom 15.

Marfans syndrom är en genetisk bindvävssjukdom. Bindväv finns överallt i kroppen, bl a i huden, i blodkärlens väggar, i nerver, senor, ledband, ledkapslar och i hinnor av olika slag.

-Bindväven, som i kroppen fungerar som stommen i ett hus, består av celler, trådar och grundsubstans. Trådarna i bindväven kan liknas vid armeringen i betong, där varje bindvävstråd har sin egen sjukdom.

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

- ☐ vanligast är att **skelettet** och **lederna** påverkas. Skolios, d v s ryggradskrökning, förekommer. Personer med syndromet får ovanligt långa och smala och överrörliga underarmar, underben, fötter, tår och fingrar.
- ☐ många är långa och slanka, med långa armar och ben i förhållande till kroppslängden
- ☐ lång, tunna fingrar och tår
(se mer om skelettpåverkan i särskilt kapitel (Ortopediska aspekter))
- ☐ vanligt är också högt gomvalv, vilket kan ge tugg- och sväljproblem. Många har trångt mellan tänderna (se särskilt kapitel om tand- och munhälsa)
- ☐ många har **smärtor** i leder och muskler. (Se särskilt kapitel om smärta och smärtbehandling).
- ☐ många har **symptom från ögonen** ser dåligt, är närsynta och har begränsat synfält. Ögats lins kan påverkas (linsluxation) så att den kan hamna snett eller sitta löst, eftersom den sitter fast med trådar som innehåller fibrillin. Ögonloben kan bli förlängd och detta kan resultera i kraftig närsynthet och ökad risk för näthinneavlossning, vilket kan ge blindhet.
- ☐ många får **hjärt- och kärlproblem** (klaffproblem, vidgad aorta) på sikt.
- ☐ andra förekommande symptom vid Marfans syndrom är tunt underhudsfett, ljumskbråck, underutvecklade muskler, neuropsykologiska problem, inlärningssvårigheter, emfysemläsor, hudsprickor samt ledbesvär.

Tittar man närmare på familjehistoriken, när någon har Marfans syndrom, finner man:

- ☐ att 70-75 % har en förälder med syndromet.
- 20-25 % har således ingen släkting med syndromet och i sådana fall

har syndromet orsakats av en nymutation, en nyligen uppkommen förändring i arvsmassan. (Se mer om genetik/ärftlighet i särskilt kapitel)

Genetik

Överläkare Mihailo Vujic informerade också om genetik.

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

Strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Den strängen delas upp i 46 bitar, så kallade kromosomer. Arvsanlagen/generna, som har sina bestämda platser på kromosomerna, uppträder alltid i dubbel uppsättning, utom i könskromosomerna, där de förekommer i enkel uppsättning.

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

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

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

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

-Ärftligheten är s k autosomal dominant, vilket innebär att förändringen inte sitter på någon av könskromosomerna. Det är troligen bara en gen, den s k fibrillingenen-1 i kromosom 15 (FMN1), som ger syndromet. En av de två genkopiorna är defekt, störd eller har en dålig funktion. Fibrillingenen är väldigt lång och innehåller information för många olika funktioner. Vissa delar av fibrillingenen är viktigare än andra delar, sa Mihailo Vujic.

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

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

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

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

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

Behandling

Mihailo Vujic informerade sammanfattningsvis om den behandling som kan komma ifråga vid Marfans syndrom. (mer ingående om behandling, se respektive kapitel)

- ☐ betablockerare (medicin mot högt blodtryck) vid aortadilatation
 - ☐ operation om aortarotens diameter överstiger 60 mm
 - ☐ korsett vid skolios
 - ☐ framkallande av tidig pubertet hos flickor
 - ☐ operation av bröstkorgen vid hjärtproblem
 - ☐ ögonkontroller av synutvecklingen
 - ☐ antibiotika vid risk för endokardit (inflammation i hjärtats innerhinna)
- I övrigt tycker jag att man bör avråda deltagande i våldsamma sporter och att graviditeter bör följas noggrant

Frågor

Var i hjärnan finns det bindväv?

-Den finns överallt i hjärnan som stöd för hjärncellerna.

