
Marfans syndrom - Information för ungdomar

Lars Mogensen, överläkare vid Karolinska Sjukhuset i Stockholm, har i samarbete med Svenska Marfanföreningen varit redaktör för detta informationshäfte. Häftet utgavs 1997.

Förord

Marfans syndrom är ett ärftligt tillstånd som gör att kroppens bindväv försvagas. I många fall är följderna så obetydliga att de inte ger besvär. I andra fall ses tydliga förändringar, på ett eller flera sätt. De uppträder främst i ögon, hjärta, blodkärl, skelett och leder. För barn och ungdom är problemet många gånger att de växer så fort. Det kan även bli besvär från lederna - alltifrån plattfot till krokig rygg. Eller också är det största besväret för ungdomarna att föräldrar och läkare har så mycket synpunkter på vad de håller på med - och vad de inte borde gör! I den här skriften ges en beskrivning av vad Marfans syndrom är, beror på, och hur unga människor kan leva med det.

Svenska Marfanföreningen bildades 1993 av patienter, deras familjer och läkare. Föreningen sprider kännedom om syndromet, stöder och skapar kontakt mellan personer som har det, och söker främja forskning kring syndromet. Sedan starten har många frågor ställts rörande de problem som möter unga som har fått diagnosen Marfans syndrom.

Skriften avser hjälpa unga personer med syndromet tillrätta i en tillvaro som innehåller många speciella problem. Ett är att vårdpersonal så sällan möter personer

med detta ovanliga syndrom. Det är därför viktigt för den som har syndromet att själv vara väl informerad.

Många användbara synpunkter har hämtats från de amerikanska skrifterna *The Marfan Syndrome* av läkaren Reed E. Pyeritz och sjuksköterskan Cheryl Gasner (National Marfan Foundation, New York, USA, 1994), liksom *The Marfan Syndrome: A Booklet for Teenagers*, sammanställd av Barbara A. Bernhardt, Peter Haul, Janet Weiner och Joan O. Weiss (National Marfan Foundation, New York, USA, 1988)). Dessa källor har vi fått anlita utan inskränkningar.

Anette Ax har översatt "A booklet for Teenagers" och omarbetat den till svenska förhållanden. Susan Campbell, Katarina Lindahl och Johan Rücker har bidraget med värdefulla synpunkter. Medel från Socialstyrelsen, som ställts till Karolinska Sjukhusets förfogande, har gjort det möjligt att sammanställa, trycka och distribuera denna skrift, liksom ytterligare tre som rör Marfans syndrom - Allmän information, Information för lärare, Information för tandläkare.

Jag tackar för förtroendet att ha fått samordna detta arbete, och tackar varmt alla som hjälpt till. Karolinska sjukhuset i januari 1997.

Lars Mogensen, Docent vid Karolinska institutet, Överläkare vid kardiologiska kliniken, Karolinska sjukhuset

Inledning

Du har säkert massor av frågor om din hälsa, utbildning, fritid, relationer och sex om du har Marfans syndrom. Den här skriften försöker ge svar och goda råd. Vi tar bl a upp de symtom Marfans syndrom kan ge, hur de behandlas, vad du kan vänta dig av kontakten med din läkare,

hur det är att ligga på sjukhus, och annat du bör tänka på.

Läkare och föräldrar har lätt att överbeskydda sjuka barn och ungdomar. Ju mer du vet själv desto lättare är det att förstå och ta vara på det som är positivt så att du kan leva ett rikt liv. Därför är det viktigt att du tar reda på hur Marfans syndrom kan påverka din situation.

Fråga läkarna om allt du vill veta. Var även med när de träffar dina föräldrar - det är ju din hälsa och dig det gäller! Vi hoppas att den här skriften ska ge dig stöd. Var rädd om dig!

Vad är Marfans syndrom?

Marfans syndrom innebär att bindväven som kroppen är uppbyggd av är svag, och problem uppstår vid belastning. Marfan var en fransk barnläkare som upptäckte en ärftlig bindvävsjukdom redan 1896 hos en 5-årig flicka. Syndrom innebär bl a att flera organ är påverkade. Man tror att närmare 800 svenskar har Marfans syndrom.

