

Dokumentation nr 530

Marfans syndrom, vuxenvistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

MARFANS SYNDROM, VUXENVISTELSE

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna med sällsynta diagnoser från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet Marfans syndrom. Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att träffa andra i liknande situation och utbyta erfarenheter.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med Marfans syndrom, ingår kortare intervjuer med några av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, där de kan laddas ner kostnadsfritt som PDF: www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Cecilia Gunnarsson, genetiker, Centrum för sällsynta diagnoser,
Linköpings Universitetssjukhus

Gunnar Svensson, överläkare, Thoraxkliniken, Sahlgrenska
Universitetssjukhuset i Göteborg

Bertil Romanus, överläkare, Ortopedi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i
Göteborg

Britt-Marie Ryd-Berner, fysioterapeut, Danderyds sjukhus, Stockholm

Medverkande från Mun-H-Center:

Anna Ödman, övertandläkare

Lotta Sjögren, logoped

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist

Medverkande från Ågrenska:

AnnCatrin Røjvik, verksamhetschef

Cecilia Stocks, socionom

Marianne Lesslie, redaktör

Här når du oss!

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

Innehåll

Genetik och medicinsk bakgrund	6
Behov av klinisk uppföljning, varför?	11
Ortopedi	14
Fysioterapi vid Marfans syndrom	17
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	21
Anna har Marfans syndrom	26
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	29
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	29

Genetik och medicinsk bakgrund

Marfans syndrom är en genetiskt nedärvd bindvävssjukdom. Eftersom bindväv finns i hela kroppen kan syndromet ge symtom i många olika organsystem. De vanligaste symtomen kommer från hjärt- och kärlsystemet, skelettet, lederna och ögonen, men även huden, tänderna och lungorna kan påverkas.

Ungefär en person av 5000 har Marfans syndrom. Det innebär att det idag finns cirka 2000 personer i Sverige som har sjukdomen.

– Siffrorna är något osäkra eftersom det kan vara svårt att ställa rätt diagnos, säger Cecilia Gunnarsson, docent och överläkare vid Klinisk genetik på Linköpings Universitetssjukhus och vid Centrum för sällsynta diagnoser vid Sydöstra sjukvårdsregionen i Region Jönköpings län.

Det finns andra diagnoser, så kallade differentialdiagnoser som ibland tas för Marfans syndrom till exempel Ehlers-Danlos syndrom av kärltyp, Loeys Dietz syndrom och familjära aortasyndrom.

– Det är viktigt att diagnosen blir rätt eftersom prognoserna ser olika ut för dessa sjukdomar och då blir uppföljningen annorlunda, säger Cecilia Gunnarsson.

Ärftlighet

Den franske barnläkaren Antoine Marfan beskrev 1896 ett antal patienter med gemensamma symtom, bland annat hade de långa och smala armar och ben.

1931 konstaterades att syndromet i de flesta fall är nedärvd från en förälder, genom så kallad autosomal dominant nedärvning. Det innebär att om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga en normal gen och en förändrad gen, blir risken för såväl söner som döttrar att ärva sjukdomsanlaget 50 procent. Det barn som inte fått den muterade genen får inte sjukdomen och för den inte vidare.

Tre fjärdedelar av alla med diagnosen Marfans syndrom, har syndromet nedärvt från en av föräldrarna. Hos ungefär en fjärdedel har förändringen i genen uppkommit som en nymutation, en förändring av genen som uppträder för första gången hos personen själv.

– Föräldrar till ett barn med en nymutation har ingen ökad risk att få ytterligare barn med sjukdomen. Men den nyuppkomna förändringen hos barnet blir ärftlig, och som vuxen riskerar

personen att föra den muterade genen vidare, säger Cecilia Gunnarsson.

Genetik

I varje cell i vår kropp finns en DNA-molekyl som innehåller våra arvsanlag eller gener. DNA-strängen är ett kompakt informationspaket som har en central roll för hur vi fungerar och hur vi blir som människor. Strängen delas upp i kromosomer. Generna har sina bestämda platser på kromosomerna. Det genetiska materialet uppträder alltid i dubbel uppsättning utom i könscellerna, alltså ägg respektive spermie, där de förekommer i enkel uppsättning.

Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 kromosomer från kvinnans ägg, Dessa celler bildar 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer. DNA-molekylen har en förmåga att kopiera sig själv, vilket är nödvändigt när informationen ska föras vidare till nya celler. Saknas en gen, det finns en gen för mycket, eller om det blir något fel i ett anlag, kan personen få en allvarlig sjukdom.

Orsak

Vid Marfans syndrom leder den bristande funktionen i proteinet fibrillin till att bindväven blir försvagad, mindre elastisk och mer sträckbar.

1991 identifierades fibrillingenen, FBN1 på kromosom nummer 15 (15q21.1).

– Först då kunde vi se de genetiska förändringarna som orsakade tillståndet, tidigare ställdes diagnosen enbart på kliniska grunder, säger Cecilia Gunnarsson.

Fibrillingenen kodar för proteinet fibrillin som ingår i kroppens bindväv och som är skadat vid Marfans syndrom. Fibrillin består av tunna trådar som håller samman vävnaderna i muskler, leder, skelett, fäster hjärtklaffar och ögonlinser och håller kroppens organ på plats.

Diagnoskriterierna

1996 bestämdes diagnoskriterierna för Marfans syndrom, De kallas för Gentkriterierna eftersom de formulerades i staden Gent i Belgien. De uppdaterades 2010 och används fortfarande.

I kriterierna läggs vikt vid hjärt- och kärlproblem, om aortaroten är utvidgad och linsluxation, att ögats lins inte riktigt är på plats. För att diagnosen Marfans syndrom, ska kunna ställas måste minst två huvudkriterier i två olika

organsystem vara uppfyllda. Utöver det ska ytterligare ett organsystem vara påverkat. För varje symtom på Marfans syndrom på något organ ges poäng, enligt ett särskilt poängsystem (scoringssystem).

– Det är svårt att få en diagnos ställd om patienten inte har en aortavidgning, ögonpåverkan eller ärftlighet. Något av detta måste vara uppfyllt, säger Cecilia Gunnarsson.

Scoringssystemet och den genetiska testningen har förändrats.