Hur ser utvecklingen/prognosen ut för oss med Marfans syndrom?

-Som unga har man så gott som inga besvär alls. Aortavidgningen kommer vanligen i 40-50 årsåldern men det kan variera åt båda hållen p g a variabilitet i generna.

Är det vanligare med stroke/hjärnblödning vid syndromet?

-Skörheten i aorta innebär en viss ökad risk.

Finns det en ökad förekomst av aneurysm?

Ja, (se mer i särskilt kapitel om hjärtat)

Hur avgör man vad som tillhör sjukdomen?

-Kriterierna för syndromet ska vara uppfyllda. Sedan kan det vara svårt att avgöra vad som hör till syndrom och vad som är något annat. Man kan ju ha två olika genetiska åkommor samtidigt.

Hur ska man se på detta med att skaffa barn?

-Jag har hittills inte träffat någon som vill velat avbryta en graviditet för att fostret har Marfans syndrom.

När kan man begära att få göra genetiska tester för att se om någon i familjen har syndromet?

-Finns det i släkten är möjligheterna större att få göra testen.

Kan man se att de med nymutation har mer symptom?

-De barn som upptäcks tidigt har i allmänhet en nymutation med mer symptom.

Hjärta, diagnostik, graviditet och forskning

AT-läkare Katarina Fröjvik, Skånes universitetssjukhus, Malmö, in-formerade om hjärta, diagnostik, graviditet och forskning när det gäller Marfans syndrom.

De flesta med syndromet får hjärt- och kärlproblem (klaffproblem, vidgad aorta) på sikt.

Aortavidgningen, ger inga symptom, men utgör en risk med fara för livet, eftersom kärnväggen successivt kan ge efter och spricka. Vanligen sker vidgningen i början av aorta, men den kan också ske längre ned. En eventuell vidgning upptäcks vid ultraljudundersökning eller magnetkameraundersökning. Ju större diameter aortan har ju större är risken att den brister och patienten dör.

Förebyggande behandling är:

betareceptorblockad eller annan medicinsk behandling som sänker blodtrycket.

-Genom sänkningen av blodtrycket behöver hjärtat inte arbeta så hårt och aortavidgningen kan minska.

medicinsk behandling av hjärtsvikt

kirurgisk behandling

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

-Diagnosen ställs på en kombination av kliniska manifestationer (uttryck) i olika organsystem enligt de s k Ghent-kriterierna (1996). Det är då fråga om huvudkriterier i två organsystem och engagemang i ett tredje. Dessa kriterier har 2010 ändrats på en del punkter och ser lite annorlunda ut idag, t ex har ”engagemang i ett tredje organsystem” utgått och ersatts av ett nytt ”system poäng” för övriga organsystem, med betoning på differentialdiagnoser och korrekt användning av genetisk testning. Mindre specifika uttryck utgår.

Exempel på poäng vid systemengagemang är

handled- och tumtecken 3 p

fågelbröst, trattbröst 2 p

plattfothet 1 p

skolios 1 p

ansiktsform 1 p

o s v

För att ställa diagnosen Marfans syndrom *med ärftlighet* krävs det *ett* kliniskt symptom av följande:

aortadilatation

linsluxation

systemengagemang

För att ställa diagnosen Marfans syndrom *utan ärftlighet* krävs det *två* kliniska symptom av följande:

aortadilatation och linsluxation

aortadilatation och FBN1 mutation

aortadilatation och sju eller fler systempoäng

☐ enbart linsluxation och påvisad FBN 1 mutation

I de allra flesta fall kan diagnosen Marfans syndrom ställas efter klinisk undersökning och vanlig ekokardiografi.

-Gentest kan övervägas vid test av familjemedlemmar utan typiska symptom, vid aortadilatation och systempoäng högre än sju och oväntade fynd samt vid misstänkt Marfan med linsluxation utan aortadilatation,

I den diagnostiska utredningen ingår ekokardiologi, MR eller CT.