Symtom och tecken

Ögon, hjärta och skelett ger ofta problem - men det är olika för alla. En del får inga besvär alls.

Närsynthet är vanligt, och ibland kan ögats lins ändra läge. En eller flera av hjärklaffarna kan läcka, och stora kroppspulsådern, aorta, börja vidgas. Ofta kan en läkare höra ett biljud över hjärtat.

Att bli lång och smal är inte ovanligt, och inte heller att rygg-raden blir krokig. Även kortväxta kan få problem med skelettet. Vanligt är också långa fingrar och tår, överrörliga leder, tendens att få stukningar, plattfot, framskjutande eller indraget bröstben. Du kan ha trångställda tänder, kanske tandställning. Kanhända ljusa

strimmor i huden, liknande sådana som gravida kvinnor får över magen.

Vad orsakar Marfans syndrom?

Marfans syndrom beror på en förändring i en av de gener som finns i varje kroppscell, i kromosom 15. Endera kan genen komma från någon av föräldrarna som då också har syndromet. Eller också har en förändring inträffat hos genen i ägget eller spermien, nymutation. Föräldrarna är då helt friska och barnet blir den första i slakten som får Marfans syndrom. Ungefär 3 av 4 har ärvt syndromet från en förälder, och 1 av 4 har fått det genom nymutation. Det är 50% risk att en person med Marfans syndrom för den avvikande genen vidare med varje barn han eller hon skaffar.

Alla drabbas olika. Några har inga problem alls medan andra har det svårt. Ett barn med Marfans syndrom brukar få ungefär de besvär som den förälder som har syndromet. Pojkar och flickor får Marfans syndrom lika ofta.

Hur behandlas Marfans syndrom?

De medicinska problemen vid Marfans syndrom behandlas i princip på samma sätt som vid en rad andra sjukdomar.

Bästa hjälpen får du av en specialistläkare för hjärta, ögon osv eftersom det inte finns speciella 'Marfanläkare'. Sök vård så tidigt som möjligt - då är det lättare att behandla. Husläkare har i allmänhet inte så mycket kunskap om Marfans syndrom eftersom det är så ovanligt. Men det är husläkaren som skriver remisser till specialistvård. Det är då viktigt att du själv vet vad det handlar om. Visa broschyren "Allmän patientinformation" från Svenska Marfanföreningen.

Ögonen

Din ögonläkare behöver kanske undersöka dig någon gång om året. Inte alla, men många med Marfans syndrom behöver glasögon eller kontaktlinser på grund av närsynthet. Diskutera med en ögonläkare om glasögon eller linser är bäst. Många använder kontaktlinser. Ögats lins kan sitta löst - ibland behöver det opereras.

Skelettet

Du bör regelbundet gå till din husläkare eller ortoped för att kontrollera skelettet. Om du är lång i förpuberteten finns det möjlighet att bromsa växten med hormoner. Krökt ryggrad - skolios - kan förvärras när du växer, då kanske du behöver en stödkorsett. Är din skolios svår, eller om ditt bröstben är mycket framskjutande eller indraget, kan det opereras.

Hjärtat

En hjärtspecialist behöver kontrollera dig eftersom kroppspulsådern kan vidgas, och hjärtklaffarna läcka. Men det är ovanligt att unga människor med Marfans syndrom får hjärtproblem. Med ultraljud mäts kroppspulsåderns storlek och då ser man även hjärtklaffarnas funktion. Undersökningen är enkel och smärtfri. Om kroppspulsådern är vidgad minskar man risken att den brister med betablockerare - en medicin som lugnar hjärtverksamheten. En bristning ger plötslig bröstsmärta. Får du plötsligt ont i bröstet, ring 112 och sök akut! Det är den allvarligaste komplikationen vid Marfans syndrom, och kan vara livshotande. Om kroppspulsådern är kraftigt vidgad går det att operera och byta ut den del som är förstörd, och tillhörande klaff.