– För några år sen kunde vi bara titta på en gen vid den genetiska testningen och det tog lång tid innan vi fick svar. Nu finns en annan teknik som innebär att om vi skulle titta på individer med klinisk Marfans syndrom idag, skulle vi göra en hel panel av olika gener för att utesluta differentialdiagnoser, säger Cecilia Gunnarsson. I poängsystemet som rör övriga symtom inkluderas flera mer osäkra symtom, till exempel från hud, mun, skelett och tillväxt.

Ett av tecknen på Marfans syndrom är att tummen om personen viker in den, är så lång att den räcker över hela handflatan och ut på andra sidan nedanför lillfingret.

– Hela översta leden på tummen ska befinna sig utanför handflatan för att det ska vara ett tecken på Marfan, enligt Gentkriterierna, säger Cecilia Gunnarsson.

Variationer

De individuella variationerna vid Marfans syndrom är stora. Några få har symtom från födseln. Vanligast är att sjukdomen visar sig under uppvuxten eller i vuxen ålder. De olika symtomen behöver inte vara samma inom en familj.

– Det har visat sig att kvinnor och män påverkas olika när det gäller Marfans syndrom. Aortadilatation, det vill säga utvidgningen av aortan, utvecklas ibland snabbare hos män. Därför har man spekulerat i om det har med de olika könshormonerna att göra. Men det finns mycket vi inte har kunskap om ännu, säger Cecilia Gunnarsson.

Marfans syndrom är i grunden en klinisk diagnos, det vill säga baserad på en persons symtom. En genanalys kan bekräfta den kliniska diagnosen. Men inte alltid. I en studie kunde diagnosen Marfans syndrom bara ställas hos 93 av 100 personer, trots att alla hade kliniska tecken på sjukdomen. Hos sju personer hittades inte någon skada på fibrillin 1 genen på kromosom 15.

– Det kan bero på flera saker. Fibrillingenen är ibland svår att undersöka genetiskt. Även om våra analyser har förbättrats

har de fortfarande svagheter. Det kan också vara andra genetiska förändringar som indirekt påverkar fibrillingenen, säger Cecilia Gunnarsson.

Olika symtom

Vidgad aortarot, så kallad aortadilatation, är vanligt. Denna hjärt- och kärlpåverkan är en av de allvarligaste riskerna med syndromet och kan leda till att aortan brister, så kallad aortadissektion. Hjärtats klaffar kan också vara påverkade, med eller utan läckage.

Synproblem, med närsynthet (myopia) eller linsluxation (att linsen förlorar sin plats) eller näthinneavlossning ingår i symtomen.

Andra tecken är långvuxenhet med mycket smal och spenslig konstitution, långa armar och ben. Långa fingrar och långsmalt ansikte.

Skelettet är ofta påverkat och kan ge så kallat "fågelbröst", när bröstet buktar utåt, eller "trattbröst" när det buktar inåt.

Skolios, ryggradskrökning, förekommer vid Marfans syndrom. Nedsjunkna och felställda fotvalv är också vanligt.

Behandling

Eftersom kombinationen av symtom och deras svårighetsgrad skiljer sig från person till person varierar behandlingen och stödinsatserna. De flesta behöver kontakt med flera olika specialister, till exempel barnläkare, hjärtläkare, ögonläkare, ortoped, endokrinolog och klinisk genetiker.

– Det är viktigt att insatserna samordnas, avslutar Cecilia Gunnarsson.

Frågor till Cecilia Gunnarsson:

Vem ska ställa diagnosen?

– Ett multidisciplinärt team, som vi hoppas snart ska finnas på Universitetssjukhusen över landet. Det är det vi försöker att bygga upp nu. Kardiologen gör en klinisk bedömning ofta tillsammans med en klinisk fysiolog. De bedömer om aortaroten ser ut som den brukar göra vid Marfans syndrom och kontrollerar om det finns klaffpåverkan. Ortopeden kontrollerar röntgenbilderna på höftlederna och bedömer eventuell skolios. Idag i Linköping är det

jag som genetiker som ställer diagnosen utifrån scoringsystemet och ett genetisk test, men det sker alltid i samråd med övriga kollegor. Hur vården är upplagd ser olika ut i olika delar av landet.

Vilka undersökningar bör vuxna med Marfans syndrom göra?

– Uppföljningen är individuellt anpassad. Det kan vara kardiolog någon gång per år, ortoped (skolios och fötter) vid behov, ögonkontroller vart tredje år, kontakt med smärtrehabilitering vid behov.

Var hittar vi formuläret med scoringsystemet och Gentkriterierna?

– På www.marfan.org, hemsidan för Marfan foundation.

Varför finns det inte något vårdprogram för Marfans syndrom?

– Det finns internationella riktlinjer. Men inget svenskt vårdprogram för Marfans. Vi försöker göra ett individuellt vårdprogram för varje patient.

Hur får jag en remiss till ögonläkare?

– Genom din läkare, till exempel kardiologen. Idag kan man som patient också skriva egenremiss det vill säga en privat vårdbegäran.

Hur många med Marfans syndrom har problem med ögonen?

– Cirka 80 procent har något problem med sina ögon, vanligast är myopi (närsynthet), som ses hos cirka 60 procent av individer med Marfans syndrom. De flesta synproblem går att korrigera med glasögon.

Vad betyder linsluxation?

– Linsluxation är ett tecken på Marfans syndrom och ingår som ett av huvudkriterierna. Det betyder att linsen har förlorat sin plats. Den kan glida lite åt sidan, falla bakåt eller framåt. Det går att åtgärda kirurgiskt beroende på hur problemet ser ut.

Hur vanligt är det med depression?

– Många av mina patienter har eller har haft depressiva besvär. Ofta handlar det om att prognosen med en hotande aortadissektion är osäker. För många år sen var det risk för akuta händelser, men så är det inte idag, prognosen avseende detta har förbättrats avsevärt. De familjer vi följer kliniskt har samma livslängd som övriga enligt en stor studie.

Är migrän vanligt vid Marfans syndrom?

– Migrän är ett av kriterierna och ett av de vanligaste bekymren hos den som har Marfan.

Hur är det med smärtor i rygglutet?

– Det är vanligt och det är bra att känna till. Runt ryggmärgen finns en hinna som innehåller hjärnvätskan, epiduralvätskan. Den hinnan har samma genetiska förändring som alla andra organ i kroppen. Genom mutationen av fibrillingenen kan hinnan bli tunn och inte lika elastisk och ge ett bräck som ger en smärtproblematik. Det är samma med huvudvärk och ögonmigrän. Det är hinnorna i hjärnan och runt ögonen som är påverkade.