-Exempelvis kan elasticiteten i aorta värderas med MR. Uppföljningen är livslång även om aorta är normal. Kontakt med specialistcenter med Marfanerfarenhet är viktig. Årlig ekokardiologi eller var sjätte månad om aorta har en diameter som överskrider 45 mm, sa Katarina Fröjvik.

Graviditet vid Marfans syndrom avrådes vid aortadiameter överskridande 45 mm.

-Aortadiameter understigande 40 mm innebär sällan problem. Är diametern mellan 40 och 45 mm bör kirurgi övervägas före graviditet. Störst är risken för dissektion (uppsplittring av kärlväggen i aorta) i sista tredjedelen av graviditeten och i samband med födseln.

Klaffsparande tidig kirurgi med aortarotbyte innebär att klaffprotes kan undvikas, eftersom det inte är något fel på klaffarna vid Marfans syndrom.

Katarina Moberg informerade också om resultatet av olika studier, som bl a visade att syndromet påverkade beslutet att skaffa barn/inte skaffa barn och att det inte var ovanligt att man avstod från att bli gravida.

-Andra studier visar att det finns en ökad trötthet, marfanrelaterade hälsoproblem, lägre utbildningsnivå hos personer med Marfans syndrom jämfört med normalpopulationen.

Sammanfattning:

- ☐ i de flesta fall kan diagnosen ställas med klinisk undersökning och ekokardiografi
- ☐ uppföljningen är livslång oavsett aortadiameter
- ☐ ett multidisciplinärt team med genuint intresse och kunskap om syndromet skulle vara en stor tillgång
- ☐ tidig diagnosförbättrar resultatet efter kirurgi och minskar risken för dissektion

☐ CT svar bör tolkas med försiktighet eftersom ”normalt” fynd inte utesluter dilatation i sinus valsalva (svenskt ord?)

Att leva med smärta och behandling av smärta

Rehabiliteringsläkare Britt-Marie Ahltin, Fryk Center informerade på vuxenvistelsen om hur det kan vara att leva med smärta och hur den kan behandlas.

-Till Fryk Center kommer patienter via smärtkliniken i Karlstad efter en preliminär utredning. De som kommer hit måste vara preparatfria, d v s inte vara beroende av någon medicin eller naturläkemedel. Det vi sysslar med på centret är en form av habilitering. Vi anser, tvärtemot habiliteringskollegor på annat håll, att det går att göra mycket för hantera sitt tillstånd och att lindra smärta. Exempelvis kan ledskydd skydda lederna och minska ledproblemen.

Smärta innebär ofta sömnstörningar. De mediciner som då kan komma ifråga minskar inte sällan djupsömnen, vilket kan få nya konsekvenser eftersom det händer så mycket under djupsömnen.

-Störd djupsömn påverkar exempelvis immunförsvaret. Långvarigt störd djupsömn är således inte bra. Nu kan det också vara så att man upplever att man inte får en blund på hela natten. Men så är det sällan. Även om man tror att man inte sover så gör man ändå det, om än kanske inte i den utsträckning man behöver.

Det finns olika typer av sömnstörningar.

-Om man somnar och vaknar relativt snart och inte somnar om, kan man prova att medicinera med Mirtazepin® som återställer djupsömnen. Om man har svårt att somna kan man prova kognitiv beteendeterapi, KBT, vilket går att få tag i på nätet. Grunden för att sova bra är bra smärtbehandling, sa Britt-Marie Althin.

Långvarig smärta påverkar hjärnan så att smärta föder/underhåller smärta.

-Naturläkemedel bör ni undvika eftersom det finns naturläkemedel som ökar förbränningen av andra läkemedel som då får sämre effekt. Naturläkemedel kan också vara allergiframkallande.

Det finns ett nytt epilepsipreparat (Lyrica®) som har visat sig fungera på perifer nervsmärta i armar och ben och på GAD (generell ångest).

-Det tycks också minska spasticiteten. Vad vi vet hittills så är preparatet inte beroendeframkallande. Å andra sidan kan man bli beroende av det mesta.

Fyra stycken värktabletter Citodon® per dag, motsvarar cirka 10 mg morfin/dag.