Vid Marfans syndrom är det inte bra om hjärtat måste arbeta mycket hårt, under en längre period, som inom elitidrott eller vid extremt ansträngande arbete.

Lungorna

Rökning är extra farligt för personer med Marfans syndrom som redan har försvagad elastisk vävnad i lungorna. Om lungvävnaden förstörs uppstår emfysem, med andfåddhet som undan för undan förvärras. Det innebär färre och större lungblåsor vilket ökar risken för att de ska brista. Bristning av lungblåsor gör att luft läcker ut i lungsäcken, lungkollaps, med plötslig andfåddhet, och ibland bröstsmärta.

Tänderna

Högt gomvalv, trångställda tänder och tandställning är vanligt. Felställda tänder kan behöva dras ut. När du går till tandläkaren, berätta att du har Marfans syndrom! Om hjärtklaffarna läcker kan bakterier som kommer in i blodet fastna på klaffarna, och en besvärlig infektion uppkomma. Därför ger man timmarna före viss tandbehandling penicillin i engångsdos för att förebygga infektion.

Kontakt med läkare

Både ungdomar och vuxna tycker i allmänhet att det är jobbigt att gå till läkare. Förväntar man sig dåliga nyheter, eller måste genomgå krävande undersökningar och provtagningar, har man kanske inte lust att gå alls. Det är lättare om man vet vad som ska göras, och varför. Fråga läkaren om allt du undrar över eller är orolig för.

Känns det lättare att träffa din läkare utan att dina föräldrar är med, så gör det!

Att bli inlagd på sjukhus

Ibland behöver man läggas in på sjukhus. Du kanske behöver genomgå en operation. Ta reda på så mycket som möjligt i förväg. De flesta sjukhus har broschyrer med

information om hur det är att bli inlagd. Där får du också veta vad du behöver ta med dig och när det är besökstider.

Du får träffa många läkare, sjuksköterskor och annan vårdpersonal. När någon använder krångliga ord, fråga tills du förstår vad de menar! Av de läkare du träffar är det en som är ansvarig för just dig - ta reda på vem! Eftersom vårdpersonal arbetar i skift finns det alltid någon till hands, dygnet runt, men det kan vara olika personer vid olika tillfällen.

Innan du skrivs ut från sjukhuset kommer du att få instruktioner och råd. Även om dina föräldrar har fått information, är det viktigt att du själv har den. Ta reda på vem du kan ringa om du undrar över något, och tid för återbesök!

Vanliga reaktioner när ungdomar får veta att de har Marfans syndrom

Många som växer upp med Marfans syndrom vet inte vad det egentligen innebär. Ofta tycker föräldrarna själva att det är jobbigt, och nämner det bara ytligt. Det kan göra att ungdomarna känner sig svikna. Det är bra om du läser och lär dig så mycket som möjligt själv.

Även innan ungdomar fått diagnosen Marfans syndrom, har många känt sig vara lite annorlunda - exempelvis att de är längre och smalare än sina kompisar, har glasögon med tjockt glas, eller använder specialskor. När de får diagnosen Marfans syndrom kan de reagera på många olika sätt, från förtvivlan, rädsla och ilska över till lättnad att få en förklaring till sina besvär.

Många vill inte gärna prata om Marfans syndrom. Men istället för att förtränga det kan man lära sig att acceptera situationen och ta fram det positiva. Det kan ge nya krafter och ett rikare liv. Se dina möjligheter istället för dina begränsningar!

Familjens reaktioner

Även om bara en i familjen har Marfans syndrom kommer det att påverka alla, och varje familjemedlem reagerar olika.

Ofta har både ett barn och en förälder syndromet. Då kan barnet skylla på den föräldern. Det kan ge dåligt samvete hos båda. Tänk på att den föräldern kan ha viktiga erfarenheter och kan ge stöd. Är du arg på din förälder med Marfans syndrom, ta upp det! Genom att prata om olika upplevelser kommer du att upptäcka allt det som ni har gemensamt.