Är det vanligt med trötthet vid Marfans syndrom?

– Många beskriver det och vad exakt som är orsaken är svårt att veta. Det är som en muskeluttrötthet. Något de flesta har med sig från början och får lära sig att leva med. Det är bra att ha kontakt med en duktig fysioterapeut. Det handlar om att systematiskt gå igenom när och vid vilka tillfällen det gör ont, lära känna sin smärtproblematik helt enkelt.

Behov av klinisk uppföljning, varför?

I aortan, det vi kallar stora kroppspulsådern finns bindväv som innehåller mycket fibrillin, vilket gör att kärlväggen försvagas och riskerar att vidgas hos personer med Marfans sjukdom.

– En person med vidgad aorta bör följas noggrant med årliga kontroller och blodtryckssänkande medicin. Behövs kirurgiskt ingrepp så är det bästa en planerad operation, säger Gunnar Svensson, hjärtkirurg vid Thoraxkliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Kraftig vidgning av aortan är typisk vid Marfans syndrom.

Aortavidgningen sker ofta i början av aortan nära hjärtat. Det ger inga symtom, men utgör en stor risk och en fara för livet.

Vidgningen upptäcks vid en ultraljudundersökning eller via en CT, en skiktröntgen.

75 procent av alla patienter med Marfans syndrom får en vidgning av aortan, en aortadilatation. 15 procent drabbas av en aortadissektion, och att kärlväggen därmed spricker.

Aortan vid Marfans syndrom

Ju större diameter aortan har desto högre risk är det att den brister. Är aortan mindre än 5,5 centimeter i diameter görs i allmänhet ingenting, mer än medicinering.

– Det är som att blåsa upp en ballong. Först går det trögt sedan går det lättare och lättare. När aortan utvidgas blir väggen tunnare och blodet tränger igenom det innersta lagret. Det farliga är när det kommer blod utanför hjärtat i hjärtsäcken. Det blodet har samma höga tryck som blodet inne i kärlet och då klarar inte hjärtat av att pumpa och det blir hotfullt när aortadissektionen spricker, säger Gunnar Svensson.

Medicinering

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

När diametern på aortan överstiger 5,5 centimeter är det en operationsindikation. Är den 8 till 10 centimeter är det bråttom.

– Det bästa är om vi i tid upptäcker att aortan vidgas för mycket och planerar in en operation. Då är det de kirurger som har mest erfarenhet som kan göra det kirurgiska ingreppet och vi kan göra det i lugn och ro. Jag säger inte att det inte går bra vid en akut operation. Förutsättningarna är bara mycket bättre om vi kan göra en planerad operation, säger Gunnar Svensson.

Kirurgiskt ingrepp

Den vidgade delen av aortan opereras ut, ibland tillsammans med klaffen, och en ersättning med ett syntetiskt rör sätts in.

– Förr togs alltid hjärtklaffen bort det görs inte längre. Själva klaffbladen är oftast inte sjuka. Fördelen med att spara kroppens egna hjärtklaffar är bland annat att personen inte behöver medicinera med blodförtunnande medicin, säger Gunnar Svensson.

Om aortan med tiden vidgas längre ner och det redan finns en rörförstärkning går det att gå in från ljumsken och förstärka nedre delen av aortan, med ett stent. Ett stent är ett rör av metallringar som kläms ihop vid införseln och som på plats utvidgas och återtar sitt rätta läge.

– Det är ett betydligt enklare ingrepp än en operation, säger Gunnar Svensson.

Årliga kontroller

Kontroller görs sedan för att i tid upptäcka nya förändringar i aortan, som eventuellt kan behöva åtgärdas.

Personer med vidgad aorta och Marfans syndrom, vare sig de är opererade eller inte, följs noga upp av hjärtläkare årligen med ultraljud eller CT, skiktröntgen.

– Ultraljudundersökning är en bra metod att rutinemässigt följa patienten med vidgning i aortan. För att se aortan längre ner krävs en skiktröntgen, CT. Skiktröntgen ger strålning och för den som är ung är det bra att snåla med strålningen med tanke på cancerrisk och välja ultraljud så mycket som det är möjligt, säger Gunnar Svensson.

Många av deltagarna på vuxenvistelsen vill ha uppföljningar och kontroller på det universitetssjukhus som opererade dem. Gärna också specialistmottagningar för personer med Marfans syndrom, som har opererats för aortadissektion.

– Det borde finnas sådana kontroller som ni eftersöker, framförallt behöver ni kontinuerliga CT-röntgenundersökningar varje år. Men det krävs intresserade läkare och CT-röntgen är dyrt och resurserna inom sjukvården begränsade. Det bästa är att fortsätta påtala behoven genom Marfanföreningen, så att dessa undersökningar prioriteras, säger Gunnar Svensson.

Frågor till Gunnar Svensson:

Ska man opereras för vidgad aorta innan graviditeten?

– Vi bedömer flera saker när vi ska bestämma om vi ska göra en operation eller inte. Hur stor personen är, hur lång personen är, om det är en kvinna eller en man. All information samlas ihop innan operation. En Marfanpatient med vidgad aorta opererar vi alltid innan graviditet.

Jag har haft en aorta som är 4,7 centimeter i diameter sen jag var sju år. Nu är jag 21 år och den är fortfarande utvidgad 4,7 centimeter. Är det rätt att avvakta med operation?

– 4,7 centimeter är mycket för en sjuåring men helst opererar vi inte barn och ungdomar. Vid 21 år är 4,7 centimeter på gränsen för det acceptabla, men en operation är inte alltid nödvändigt.

Antagligen har kroppspulsådern inte vidgat sig under alla dessa år och då minskar anledningen till operation och man kan känna sig lugnare.

Min mamma dog av att aortan sprack i magen. Läkarna säger att det är svårt att se aortan längre ner med ultraljud. Borde jag få en CT-röntgen?

– Det viktigaste är alltid att undersöka den första biten av kroppspulsådern och det görs med ultraljud. Om ultraljudet inte visar något på stora kroppspulsådern så långt det går att se i buken, brukar det inte vara någon fara. Men det är självklart att vid Marfans syndrom, ska en skiktröntgen göras någon gång, så att man vet hur hela kroppspulsådern ser ut.