-Det finns idag många olika smärtlindrande preparat ur morfingruppen t ex Ketogan®, Norspan®, och Tradolon® . Vad som passar bäst och vad man väljer är individuellt. Det är alltid regelbunden behandling och individuella faktorer som avgör om behandlingen leder till ett beroende. Det är lika stora skillnader hur vi reagerar på ett läkemedel som vilket utseende vi har. Det är faktiskt ni som bäst vet vad er kropp behöver. Och helst använder man så lite som möjligt, eftersom det finns en viss beroendeskapande effekt.

Britt-Marie Ahltin menade att man kan göra en grov indelning i tre grupper beroende på hur man reagerar på läkemedel/alkohol/lösningssmedel:

- grupp ett; särskilt känsliga personer som har svårt att bryta ned ett preparat/inte ”tål” preparatet
- grupp två; den vanligaste gruppen dit de flesta hör, kallas ”normala”
- grupp tre; ”duktiga” nedbrytare som behöver högre doser för att få effekt

-Vilken grupp man tillhör får man pröva sig fram till.


Så gott som alla smärtstillande, febernedsättande, antiinflammatoriska läkemedel ingår i kategorin NSAID med undantag för paracetamol (Alvedon® mm) och salicylika (Bamyl® mm).

-Inget av dessa preparat fungerar på de nervsmärtor som ni har. Då kan man prova Neurontin®, Gabapentin®, Lyrica® eller liknande. Preparaten tar inte bort hela smärtan, men kapar topparna så att smärtan blir uthärdlig.

Orsakerna till smärta varierar beroende på typen av smärta.

-Vi skiljer på *skadesmärta*, *nervsmärta* och *idiopatisk smärta*.

Orsaken till den nervsmärta ni ofta har kan vara en nerv som kommit i kläm, en skada efter operation, en ryggskada, en tumör eller smärtor efter en stroke. Idiopatiska smärtor betyder att man inte vet orsaken till en smärta. Gruppen minskar allteftersom vi lär oss mer om smärta.



Det är viktigt att man gör en riktig smärtanalys så att man får klart för sig var och hur mycket ont personen har. Fibromyalgi är ett tillstånd som kan ligga i botten för mycket smärta.

Det är sedan viktigt att behandla grundsmärtan, t ex genom att påverka eller blockera prostaglandinet, genomföra medicinsk stretching, få massage och taktil stimulering, rörelseträning samt träning som ger ökad kroppskänedom.

-Hur mycket och vad ni ska träna måste ni få hjälp med, av exempelvis en sjukgymnast. Får man ingen smärta inom en timme efter träningen är det en lagom nivå på träningen. Kommer smärtan senare eller till natten är det inte OK. Då har det blivit för mycket, sa Britt-Marie Althin.

Frågor

Kan smärta påverka minnet negativt?

-Ja, så är det, eftersom smärta innebär att man får svårare att koncentrera sig och att man lättare tappar ord. Svår smärta leder till att hjärnan fungerar sämre.

Jag är trött trots att jag sovit. Vad ska man göra åt det?

-Man kan i sådan fall prova att medicinera med Miancerin®.

Hur tar man sig ur en depression?

-Antingen med hjälp av samtal, t ex kognitiv terapi som kan få personen att byta ut negativa tankar mot ett nytt sätt att tänka, eller med hjälp av antidepressiva mediciner (Zoloft®/Citalopran®) vilket ofta är bästa sättet. Självklart har det stor betydelse vilken person det är fråga om som får en depression. Det har större betydelse hur personen hanterar sin situation än vad han gör, sa Britt-Marie Ahltin.

Vad kan man göra om man får kramper i armar och ben efter träning?

-Man kan prova försiktig stretching, diuretika och vara försiktig så att man inte förlorar kalium. Kramper är vanligare ju äldre man blir.

Ortopediska aspekter

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

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

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


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

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

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

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

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



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

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

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

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

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


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

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

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

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

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



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

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

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

-I kombination med långa och töjbara ledband förvärras problemen. I normalfallet stoppar ledkapslarna övertöjbarhet. I de stora lederna behövs inte ledkapslarna för detta skydd. Men i de små lederna i fötterna är ledkapslarna viktiga. Det är därför era barns fötter kan bli överbelastade och ändra form. Tyngdpunkten förändras och det blir en snedbelastning på fötterna som inte ens hålfotsinlägg klarar av att förändra. En förskjuten tyngdpunktslinje i foten går också att åtgärda, genom att man delar hälen och skjuter över den nedre delen mot mitten, sa Bertil Romanus.