Det är också vanligt att vara avundsjuk på friska syskon. Men det kan också vara så att dina syskon är avundsjuka på dig för att du får så mycket uppmärksamhet från föräldrarna. Dina syskon är säkert oroliga över din hälsa - prata ut och visa vad du känner och hur du mår.

Att leva med Marfans syndrom

Marfans syndrom kan påverka dig socialt, i förhållandet till din familj, dina vänner, och inte minst ditt känsloliv. Det är alltid jobbigt när kroppen protesterar och när man inte kan göra det man skulle vilja göra. Det gäller allt från sport till att föda barn. Visst kan man känna sig arg, bitter, ledsen eller deprimerad då.

Att gå till läkare för kontroller, att behöva opereras, eller när någon säger negativa saker - det är då du blir påmind om att du har Marfans syndrom. Glöm aldrig vem du är som person, och var stolt över dig själv! En bra självkänsla är viktig i de flesta situationer.

Sjukdomar som kan bli livshotande får en att tänka på liv och död. Vänd dig till någon om du behöver stöd! Försök att berätta för dina föräldrar och läkare hur det

verkligen känns att ha Marfans syndrom. När man pratar om sina tankar och känslor så brukar det vara lättare att hantera dem.

Lämplig livsstil

Det är viktigt att hålla sig i bra fysisk form och att vara aktiv. I stort sett kan du leva samma liv som dina kompisar, men eftersom din bindväv är skör så undvik kroppsligt ansträngande aktiviteter som kan överbelasta lederna. Fråga din läkare hur mycket du kan utsätta dig för. Det finns alltid sådant du kan delta i!

Med hänsyn till hjärta och lungor - börja inte röka! Gör annars vad du tycker är roligt och vad du är duktig på, sådant som du mår bra av fysiskt och psykiskt. Det är viktigt att vårda både kropp och själ - att hitta sin egen balans. Varför inte satsa på något nytt? Utveckla dina intressen! Kanske spela något instrument. Har man långa fingrar kan piano vara ett alternativ. Eller teckna och måla - använd din kraft till något positivt!

Då och då ser vi personer med svåra handikapp som inte ger upp utan klarar sig bra - de är föredömen för alla.

Aktiviteter

I allmänhet vill ungdomar med Marfans syndrom delta i alla aktiviteter med sina klasskamrater.

Undvik idrotter med tacklingar som i kampsporter, eller där våld mot huvudet kan förekomma - det kan orsaka näthinneavlossning. Sporter som ger extrem belastning på bindväven är mindre lämpliga.

Nedan ser du en lista med lämpliga och olämpliga aktiviteter som kan hjälpa dig att hitta något som passar just dig.

Lämpligt

Olämpligt

Simning
Cykling
Badminton

Volleyboll
Tennis
Bågskytte
Kanut
Segling
Ridning
Bordtennis

Skidåkning
Skridskoåkning
Golf
Fotboll (inga nickningar!)

Boxning
Långdistanslöpning
Utförsåkning i brant backe
Trampolin hopp
Squash
Karate/judo
Fallskärmshoppning
Hängglidning
Dykning
Bergsbestigning på hög höjd
Studsmatta
Brottning
Tyngdlyftning

Slalom och snow-board kan skada din rygg och leder. Om du undviker branter och åker mjukt och försiktigt är utförsåkning ett alternativ till slalom. Dykning och fallskärmshoppning kan orsaka lungkollaps så undvik detta. Om du inte har speciellt svåra problem kan du göra det mesta, men med viss försiktighet.

Förälskelse, sex och graviditet

När du blir förälskad och har lust att inleda en sexuell relation så har du säkert både frågor och funderingar. Det finns inga medicinska skäl för den som har syndromet att avstå från sex. Att njuta av sin sexualitet är bara positivt, med längtan, lust, pirr i magen och blyghet.

Om du planerar att skaffa barn tänk då på att risken är 50% att barnet också får Marfans syndrom. Fundera extra innan du bestämmer dig! Prata igenom det här med din läkare. Tycker du själv att det går bra att leva med Marfans syndrom väljer du kanske att skaffa barn, har du det svårt kanske du avstår.