Jag har en dissektion som slutar vid låret, sen kan de inte se hur den ser ut längre ned på skiktröntgen. Den är inte åtgärdad och jag går på kontroller. Hur länge kan det vara så?

– Det mesta går att åtgärda idag. Men vid varje fall bedömer vi hur farligt är det att ha det kvar och hur farligt det är att operera. Ibland är det farligare att operera. Om åtgärden är för omfattande är det bättre att låta bli och att istället medicinera och gå på kontroller.

Vilken är din erfarenhet av att få stroke efter inopererade hjärtklaffar i metall, trots att man äter blodförtunnande?

– Klaffar i metall kan ge proppar, därför ska man ta blodförtunnande, men blodförtunnande ger också komplikationer. Äter man för lite krånglar det, äter man för mycket krånglar det. Därför behåller jag gärna den biologiska klaffen för att slippa det.

Hur undersöker man kärl som ska opereras?

– Med en CT undersökning.

Finns det risk att göra en åderbråcksoperation vid Marfans syndrom?

– Inte med endovenös laserteknik.

Hur farligt är det med G-krafter och bergochdalbana?

– Har man en vidgad kroppspulsåder och risk för blodtryckshöjning är det inte bra. Jag avråder från det.

Ortopedi

– Bindväven är mer töjbar hos en person med Marfan och det kan leda till en överrörlighet i diverse leder, rygg, fötter, knän, höfter och käkar.

Det berättar överläkare Bertil Romanus som arbetar på Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Skolios är en ryggradskrökning som drabbar över hälften av alla med Marfans syndrom. Det kan ge felställningar i både brösttrygg och ländrygg.

– Från sidan är ryggraden normalt krökt i svanken. Men bakifrån är den helt rak. En vridning av ryggraden, på grund av ojämna muskelkrafter, som vid Marfans syndrom, ger en krökning av ryggraden, sett bakifrån. Skolios förekommer nästan bara hos dem som är längre än normallånga och nästan inte alls hos kortvuxna personer. Hos långa personer kan ryggraden bli en relativt instabil pelare, säger Bertil Romanus.

Vid skolios undersöks benens längd och om ryggen är i balans.

– Vi håller ett lod i nacken och om det inte hamnar mitt på rumpan finns en krökning på ryggraden. Huvudet ska balansera över fötterna. Men man kan vara i balans och därför inte ha mycket besvär, trots en dubbel krök på ryggraden. Det är när man är ur balans som något måste göras, säger Bertil Romanus.

Korsett eller operation

Med ökade kunskaper och ökad uppmärksamhet går det att upptäcka och förhindra en vidareutveckling av en 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 dock relativt ovanligt att personer med Marfans syndrom tvingas operera skolios.

– Cirka tio procent av alla som opereras för skolios har Marfans syndrom, säger Bertil Romanus.

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

Balans och koordinationsförmåga går att träna upp, bland annat genom att personen står på ett ben några gånger varje dag.

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

Trattbröst eller **fågelbröst**, är en deformitet i bröstkorgen som förekommer vid Marfans syndrom.

– Det är ingenting som behöver åtgärdas. Men i vissa fall kanske man ändå bestämmer sig för att operera deformiteten av kosmetiska skäl.

Problem med höfterna förekommer, men är mindre vanligt.

– Ledskålarna blir för djupa, buktar inåt och blir större än en ”halv boll”, vilket begränsar rörligheten i höftlederna. Detta måste inte heller åtgärdas. Det ses oftast enbart som ett diagnoskriterium.

Många har större eller mindre besvär med fötterna.

– Det finns 30 ben i varje fot, varav 20 är viktiga för stabiliteten. 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 visat hur stor betydelse raketerna i foten har för stabiliteten. Så snart en fot börjar vika ut, glida ut åt sidan, 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, kan man få problem med att det skaver. I vilket fall är krokiga tår möjliga att åtgärda kirurgiskt genom en steloperation, säger Bertil Romanus.

Långa fötter får mycket mer belastning på framfötterna än korta fötter och det innebär problem.

I kombination med långa och töjbara ledband förvärras problemen. I normalfallet stoppar ledkapslarna övertöjbarheten. Men i de små lederna i fötterna fungerar inte detta. Det är därför fötterna vid Marfans syndrom kan bli överbelastade och ändra form. Tyngdpunkten förändras och det blir en snedbelastning som inte ens hålfotsinlägg klarar av att förändra.

– En förskjuten tyngdpunktslinje i foten går att åtgärda kirurgiskt, genom att man delar hälen och skjuter över den nedre delen mot mitten, sa Bertil Romanus.

Bra och stadiga skor

Eftersom det är så gott som omöjligt att träna upp fotens stabilitet rekommenderar 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. I Sverige är skosortimentet begränsat,

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 fötterna.

Vad gäller skor i handeln gäller det att skaffa skor som är bra för fötterna. Helst skor i naturliga material, såsom läder. Moderna skor i plastmaterial stänger in fukten.

– En sko ska vara stabil och böja sig där framme där tårna böjer sig och inte mitt på. Det ska vara en sko som andas och som inte stänger inne fukt. Inläggen ska formgjutas med gips och tillverkas på en ortopedverkstad, säger Bertil Romanus.

Fysioterapi vid Marfans syndrom

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

– Träning är en färskvara, tyvärr går det inte att spara på muskler, påminner fysioterapeuten Britt-Marie Rydh-Berner, som arbetar på Rehabiliteringsmedicin vid Danderyds sjukhus i Stockholm.

Kroppen är byggd för rörelse, vi vill röra oss och mår bra av det. Psyket behöver ha en kropp som är i så god balans som möjligt för att trivas. Trots att vi vet detta, sitter de flesta alldeles för mycket eftersom det moderna samhället inte är anpassat för rörelse, för de allra flesta. Därför behöver vi ta egna initiativ.

Den normala utvecklingskurvan är att vi gradvis blir starkare och når vår fysiska topp när vi är 20-25 år. Sedan går det långsamt utför. Den fysiska toppen nås ungefär samtidigt för personer med funktionsnedsättning, som för andra, men kurvan dalar med en brantare lutning för de med en funktionsnedsättning.

De flesta med Marfans syndrom har en medfödd skörhet.