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


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

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

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

Tand-och munhälsa

Övertandläkare Birgitta Johansson-Cahlin och tandhygienist Mia Zellmer från Mun-H-Center, Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.



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

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

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.
-Under Ågrenskas familjevistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till föräldrarna om barnets tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

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


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

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

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

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

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



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

Det är viktigt att man informerar sin tandläkare om sjukdomen. Särskilt viktigt är detta inför ingrepp i munhålan som kan ge blödningar.

-Risken för allvarliga infektioner i hjärta och kärl är stora om man har hjärtfel. Dåligt tillslutande klaffar utgör gynnsamma ställen för bakterier att fästa på. Därför bör man ta antibiotika i förebyggande syfte innan blodiga ingrepp t ex tandutdragning eller operation hos tandläkaren. Egenvården är väldigt viktig för att bibehålla en god munhälsa. Tandborstning morgon och kväll, rengöring mellan tänderna med tandsticka, tandtråd eller mellanrumsborste och extra fluortillskott t ex med fluorsköljning dagligen är bra egenvård.

Martin har Marfans syndrom

Martin, 30 år, har Marfans syndrom. Hon kom till Ågrenskas vistelse för vuxna med Marfans syndrom i oktober 2011.

Hur är det att vara vuxen och ha Marfans syndrom?


-Ja, för min del så har det hittills varit rätt svårt eftersom så många organ har påverkats, t ex hjärta, lungor, rygg och leder. Jag har också haft två hjärnblödningar som man tror har haft med den försvagade bindväven att göra. Det är ovanligt att man har så mycket påverkan av sjukdomen när man är så förhållandevis ung som jag är. Som tur är varierar problemen i svårighetsgrad. Det är inte alltid lika tungt, säger Martin.

Är det fler i familjen eller släkten som har syndromet?

-Nej, det är en nymutation som är orsaken.

Du bor i egen lägenhet. Hur går det, har du någon hjälp?

-Jag bor i egen lägenhet och får hjälp från hemtjänsten med tvätt, handling och till en del också med hygien och lite städning. Till viss



del samordnas insatserna med den hjälp min fru, som har ryggmärgsbräck, får.

Har du behov av ytterligare hjälp?

-Ja, det har jag ju egentligen. Men mina problem räknas inte som lika svåra som exempelvis min frus, vilket delvis kan bero på att hon sitter i rullstol och det gör inte jag. Det syns inte utanpå vilka problem jag har. Jag har sökt assistans men fått avslag med motiveringen att man är osäker på min sjukdoms varaktighet. Det betyder bl a att man tror att jag kan bli frisk inom två år, vilket är fullständigt osannolikt.

-Jag har också ansökt om ledsagarhjälp, t ex när jag vill utöva mitt stora intresse, att spela bowling, men ej mötts av någon förståelse och fått avslag. Jag passar inte in i något av de ”fack” myndigheterna satt upp.

Kan du leva ett liv som alla andra?

-Nej, det kan jag inte. Jag behöver hjälp med det ena och det andra, för att klara ens de minsta tänkbara aktiviteter. Det är en konstig bedömning när man fastställer att mina problem inte är tillräckligt stora för att jag ska få assistanshjälp. Egen anpassad bil skulle vara till stor hjälp, men det skulle kräva att jag i vissa sammanhang måste ha assistans, säger Martin.

Hur var din uppväxt med skola, kamrater o s v?

-Under förskoleåren hade jag inga större problem med kamraterna,. Det enda var att jag var lite plattfot och hade sneda fötter, så jag sprang inte lika fort som mina kamrater.

-I skolan blev det tuffare och jag blev mycket mobbad i årskurserna 3-7 och skolan gjorde ingenting för att få stopp på dem. Skolan gjorde nästan ingenting för att inkludera mig gymnastikundervisningen. De två tre första åren i skolan var jag med på några enstaka, mindre aktiviteter. På högstadiet var även dessa små försök borta. Man ansåg att mina funktionsnedsättningar var för svåra och en oro för vad mitt hjärta skulle klara, det hade börjat krångla lite redan då. Istället för att delta i det jag kanske kunde klara i gymnastiken fick jag sitta bredvid och titta på.

-I gymnasiet blev det bättre med mobbningen, som upphörde. Men istället blev jag sämre med mycket problem med hjärtat och var borta mycket från undervisningen. Jag bodde på skolinternat och det var bra för min självständighetsutveckling.

Vad gör du idag, har du arbete?

-Efter gymnasiet hade jag tänkt utbilda mig inom handel och media, men det satte sjukdomen stopp för. Istället sökte och fick jag några ströjobb utan längre varaktighet, säger Martin.

-Jag har precis börjat arbetsträna på en biograf och det känns som högsta vinsten eftersom jag är så filmintresserad. Min förhoppning är att jag får möjlighet att arbeta där 2,5 timme i veckan och att jag klarar det.

Vad gör du på fritiden?

-Jag försöker hålla igång fysiskt så mycket som möjligt. Jag träffar min sjukgymnast ett par gånger i veckan och jag har hittat ett bra bas-sängträningsprogram för mina leder.

Vad önskar du få hjälp med?

- Framför allt skulle jag vilja få hjälp med att ta körkort och att köpa en anpassad bil. I övrigt har jag fått den hjälp jag behöver från vuxenhabiliteringen. Men jag är lite osäker på hur bra habiliteringen känner till nya läkemedel. Risken finns att de missar att skriva ut sådana mediciner.

Hur ser du på framtiden?

-Jag skulle gärna vilja ha barn och det behöver vi hjälp med. Bäst vore det om jag hade ett arbete på 25 % om vi fick barn. När det gäller framtiden så hoppas jag också att sjukdomen inte förvärras och att jag får må hyfsat bra, säger Martin.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällskontakter

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Marfans syndrom deltog fem kvinnor och fyra män i ett erfarenhetsutbyte/en diskussion tillsammans med socionom Cecilia Stocks och specialpedagog Emy Emker, båda Ågrenska.

Följande är ett urval av synpunkter/erfarenheter som deltagarna lämnade när det gällde skola, utbildning, yrkesliv, boende, sömn/återhämtning, fritid, socialt liv/familj/vänner samt sjukvård.

Syftet med utbytet och spridningen av deltagarnas erfarenheter är en förhoppning att det kan leda till förbättringar för gruppen vuxna med Marfans syndrom.

Följande slutsatser/synpunkter kan man dra av diskussionen:

Skola

- ☐ *I de allra flesta fallen undvek skolan att ens försöka ordna gymnastiklektioner för alla. Vanligaste lösningen var befrielse från deltagande.*
- ☐ *Osäkerhet och rädsla för vad funktionsnedsättningen innebar hindrade kreativa lösningar*
- ☐ *Smärta och trötthet innebar för flera stycken att de inte kunde sitta stilla och koncentrera sig på skolarbetet. Flera fick diagnosen hyperaktivitet.*
- ☐ *I de fall skolans personal informerades om funktionsnedsättningen fungerade skolarbetet bättre.*
- ☐ *Synskadan orsakade flera problem för de som gick i normalklass, bl a att de upplevde att de alltid blev efter i skolarbetet. Betydligt bättre var det för de som gick synklass.*
- ☐ *En deltagare uttrycker tveklöst att han i skolan blev bedömd efter sina förutsättningar.*

Utbildning, yrkesliv

- ☐ *Flera av deltagarna menar att deras utbildningar och yrkesval påverkats av funktionsnedsättningen.*
- ☐ *Flera hade också planerat för utbildningar som sedan inte fungerade, bland annat p g a den dåliga synen.*
- ☐ *Några uppger att det skaffat yrkesutbildningar som sedan inte fungerade i arbetslivet p g a syndromet*
- ☐ *En an deltagarna berättade att han aldrig fullföljt någonting på ett bra sätt, varken skola eller utbildningar*
- ☐ *Det tycks vara sällsynt att försäkringskassa och arbetsförmedling visat förståelse för de problem man kan ha vid Marfans syndrom*