Är du tjej med Marfans syndrom behöver du kolla upp vilket preventivmedel som är bäst för just dig. Du måste vara medveten om att en graviditet innebär en risk för dig

eftersom den belastar ditt hjärta och dina blodkärl. Det är viktigt att du då genomgår vissa hjärtundersökningar. Prata med din läkare även om detta.

Många kvinnor med Marfans syndrom, som har valt att skaffa barn, mår bra och klarar sig utmärkt. Vill man inte riskera sin egen hälsa eller att barnet ska få syndromet behöver det inte betyda ett liv utan barn - man kan försöka att adoptera istället.

Skulle du bli gravid vill du kanske veta om fostret har syndromet för att ta ställning till ev abort. Metoder börjar nu komma, genom prov från livmodern, som gör detta möjligt. Vänd dig till din läkare, eller ungdomsmottagningen på din ort. Känner de inte till Marfans syndrom så visa broschyren "Allmän information" från Svenska Marfanföreningen.

Ska jag berätta för andra?

Att vara öppen är viktigt, men du kanske bara vill att dina närmaste ska veta att du har Marfans syndrom. När du känner dig trygg med din sjukdom, så kommer även andra att ta det naturligt när du berättar. Då slipper du antagligen både medlidande och särbehandling.

Om dina föräldrar brukar berätta att du har Marfans syndrom och du inte vill det - säg då till dem.

Studier och yrke

Du kommer att behöva fatta beslut när det gäller studier och yrke. Ska du fortsätta plugga efter grundskolan, eller börja arbeta direkt?

Det är alltid en fördel att skaffa bra utbildning, det ökar möjligheterna att välja. Många vuxna med Marfans syndrom är advokater, sjuksköterskor, lärare, författare, sekreterare, läkare, eller det yrke

de önskat. Satsa på det du vill, men undvik kroppsligt ansträngande arbeten och tunga lyft. Därför är sjukvårdsbiträde, städerska, byggnadsarbetare eller elitidrottare olämpligt.

Du har samma utmaningar som alla andra - att komma fram till vad dina starka sidor är, och utveckla dessa maximalt! Med beslutsamhet och motivation kan du förverkliga de flesta av dina drömmar och förhoppningar.

Utseende

Utseendemässigt skiljer sig en del med Marfans syndrom från sina kompisar, om de t ex är långa och gängliga. Under tonåren vill de flesta se ut som alla andra, men det kan vara en fördel att nå högt, se över folksamlingar, och att ha en kropp som bär upp kläder. Är glasögonen besvärande kan de ibland bytas till linser, bröstkorgen kan kanske opereras - men många har vant sig när de växt färdigt och accepterar då sin kropp.

Ingen är väl egentligen helt nöjd med sitt utseende eller sin kropp, men vi kan alla utveckla vår egen stil - den man är som person, med sina talanger, värderingar och intressen. Det är ju faktiskt det som gör en människa attraktiv.

Vem kan jag vända mig till när det känns jobbigt

Ibland tycker man att ingen förstår en och man blir låg, då behöver man någon att prata med. Det kanske finns någon kurator på vårdcentralen eller sjukhuset. Du kan annars vända dig till en lärare eller någon annan du litar på, exempelvis någon klok släkting. Skolsköterskan eller skolpsykologen är en bra kontakt. Om de själva inte kan tillräckligt har de säkert värdefulla tips vart du kan vända dig. Även

Marfans syndrom - Information för ungdomar

kyrkan brukar ha rådgivning, där kan du också prata med en präst.

Genom Svenska Marfanföreningen kommer du i kontakt med andra ungdomar som har Marfans syndrom, någon kontaktperson eller stödgrupp.

Glöm inte att Du kan få hjälp att reda ut Din situation!

Utgiven av:

Svenska Marfanföreningen
C/o Ulla Frick
St Eriksgatan 50 A
112 34 Stockholm

www.marfanforeningen.se

Förlag Svenska Marfanföreningen, 1997

ISBN 91-973100-2-6