Fibrillinet kan liknas vid ett gummiband som blir alltmer uttänjt. Exakt var i kroppen det kommer att märkas vet ingen på förhand. Därför gäller det att förebygga uttänjningen med en bra muskelkorsett och så god kondition som möjligt.

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

Få hjälp av fysioterapeut

Här kommer sjukgymnasten/fysioterapeuten in. Det är en yrkesgrupp som jobbar med rörlighet, styrka, kondition, balans, koordination, kroppskänedom, känsel och smärta.

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

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

De flesta personer med Marfans syndrom kan utöva de flesta sporter till en viss nivå.

– Jag vill inte avråda från Extremsporter. Men det är i sådana fall att rekommendera att ha kontinuerlig kontakt med hjärtläkare och fysioterapeut, som håller koll, säger hon.

Funktionell träning innebär att träna på det man har nytta av i vardagen. Det har med kroppskänedom att göra och att utgå från sig själv och den skörhet som finns i kroppen.

– Det gäller för var och en att komma på vad den behöver för att fungera bättre, säger Britt-Marie Rydh-Berner.

Vid *konditionsträning* ska pulsen upp något och helst ligga på mellan 120 till 150 slag per minut eller något över.

– Konditionsträning är bra för den som har Marfans syndrom och var och en hittar lätt sin maximala puls genom träningen. Men det är inte där en person med Marfans syndrom ska ligga, utan cirka 25 procent under maxgränsen i puls, säger Britt-Marie Rydh-Berner.

Att *intensivträna* är ett bra sätt att få igång sig. Det går till så att man tränar något minst tre gånger i veckan i mellan fyra och åtta veckor. Efter den perioden räcker det att träna en gång i veckan.

– Detta görs i två perioder om året. Första gången i januari-februari och kanske nästa i september- oktober. Det har visat sig fungera bra för personer med funktionsnedsättning, bättre än att träna på samma nivå året runt, säger Britt-Marie Rydh-Berner.

Den som har bekymmer med hjärta och kärl, leder eller smärta kan behöva reflektera över valet av aktivitet i samråd med sin läkare.

Vid förstorad aorta är det viktigt att undvika maximal puls. Därför är tyngdlyftning med stora tyngder och en plötslig ansträngning inte bra.

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

Smärta ska alltid tas på allvar, men träning är också viktig för att hålla smärtan stången. Till exempel mår de som har ont i knäna bra av stabiliseringsträning.

– Enkel vardagsträning är att stå på ett ben när man borstar tänderna, säger Britt-Marie Rydh-Berner.

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

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

Frågor till Britt-Marie Rydh-Berner:

Varför har de flesta av oss med Marfans syndrom sendrag?

– Den som har Marfans syndrom har en ökad tillväxt i armar och ben. Allt blir extra långt. Men musklerna har ett standardmått, därför blir musklerna långa och utdragna. Har man använt muskeln en dag och inte stretchat den, eller inte tagit ut rörligheten i muskeln, smärtar den.

Kan funktionell träning innefatta att lära sig gå på ett annat sätt i till exempel uppförsbackar?

– Ja absolut, och att lyfta på rätt sätt och att åka skridskor på ett sätt som gör att det inte gör ont i knäna, och så vidare.

Har all pulsökande träning påverkan på aortan?

– Pratar vi om vidgning av aortan är det mer blodtryck än puls som påverkar. Konditionsträning ökar inte trycket i systemet, däremot kan styrkelyft göra det. Det handlar om att hålla träningen inom vissa gränser och det lär man sig. När du använder din muskelmassa vid styrkelyft använder du all kraft du har och då ökar trycket i kroppen och du får en sekundär påverkan. Det är

maximal träning vi pratar om då och dit ska inte den som har Marfans syndrom och påverkan av aorta pressa sig.

Vad ska fysioterapeuter veta om Marfans syndrom?

– De behöver känna till hjärtpåverkan vid Marfans syndrom och att patienten har en skörhet i bindväven. Vet de det räcker deras utbildning gott för att kunna ta hand om en patient med Marfans syndrom.

Hur kollar man sin kondition om man äter betablockerare?

– Det går inte att gå efter tabeller, utan det handlar om att se vad du klarar i förhållande till dig själv. Ett bra sätt är att göra ett sex minuters gångtest, det vill säga gå så långt du hinner på sex minuter och göra det då och då. Då ser du hur konditionen förbättras över tid.

Munhälsa

Det är vanligt med en hög, och ibland smal, gom och dåligt med plats för tänderna. Snarkning och ökad risk för sömnapné kan förekomma. Trånga kanaler till bihålorna ökar risken för bihåle- och öroninflammationer. Käklederna är ofta påverkade. Instabilitet i käkledernas ledkapslar kan förekomma. Tandgnissling eller pressning medför extra stor belastning på käklederna och kan öka ledproblemen. Av samma anledning kan det vara besvärligt för patienten att gapa stort och länge under tandvårdsbesök.

Behandling

Förstärkt förebyggande tandvård kan vara aktuellt för att i framtiden slippa långa tandbehandlingar som påfrestar käkleden. Även risken för bakteriespridning från munhålan till defekta hjärtklaffar med efterföljande endokardit, talar för behov av extra förebyggande insatser för att undvika ingrepp i munhålan där bakterier riskerar nå blodbanan.

Personer med hjärtfel kan behöva antibiotikaproylax vid blodiga ingrepp i munnen.

Tand- och bettutveckling ska följas. Vid avvikelser ska ortodontist konsulteras på tidigt stadium för planering av eventuell bettkorrigerande behandling.

Bettfysiologisk behandling med bettskena kan vara aktuellt vid problem från käkleden. Snarkproblematik bör följas upp av läkare. Läkarkontakt rekommenderas vid medicinska tillstånd, som till exempel vid hjärtfel.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med Marfans syndrom, deltar fem kvinnor och fyra män i en fokusgruppdiskussion med specialpedagog AnnCatrin Röjvik från Ågrenska. Diskussionen har teman som skola, yrkesliv, boende, stöd i vardagen, socialt liv, kontakter inom sjukvården, Försäkringskassan och andra samhällsinstanser.

Skolan

Deltagarna har alla erfarenhet av att bänkarna och stolarna var för låga under skoltiden.

– Lärarna fixade en högre stol och jag fick de andras blickar på mig.

En kvinna minns att det var svårt att sitta still och hon fick många tillsägelser.

– Det var obekvämt och jag kasade runt på stolen. Kroppen var inte anpassad efter dem. Jag hade ju också skolios, det kan ha berott på det.