Arbete

- ☐ *Merparten av deltagarna har fast arbete som de också tycker att de klarar bra. Vanligast är deltidsarbete 75 %*
- ☐ *En person arbetar heltid och han är yngst av deltagarna*

☐ *En person har eget företag och bestämmer själv hur mycket han kan arbeta.*

☐ *En person har valt att inte säga någonting om sin funktionsnedsättning varken under utbildning eller på jobb.*

☐ *En av deltagarna har ett minimum av anpassning, ett par terminalglasögon*

☐ *En person har hjälpmedel i form av höj- och sänkbart bord*

Boende

☐ *Den överlägset vanligaste boendeformen är egen lägenhet*

☐ *Två deltagare bor i eget hus*

☐ *Några av deltagarna har fått anpassningar, t ex lysrör under diskbänken, extra lysrör i badrummet och förhöjda arbetsbänkar i köket*

☐ *Några har själva bekostat vissa anpassningar eller hjälpmedel, t ex höj- och sänkbar säng med värme och massage och diskmaskin*

☐ *Ingen uppger att de får hjälp i boendet av kommunen*

Vardagsrutiner, sömn och återhämtning

☐ *Flera av deltagarna uppger att det ofta kostar mycket att ha roligt eftersom man glömmar bort att vila och får då ökad värk och trötthet dagen efter.*

☐ *För de allra flesta varierar det från dag till dag vad man orkar med*

☐ *Funktionsnedsättningen är ett rätt stort hinder för de flesta rent socialt. Man vet inte ens dagen innan om man orkar träffa vänner,*

☐ *De flesta sover tillräckligt många timmar, men känner sig ändå inte utvilade på morgonen*

☐ *Några uppger att de har svårt att somna på kvällen och att de då kan använda sömnmedel som de uppfattar som ickeberoende*

☐ *Sovperioderna är inte sammanhängande och flera berättar att de vaknar av smärta varje gång de ska vända sig i sängen*

☐ *flera sover alltid en stund på dagen för att orka var uppe några timmar på kvällen.*

☐ *vardagsrutinerna orkas ofta inte med p g a trötthet*

☐ *flera efterlyser sömnmedel som förkortar perioderna av vakenhet på nätterna*

Fritid, egen tid

- ☐ *Flera uppger att de inte har mycket fritid eftersom de är så trötta efter arbetet att de måste vila*
- ☐ *För att det sociala livet ska fungera krävs det tålmodiga vänner som klarar inställda möten, säger flera stycken*
- ☐ *Några uppger att de har en aktiv fritid med många utmaningar såsom att gå i fjällen eller idrotta*
- ☐ *Det gäller att vara noggrann när man väljer intressen och aktiviteter när man har begränsade resurser, säger en del*
- ☐ *Ibland måste man be vännerna om hjälp och det tar emot, säger några*
- ☐ *En tilltagande trötthet begränsar vad man kan göra på fritiden och på den egna tiden*

Sjukvårdskontakter

- ☐ *Kontakterna med sjukvården är bra för en del, och dåliga för andra*
- ☐ *Många hänvisar till att det krävs tur för att få den hjälp och vård man behöver*
- ☐ *De flesta uppger att de har bra kontakter med sjukvården. Flera uppger att de har kontakt med intresserade och tillgängliga läkare som också tar på sig uppgiften att samordna insatser (det senare gäller inte alla)*
- ☐ *De som haft mindre tur har bl a stött på en sjukvård som drar ned på insatserna i besparingssyfte. Återkommande kontroller som förr skedde med automatik måste vårdtagarna själva ordna.*
- ☐ *I många fall berättar deltagarna att de får enbart den obligatoriska kvarten med en läkare på en vårdcentral, vilket absolut inte räcker*
- ☐ *En jobbig sida i relationen till sjukvården är för många möten med läkare som inte vill tillstå att de saknar kunskaper om syndromet*