– För mig var det ett stort problem när man skulle sitta i aulan i fasta bänkar. Det gick verkligen inte att få plats och att få ner benen mellan bänkarna.

Deltagarna berättar att det var svårt att hålla i pennor och de fick ont i fingrarna när de krampaktigt försökte det. En tjej var tvungen att ”knäcka” fingrarna när hon skulle skriva annars gick det inte. Lärarna sa alltid till henne att hon skulle sluta med det. ”Då hade jag fått sluta skriva också.”

– Jag skulle behövt skrivhjälpmedel, men idag är det annorlunda, tror jag. Det är mycket bättre på många sätt. Det är lättare med alla elektroniska hjälpmedel som finns nu, till exempel surfplattan. Det finns mycket hjälpmedel som inte fanns när jag gick i skolan, Power Points, datorer med Google Drive och Google Classroom.

– Jag fick sitta längst fram, men ibland gick det ändå inte att se vad läraren skrev. Det är viktigt att läraren skriver med en svart penna inte grönt och rött för det gick inte att se.

Synproblematiken har genomgående gjort dem mer utsatta. Att sitta långt fram för att man inte ser, när man tillhör de längsta i klassen var inte självklart.

– Jag som hade kraftig tillväxt hamnade i en paradox. Lärarna sa till mig att du som är lång ska sitta längst bak i klassen. Men då såg jag inget. Jag hamnade alltid längst bak i klassrummet och på skolfotot.

När det gäller gymnastiken orkade de inte lika mycket som klasskamraterna.

– Du som är lång kan spela basket, sa läraren till mig. Men jag hade svårt att orka med i tempot. Det är klart att du ska vara med på det, sade de och hotade med icke godkänt betyg.

– Jag fick simma 400 meter utan paus och utan att ta tag i kanten. Eftersom jag går på betablockerare kommer jag inte högre i puls och om jag anstränger mig för mycket svimmar jag. Men jag skulle ändå göra det andra gjorde.

En man hade mycket växtvärk som ung, kunde inte delta i gymnastiken och kände att han på grund av det blev utanför gruppgemenskapen.

– Jag fick namnet 'långben'.

Nästan alla blev mobbade i skolan för sin längd.

– Men kanske mer för att jag var smal också och hade glasögon. Jag kallades för "glasögonorm". Det var inte bara klasskamraterna utan skolhälsovården påpekade också att jag var för smal och behövde äta mer. Det var kränkande.

Den som är större till växten förväntas klara mer än den som är mindre.

– Folk hade högre förväntningar på en och det kan vara jobbigt särskilt när man är yngre och inte riktigt kan leva upp till de förväntningarna. Jag utsågs ofta till ordningsman. Håll ordning på klassen, sa läraren. Den som sticker ut och syns har man större förväntningar på. Jag har varit två meter lång sen sjätte klass.

En av kvinnorna berättade att hon var tvungen att skaffa legitimation när hon skulle med kompisarna till Leklandet.

– Jag var tvungen att bevisa att jag var tillräckligt ung.

Å andra sidan tycker en man att det också kan vara en fördel att vara längst.

– Om någon sa något taskigt var det bara att sträcka på sig, titta ner på den personen och myndigt säga, Vad var det du sa?

Det var lite så och så med informationen till lärare och de andra eleverna om Marfans syndrom. Någon fick broschyrer från sin läkare att dela ut till skolan.

– Information fanns inte när jag gick i skolan, men min dotter hade stor hjälp av barnhabiliteringen som kom ut till skolan och informerade. Det blev en tyngd i informationen när de kom ut och berättade om Marfan.

Vad saknade ni i skolan?

– Inlevelseförmåga. Lärarna saknade förmågan att tänka att folk är olika. Det är svårt att få förståelse när det inte syns tydligt utanpå hur vi är inuti.

Yrkesval

En man som arbetar som drifttekniker och som fick sin diagnos sent, märkte stor skillnad på hur han själv och kollegerna klarade nattpassen.

– Jag var alltid trött och jag förstod inte varför jag inte kunde hålla mig vaken på nätterna när de andra kunde det.

Numera kör han jeep på jobbet och har fått automatväxlad för att slippa använda händerna som värker av ansträngningen.

– På en arbetsdag kan det bli tre till fyrahundra växlingar och det klarar inte händerna av. Jag slipper också att bära tunga säckar.

Idag har jag gått ner i arbetstid. Jag arbetar 25 procent.

En kvinna som också fick diagnosen sent arbetade som läkare och orkade inte med jourer.

– Det gick så långt att jag blev utbränd och kollegerna blev sura för att jag inte ville jobba lika mycket som de. Jag hade ju inget riktigt skäl. Hade jag haft min diagnos, som jag har nu, hade det varit en helt annan sak.

Genomgående är det nästan ingen som låtit sig hindras i yrkeslivet av diagnosen. En kvinna startade till exempel ett vandrarhem och ett äppelmusteri med sin man, tre månader efter sin hjärtoperation. En annan kvinna har bestämt sig för att inte låta sig hindras.

– Jag såg min mamma som var mycket sängliggande och som dog av Marfans syndrom och jag har alltid tänkt att så vill jag inte ha det!

En av personerna är marknadsansvarig för ett företag, åker runt i bil och träffar kunder och håller föreläsningar.

– Jag arbetade tidigare på verkstadsgolvet med tunga saker, men fick byta yrke efter min operation av aortan.

Skribenten i sällskapet har ont i ländryggen. Hon säger att hon måste tänka mer på hur hon sitter.

– Jag flyttar runt på olika ställen från kontorsstolen, till soffan och sängen. Det tycker jag känns bra.

Boende och vardagsliv

Deltagarna listar vad de behöver i vardagen. Bland annat nämns högt i tak, längre säng (norska sängföretaget Svane har extra långa sängar), ett superlångt täcke så att inte fötterna måste vara utanför, ett djupt badkar så att kroppen kan bli täckt hela vägen upp av

vatten, högre arbetsbänkar i köket, möjlighet till hiss i trapphus för den som bor i lägenhet (knäna gör ont).

Flera av dem har hus med trädgård och behöver hjälp. Gärna någon som klipper häcken eftersom det är för tungt för armarna med belastningen och någon annan som putsar fönstren.

En ung kvinna arbetar med textil och sitter mycket framför symaskinen och har fått en del hjälpmedel.

– Jag har fått en kyldyna att sitta på genom habiliteringen den är bra om man har problem med ryggen. Den gör att jag kan sitta så upprätt som det bara går i stolen. Sen använder jag stödstrumpor och stödtights om jag vet att jag ska stå eller gå mycket. Jag har också problem med mina fötter och behöver inlägg i skor och skor från ortopedtekniska.

– Jag som är över två meter och kör mycket bil behöver ha en bekväm bil där jag får plats med mina långa ben. De bilar som är bekväma för långa personer är Audi och BMW eller SUV-bilar. De är justerbara både när det gäller bredd och svank och det går att dra ut en längre sittdyna så att benen får rätt stöd.

Det är svårt att hitta kläder med rätt passform. Extra stort blir extra brett också. Det blir inte snyggt på en smal person. Det man köper sitter ofta inte så bra, så det allra bästa är att sy själv om man kan det. Fingervantar är hopplöst eftersom de egna fingrarna ofta är betydligt mycket längre än vantarnas. Armarna är också långa och ärmarna alltid för korta. Stickade muddar är bra att förlänga ärmarna med, tipsar en person om. Vissa märken, som Helly Hansen har ärmarna som räcker ända ner till handleden. Några syr upp kläder hos skräddare, speciellt på resa i Thailand.

– Jag syr upp några kostymer och skjortor att ta med hem. Det kostar som att gå till billigaste affären hemma. Ett tips! Ta visitkort från skräddaren för det går att beställa över nätet. De har måtten. Skor är svårast. En kvinna med Marfans syndrom har kanske storlek 43 till 44, en man kan ha 48 till 50. Det är inte helt lätt att få tag på skor i de storlekarna.

– Det går inte bara att bestämma sig för att gå till staden och köpa ett par skor. Det är svårt att hitta några fina och till slut blir man bara förbannad och trött.

Friluftskläder är lättare att få tag i, i rätt storlek.

– Fjällräven säljer på rålängd, som det heter. Det är bara att få plagget upplagt i rätt längd.

Matlagning kan ha sina sidor. Skala potatis är svårt, bäst är att låta bli tycker en av dem.

– Jag försöker köpa stora potatisar och grönsaker, då blir det lite lättare, säger en annan.

Husdjur är bra. Med en hund kommer man ut även om det är jobbigt att röra sig.

– Att gå på på annat än asfalt är bra för mig. Skogsmark stärker mina fotleder.

Snöskottning med skyffel och tung blöt snö kan vara riskabelt för alla som har hjärtåkommor.

– Jag har gått in för snösläde istället när jag skottar. Den skjuter jag framför mig och slipper lyfta skoveln.

Att gå upp och nedför trappor är svårt.

– Jag får alltid trappstegskanten i hålfoten och tvingas gå på snedden nedför trapporna. Trappstegen är för smala.

En cykel som passar är svårt att få tag på.

– Holländska märken är lite högre, lite bättre, säger någon.

– Via barnhabiliteringen köpte vi en specialstång så att vi kunde höja sadeln och vi köpte en högre styrstång också.

Sömn och återhämtning

De flesta känner av en kronisk trötthet, så kallad fatigue. Det varierar mycket hur bra de sover.

– Det kan hända att jag får sendrag en kväll och då är det kört med sömnen, säger en man.

– Läkaren sa till mig att ju mer smärtproblematik desto mer behöver jag sova. Inte bara på natten utan också mellan ett och två på dagen. Vården ordinerade sömn och träning som medicin mitt på dagen.

– Jag blev piggare efter sista hjärtoperationen när jag bytte till mekanisk klaff, och hjärtat fungerar som det ska nu.

Socialt liv och vänner

Att vara längre än andra var ett stort problem i grundskolan, men är det inte längre, tycker de flesta.

Får ni kommentarer? Nej säger de. Ibland svarar någon.

– Jag får kommentarer då och då om att jag är smal, men jag förklarar aldrig varför.

– Jag blev kallad 'långben' förra helgen av en påverkad person. Det var inte roligt.

Många kan skämta och fråga om "hur kallt det är däruppe", men det är egentligen inget att bry sig om, tycker en annan.

Ingen brukar prata med andra om sin sjukdom. En av de yngsta berättar att hon tar hjärtmedicin, när hon sover borta hos andra.

– Annars undrar de vad det är för piller jag knaprar i mig.

En annan person tycker att det är bra att folk har koll på att han går på blodförtunnade.

Det kan vara problem att söka nytt jobb. Vad ska de säga egentligen?

– Skulle jag berätta om min sjukdom tror de att jag kommer vara mycket borta och då får jag aldrig jobbet.

– Jag skulle inte säga något, säger en av männen. Jag har haft kanske två sjukdagar på fem år.

Fritidsaktiviteter

Alla i gruppen är aktiva personer på olika sätt och de har anpassat sina intressen efter vad de orkar med. Flera av dem är intresserade av att laga mat och dricka vin, någon är konstnärligt intresserad, en kvinna sjunger i kör och deltar i föreningslivet. Samtliga rör på sig, de simmar, vandrar och tränar boxning bland annat.

– Fitness-boxning rekommenderar jag till alla med Marfans syndrom, säger en av de yngre kvinnorna.

De är kreativa, målar, arbetar med datorn och väver. En kvinna skapar fantasifulla dräkter, som hon säljer.

Vårdkontakter

De har en del vårdkontakter varav kardiolog med årliga kontroller är den viktigaste. De går till: ögonläkare, vårdcentralen, distriktsläkare, antikoagulationsmottagning, fysioterapeut, arbetsterapeut, ortoped, pacemakerkontroll, kärlkirurg, ortopedtekniska, kurator, psykolog, Försäkringskassan och Arbetsförmedlingen.

Anna har Marfans syndrom

Anna är 60 år och har innerst inne känt att hon har Marfans syndrom sedan hon var tonåring. Men det tog lång tid innan hon fick diagnosen. Hon var nästan 45 år då.

Marfans syndrom har funnits i släkten. Kusinen i USA, Annas mosters barn, fick diagnosen när han var två år och dog i brusten aorta vid 25 års ålder.

– Jag var i USA hos den familjen under ett par somrar och har alltid känt mig besläktad med min kusin, säger hon.

När kusinen utreddes trodde man att Marfans syndrom kom från hans pappas sida.

– Vår sida av släkten blev därför aldrig aktuell för en genetisk undersökning, säger Anna.

Annas moster i USA informerade sina släktingar i Sverige om Marfans syndrom. Bland annat skickade hon tidningar från The Marfan Foundation till Anna och hennes familj.

– Vi läste tidningarna och diskuterade om ändå inte jag hade sjukdomen. Mamma som var sjuksköterska trodde absolut det, säger Anna.

Skolan

Anna hade problem i skolan. Mycket mer än de andra barnen, tyckte hon själv. Hon kände sig annorlunda än de. Hon var närsynt, hade tjocka glasögon och fick sitta längst fram i klassrummet för att hon såg dåligt.

– Jag såg annorlunda ut, var lång och smal med skolios och hade inte samma ork som de andra i till exempel gymnastiken. I tonåren låg jag inne på sjukhus för en hjärtmuskelinflammation som jag tror berodde på Marfans syndrom.

Yrkeslivet

Anna har alltid velat bli läkare och när hon gick läkarutbildningen tog hon chansen att lära sig så mycket som det bara gick om Marfans syndrom. Under kardiologkursen frågade hon till exempel en specialist om hen trodde att hon hade Marfans syndrom? Anna fick göra ett ultraljud och det konstaterades att aortan inte var vidgad, så då var det inte det.

Anna började arbeta som läkare, träffade sin man och fick en dotter vid 38 års ålder.

Diagnos

Annas bror är lång, över två meter, och en av hans tre pojkar är lika lång och gänglig. En dag när brodern och sonen var på sjukhuset i ett helt annat ärende, såg en genetiker dem i sjukhuskorridoren och reagerade på att de var långa. ”Ni ser ut som att ni har Marfans syndrom”, sa han till dem.

– De blev undersökta och väl var det för då upptäckte de att min bror hade en vidgad aorta och han fick göra en planerad operation, ett halvår senare. Tack vare att den personen upptäckte sjukdomen blev han opererad i tid. Jag undersöktes senare och det visade sig att också jag hade en vidgad aorta då, men inte så mycket som min bror, så jag slapp operation. Under åren som gått sedan dess har aortan vidgats ytterligare och jag har hittills sluppit operation, säger Anna.

Annas dotter har också syndromet men ingen vidgad aorta.

Däremot fick hon skolios tidigt och blev stelopererad redan vid tio års ålder.

När Annas pappa dog i en hjärntumör, upptäcktes en vidgad aorta och ett hjärtfel som kan stämma överens med Marfans syndrom.

Troligtvis var det från honom sjukdomen härrörde.

– Det är konstigt att vi i vår familj hade en så ovanlig sjukdom från två olika håll, säger Anna.

Kristillstånd

Efter Annas dotters skoliosoperation åkte familjen till Ågrenska på en familjevecka. Dottern var då 12 år.

– Jag tyckte egentligen att det var onödigt att åka dit. Hade fram till dess förnekat sjukdomen när det gällde mig själv. Jag sa till och med till min man att vi har väl inga problem. Vad ska vi åka dit för? Då tyckte han att jag fick ge mig. 'Två av tre i en familj har Marfans syndrom, det måste väl vara tillräckligt för att vi ska åka dit', sa han. Under vistelsen på Ågrenska förstod Anna för första gången vidden av att ha en sjukdom som hela tiden blir värre.

– Jag kände igen mig i allt som sades och fick en chock. Jag grät mer eller mindre i ett helt år efter det, säger hon.

Anna förstod varför hon alltid hade varit så trött och varför hon drabbats av utmattningssyndrom som läkare. Alla jourer på sjukhuset och stressen inom läkaryrket hade påverkat henne mycket på grund av sjukdomen.

– Så småningom fick jag en samtalskontakt på vuxenrehabiliteringen och det hjälpte mig att komma över krisen och framförallt inse mina begränsningar.

Aktiv pensionär

Följden blev att hon sa upp sig från sin tjänst på sjukhuset och startade en privat läkarmottagning.

– Det var väldigt bra för då kunde jag bestämma allt själv och slapp alla möten och onödig administration. Jag jobbade mellan 9 och 15 med patienterna och kunde sedan gå hem och vila.

Hon arbetade på sin privata läkarmottagning tills hon fick ytterligare en komplikation av Marfan, en duraektasi, som är en utvidgning av de bindvävshinnor som omger ryggmärgen och ryggvätskan. Duraektasin gav ett kroniskt smärttillstånd i nedre ryggen och bäckenbotten. Anna fick svårt att sitta och tvingades lägga ner sin läkarmottagning. Nu är hon pensionär på heltid sedan fem år tillbaka.

– Det gick inte att ha värk och samtidigt arbeta, säger hon.

Idag sover Anna en stund varje eftermiddag. Då blir det bättre.

– Det händer något med smärtan när jag somnar. Det lärde jag mig på smärtlindringsavdelningen, säger hon.

Anna är aktiv i Svenska Marfanföreningen, tränar Qi gong, simmar och promenerar.

Jobbigast med sjukdomen är att den är oviss och att det hela tiden kommer nya överraskningar hon måste ta itu med.

Anna väver, sjunger i rockkör och gör en längre vandring tillsammans med ett gäng andra pensionärer en gång i månaden.

Hon passar också på att resa så mycket som det bara går.

– Eftersom jag kanske inte kan det om några år, säger hon.

Senast var Anna och dottern på Svalbard och där träffade de på isbjörnar.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats. De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information, och nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på: www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD. NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser för personer med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.
- 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
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Marfans syndrom

En sammanfattning av dokumentation nr 530

Marfans syndrom är en genetiskt nedärvd bindvävssjukdom. Eftersom bindväv finns i hela kroppen kan personen få symtom från många olika organsystem.

I Sverige har en person av 5000 Marfans syndrom. Det innebär att det finns cirka 2000 personer med Marfans syndrom.

Personer med Marfans syndrom är oftast längre och spensligare än genomsnittet. De har långa fingrar och fötter. Till de allvarigare komplikationerna hör hjärt- och kärlproblem, som vidgad aorta, som kan leda till akut aortadissektion och hjärklaffläckage. Linsluxation och synproblem är också vanliga.

Synfelen justeras med operation, kontaktlinser eller glasögon. Hjärtproblemen hålls under kontroll med årliga undersökningar och mediciner.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA