



Nye spirer – nye tider nye ideer men udsprunget fra den grundlæggende stamme

Landsforeningen for Marfan Syndrom
Tamsborgvej 1 2. th
3400 Hillerød
marfan@marfan.dk
www.marfan.dk

Indholdsfortegnelse

<i>Kære medlemmer</i>	3
<i>Ny redaktør</i>	3
<i>Kalender</i>	3
<i>Din historie</i>	4
<i>Nyt fra bestyrelsen</i>	4
<i>Spørgeskema-undersøgelsen</i>	5
<i>Succesfuld konference om national strategi og handlingsplan</i>	10
<i>Marfan-nye diagnose kriterier</i>	11
<i>Nye regler</i>	14
<i>Adresser</i>	<i>bagsiden</i>

Redaktion

Kristian Kristensen
Brændkjærgade 127
6000 Kolding
tlf. 75 52 43 50 / 61 66 43 50
Mail: kristian@marfan.dk

Artikler og indlæg til nyhedsbrevet sendes til ovennævnte adresse. Det fremsendte må gerne være håndskrevet, maskinskrevet eller lagret på CD. Endvidere kan du via E-mail sende en fil til:

redaktionen@marfan.dk

Artikler og indlæg i nyhedsbrevet er ikke nødvendigvis et udtryk for landsforeningens holdning.

Ønsker du ikke dit indlæg offentliggjort på foreningens hjemmeside, så giv redaktionen besked herom.

Kontaktpersoner

Landsforeningen for Marfan Syndrom har en socialrådgiver, som man altid kan kontakte vedrørende spørgsmål omkring, ”Hvad er Marfan Syndrom”? Henvendelserne kan dreje sig om alt vedrørende konsekvenserne ved at leve med Marfan Syndrom.

Personer med Marfan Syndrom, såvel som pårørende og fagpersoner, er meget velkomne til at kontakte Bodil Davidsen tlf. 48 26 36 52 (bedst om formiddagen).

Hvis der er medlemmer, som har brug for at tale med andre medlemmer, som står i samme situation, er man velkommen til at kontakte nedenstående. Det er medlemmer, som i mange år har haft Marfan Syndrom tæt inde på livet.

Forældre til børn med Marfan Syndrom

Jette Sørensen og Benny Rasmussen
Klokkefaldet 12,
8210 Århus V
Tlf. 86 15 15 07

Kristian Kristensen
Brændkjærgade 127,
6000 Kolding
Tlf. 75 52 43 50

Grethe Jensen
Nyvej 45, Gundsømagle,
4000 Roskilde
Tlf. 46 73 09 04

Thoropereret

John Jensen
Oskar Hansensvænget 6,
Andkær, 7800 Børkop
Tlf. 75 86 88 49

Lungeopereret

Søren Nielsen
Ribelandevej 117,
Sølsted 6270 Tønder
Tlf. 61367992

Kære medlemmer

Kære medlemmer

I dette nummer af Nyhedsbrevet får I bl.a. svarene på det spørgeskema, vi sendte ud før jul. Det har været meget lærerig læsning, og vi vil bruge det som et godt værktøj når bestyrelsen mødes her om en uges tid fra skrivende stund. Stor tak til alle, der tog sig tid til at svare .

Det er den årlige bestyrelses-weekend, jeg refererer til ovenfor. Dér, hvor den overordnede plan for årets aktiviteter og indsats bliver organiseret og uddelegeret, dels til bestyrelsesmedlemmerne – men jo også i høj grad til Bodil. Vi er jo inde i en overgangsperiode, da Bodil har meldt ud, at hun da vil på pension på et tidspunkt (og det under vi hende i høj grad – meeeeee vi har lokket meget for, at hun skal blive). Så nye retningslinier for prioritering og virkeområder/indsatsområder må til, og det ved vi godt vi ikke får på plads på én weekend. Men en god start, som grundlag for det videre arbejde – og som vi kan fortælle om på Landsmødet – det skal vi gerne nå.

Jeg har bl .a. hæftet mig ved, i svarene fra undersøgelsen, at svarerne ikke synes det er så vigtigt med samarbejdet med de andre sjældne-handicap organisationer og med de internationale Marfan organisationer. Min personlige mening er ellers, at mange gør stærk - Vi bruger de andre ”sjældne-foreninger” til at stå stærkere og således råbe højere, så vi høres og ses – og kan gøre vores behov synlige. Og vi kigger dem også over skulderen – ligesom også de gør med os – for at få inspiration og gode idéer til nye tiltag i vores egen forening. Det internationale samarbejde har især haft den effekt, at ny viden og forskning indenfor Marfan Syndrom er nået til Danmark og til de danske læger – og til vores medlemmer(nogen gange er det faktisk os, der har formidlet den nye viden til nogen

læger). Måske var det nået frem alligevel – det kan jeg ikke vide, men jeg tror på at foreningen har gjort en forskel ☺

Måske har vi ikke været gode nok til at fortælle om dette ?

Jeg forudser ihvertfald livlig debat – både i bestyrelsen og på Landsmødet – om både dette og alt muligt andet, der handler om vores fremtid

Med ønske om et godt og lyst forår - Lottem

Ny redaktør

Jeg har glædet mig meget til denne opgave, selvom den er mere omfattende en først antaget. Derfor er det også med en lidt blandet følelse at jeg nu kan præsentere denne udgave af nyhedsbrevet, lettere forsinket. Der har været meget at se til og en masse at skulle lære i forbindelse med overtagelsen af redaktørjobbet. Jeg undskylder ventetiden men håber at den er forståelig. I de næste måneder kan der måske komme lidt ændringer, men alt det kommer til at ske gradvis og selvfølgelig er jeg klar til at modtage ideer samt ris og ros.

Venlig hilsen
Kristian

Kalender

22-23.	Januar	Voksenkursus, Ebeltoft
29-30.	Januar	Bestyrelsesweekend, Sorø
8-10	April	Landsmøde/Årskursus, Fredericia
11-14	August	EMSN, Tyskland
16-18	September	Nordisk Møde, Stockholm
23-25.	September	Evt. workshop ”Voices of Joy” (Etta Camerons kor)
20.-22.	April 2012	Landsmøde, Hotel Ebeltoft Strand

fortæl din historie på



www.sjaeldnediagnoser.dk

Fra vor paraplyorganisation er vi blevet opfordret til at spørge om et eller flere af vores medlemmer har lyst til at fortælle "deres" historie

Sjældne Diagnoser søger frivillige til at fortælle deres egen historie. Historierne skal bruges til en ny debat, der offentliggøres på Sjældne Diagnoser's hjemmeside på Sjældne-dagen, den 28. februar 2011. Er du interesseret?

I forbindelse med Sjældne-dagen 2008 gav Sjældne Diagnoser sjældne borgere mulighed for at fortælle deres egen historie på www.sjaeldnediagnoser.dk.

Det var oprindeligt tænkt som en tidsbegrænset mulighed, men er imidlertid blevet så stor en succes, at Sjældne Diagnoser har besluttet at gøre initiativet til en permanent og integreret del af hjemmesiden.

Fra Sjældne-dagen den 28. februar 2010 vil det være muligt for alle interesserede at fortælle deres egen historie og kommentere på andres www.sjaeldnediagnoser.dk/debat.

Fortæl din historie

Sjældne Diagnoser har brug for dig, hvis du har lyst til at fortælle din egen historie og lade den være blandt de første, tilgængelige historier på den ny debat på www.sjaeldnediagnoser.dk.

Din historie skal tjene som eksempel, så andre føler sig inspirerede til at fortælle deres historie. Den kan antage alle mulige former den kan være kort eller lang, detaljerig eller overordnet. Det vigtigste er, at historien er din, og at du har lyst til at fortælle den til andre.

Der er brug for fortællinger fra børn, unge, voksne og pårørende.

Det praktiske

Vi vil meget gerne have din tilbagemelding senest mandag den 24. januar 2011. Historien skal være

sekretariatet i hænde inden mandag den 7. februar 2011. Vi hjælper dig gerne med det praktiske såsom opsætning på hjemmesiden og korrekturlæsning.

Kontakt studentermedarbejder Maria Christensen på mc@sjaldnediagnoser.dk eller telefon 33 4555 18 for yderligere oplysninger.

Sidste nyt fra bestyrelsen

Bestyrelsen vil holde sin årlige weekend på Kongskilde Friluftsgård, Sorø d.28-29/11.

Lørdag eftermiddag vil Lene Jensen fra Sjældne Diagnoser komme for at give bestyrelsen ny inspiration til det kommende arbejde. På baggrund af jeres tilbagemeldinger på spørgeskemaerne, vil vi gå i dybden med den nye struktur. Nogle af jer har givet tilsagn om at hjælpe til med foreningens arbejde – tusind tak for det. I vil høre nærmere i løbet af nogle måneder.

Ny formand

Lottem Hybel er ved dette års generalforsamling på valg, men har besluttet ikke at modtage genvalg.

En samlet bestyrelse peger på bestyrelsesmedlem Bitten Kjærgaard som ny formand.

Ny suppleant i bestyrelsen



Ved sidste generalforsamling var det ikke muligt at finde en suppleant til bestyrelsen, men vi fik mandat til selv at udpege én i løbet af året.

Det er nu glædeligt, at Annette Hansen, mor til Jasmin og Cecilia har sagt ja til at blive suppleant.

Vi ønsker Annette hjertelig velkommen i bestyrelsen og ser frem til et godt samarbejde.

”De små glæders legat”.

Som vi tidligere har omtalt, har Landsforeningen mulighed for at sende en lille hilsen i forbindelse med et barn med Marfan Syndroms indlæggelse. Hvis en familie, som har et barn med Marfan Syndrom, igennem en længere periode har været gennem en ekstraordinær svær situation, har vi også mulighed for at give et bidrag til et lille ferieophold. Vi har i sidstnævnte situation kunne glæde 4-5 familier igennem de sidste ca. 5 år.

Vi vil derfor minde Jer forældre om at give besked til Bodil, hvis jeres barns skal indlægges på grund af Marfan Syndrom. Vi har desværre ikke mulighed for at sende en hilsen til voksne, som indlægges.

Tak:

Fra en familie, som modtog et mindre beløb til et weekend – ophold, har vi modtaget et kort fra Lalandia med følgende ordlyd:

”Kære Bodil og MS.

Mange tak for turen. Den var skøn. Vi havde en dejlig hytte og børnene var glade. Kærlig hilsen Birgit

Tak for turen fra O og P.

Spørgeskema-undersøgelsen

Analyse af spørgeskemaundersøgelse blandt medlemmerne i Landsforeningen for Marfan Syndrom.

I november 2010 blev der afholdt en spørgeskemaundersøgelse vedr. Landsforeningens nuværende og kommende arbejde. Skemaerne blev enten sendt ud pr. mail eller pr. brev. Der blev sendt 200 skemaer ud med opfordring til at hvert medlem – også at børn over 12 år skulle udfylde skemaet. Imidlertid fik vi kun svar fra 3 unge under 18 år og i få tilfælde svarede begge ægtefæller. Vi udlovede en friplads til landsmødet i 2011 og den heldige vinder var Grethe Jensen. Til lykke! Inden udløbet af svarfristen modtog vi 71 skemaer – og to er kommet senere. Med 73 svar og beregnet ud fra de 200 skemaer var **svarprocenten på 36 %**, men set i forhold til antal mulige svar, var den desværre noget lavere. Vi må dog antage, at de fleste ægtefæller har udfyldt skemaet i fællesskab. Nedenfor er kommenteret svarene fra de 71 modtagne skemaer, vi fik til tiden.

Data:

Ca. ½ dvs. 37 medlemmer har været medlem i mere end ti år, mens 5 er nye medlemmer.

Ca. ½ dvs. 35 af medlemmerne er mellem 30 og 49 år, mens 26 er over 50 år.

60 % (43) af svarene modtog vi fra kvinder. De fleste – 55 % dvs. 39 – har selv Marfan, - mens 23 er forældre og 10 pårørende.

Flertallet bor i region Hovedstad – i alt 19 personer, mens der bor 16 medlemmer i henholdsvis Region Sjælland, Syddanmark og Midtjylland, men der kun var svar fra et medlem i Region Nordjylland.

Vedr. kurserne var der stor spredning i hvilke kurser, man havde deltaget i, og nedenfor ses fordelingen – i antal besvarelser.

a) Ikke deltaget	28
b) Deltaget 1-3 kurser	21
c) Deltaget 4-7 kurser	13
d) Mere end 8 kurser	10

Fordelingen af de kurser, man har deltaget i, var følgende:

a) Landsmøde	37
b) Ungekursus	6
c) Sommerkursus	16
d) Kursus for voksne med MS	16
e) Endagsture	18
f) Bedsteforældrekursus	4

Det var nok forventet, at størstedelen havde deltaget i landsmøderne. Deltagerantallet på eendagsturene har desværre været faldende, hvorfor vi besluttede at holde en pause med dem i 2010. Antallet af tilmeldte til sommerkurset i 2010 var desværre så få, at vi måtte aflyse det. Der er generel pæn tilslutning til kurser for voksne med Marfan Syndrom, hvilke vi forsøger at arrangere ca. hvert andet år. Hvilke kurser vi afholder, er dels afhængig af medlemmernes ønsker – herunder antallet af tilmeldte på tidligere afholdte kurser -, men også i meget høj grad, hvad vi kan få fondsmidler til. Desværre kan der gå lang tid, fra medlemmernes ønsker bliver nævnt, til vi evt. kan afholde et sådant kursus. Ansøgningsfristen til f.eks. Tips-lotto aktivitetspulje er 1. februar og vi får svar ca. 1. juli.

Medlemmerne blev spurgt om, **hvad der var godt ved kurserne**: (antal svar blandt de 43, der har deltaget i kurserne)

a) Det lægelige ved MS	32
b) At leve med MS	24
c) At møde andre ligesom mig/ os selv/erfaringsudveksling	28
d) Det sociale samvær	33
e) Børneaktiviteterne	10
f) Det lovgivningsmæssige område	14
g) Tilpas med fagligt og socialt indhold	25
h) De fysiske rammer (mad, værelser mv.)	31
i) Den fysiske placering	15
j) Planlægningen af kurset	19

Meningerne om, hvad der var godt ved kurserne er også meget spredte. Ingen tvivl om, at det sociale samvær og det lægelige indhold er det vigtigste for at medlemmer ønsker at deltage i et kursus. På en endagstur i 2010 drøftede vi, hvad der kunne være årsag til den ringe interesse for disse ture. Vi kom bl.a. ind på, at det kan skyldes at familierne i det daglige har så mange ting at deltage i (familien, skolen, fritidsinteresser osv.), men det sociale samvær på kurserne vil mange ikke undvære. Når familier med børn med Marfan Syndrom skal søge kommunerne om tilskud efter servicelovens § 41 (merudgifter) til dækning af kursusudgifterne, er det af afgørende betydning for en bevilling, at kurserne har et stort fagligt indhold. Der blev endvidere spurgt om der havde været **problemer med kurserne**: Svarene var følgende (antal besvarelser)

a) Kurserne er for dyre	2
b) For meget lægeligt	3
c) For lidt lægeligt	2
d) For meget socialt samvær	1
e) For lidt socialt samvær	1
f) For mange gentagelser af emner (f.eks. for meget om hjertet, smerter o.l.)	4
g) Svært for nye at "komme ind"	1
h) Stedet/ Placeringen er for dårlig	1
i) Planlægningen er for dårlig	1
j) Der er ikke taget hensyn til børnene	0

Her synes 3 personer, at der er for meget lægeligt, - 2 for lidt. I betragtning af, at der ovenover er 32 personer, der synes det lægelige har været godt ved møderne, må vi nok tage udgangspunkt i, at vi skal fastholde omfanget af det lægelige indhold på nuværende måde. Der er igen 1, som synes der er

for meget socialt samvær, mens en anden synes der er for lidt. Fire personer synes der er for mange gentagelser af emnerne. Vi har en oversigt over alle vores kurser fra 1991 til dags dato, og ved planlægning af kurserne vil vi naturligvis forsøge at tage højde for, at kurserne har en tilpas vekselvirkning.

Nedenfor ses er udpluk af kommentarerne:

- Ok at slække på serviceniveauet – måske mere tiltrækkende for de unge
- Rigtige gode kurser - kan være år, hvor man er "mæt"
- Har været på 1-rigtig godt, vil prioritere kommende møder
- Nogle gange virker det lidt "kultagtigt" – lidt a la "kom og lad os hylde vores sygdom" Og det står jeg lidt af på
- For langt at rejse efter
- Er temmelig tilfreds-vælger kurser med indhold som vi kan bruge. Er tilfreds med et varierede kurser
- God variation, vigtigt at stedet en nemt tilgængeligt med off. transport og centralt i landet
- Lidt mere "små gymnastik" mellem indslagene. Gerne noget kreativt, hvor man sidder i grupper og sammen skal klippe, klistre, male eller bygge noget – behøver ikke at have noget med MS
- Kan være dyrt transportmæssigt.
- Har ikke brug for kurser, men vil gerne høre foredrag fra læger mv.
- Super med mulighed for hjælp, hvis der skulle komme sociale spørgsmål
- Kurserne har generelt været nyttige og interessesante. Rart at træffe andre MS. Er nok "fyldt op" – har ikke behov for at deltage i mere end 1-til 2 om året.
- Især landsmøderne kan være tæt pakket, - svært at have kræfter til at sidde stille/være så meget på over en hel weekend
- Nyder at være i MS omgivelser, hvor min søn med MS passer ind. Også alle informationerne. Men det gør ikke noget det er et dejligt sted (eks. Ebeltoft)
- Desuden har en del kommenteret at kurserne har været gode og godt indhold.

Vi er opmærksomme på, at det kan være svært at sidde stille så længe, og at vi er ikke gode nok til at lave "små gymnastik" i pauserne. Hiv endelig fat i bestyrelsen, når I synes, vi har brug for lidt bevægelse.

Flere har kommenteret at kurserne er for lange at rejse efter – eller for dyre. Vi forsøger at holde 2 kurser i træk i Jylland, herefter et på Sjælland, to i Jylland osv. Det er bemærkelsesværdigt at antallet af deltagere i landsmøderne er væsentlig lavere, når de holdes på Sjælland end i Jylland

2004 Tisvilde: 23 voksne 12 børn – i alt 35

2005 Fredericia: 51 voksne, 13 børn – i alt 64

2006 Vejlefjord: 69 voksne, 19 børn – i alt 88

2007 Korsør: 41 voksne, 27 børn - i alt 68

2008 Fredericia: 53 voksne, 23 børn – i alt 76

2009 Pindstrupcentret, Djursland: 40 voksne, 21 børn – i alt 61

2010 Næstved: 20 voksne, 9 børn – i alt 29
(bundrekord)

Bestyrelsen har drøftet meget, hvad denne store forskel kan skyldes, da vi har næsten lige mange medlemmer på Sjælland og Fyn/Jylland, men vi kan ikke komme frem til forklaringen.

Enkelte har kommenteret de store rejseomkostninger. Til landsmøderne har vi et max. beløb, som hvert enkelt familie kommer til at betale. Til de andre kurser er det sjældent, at vi kan tilbyde transportgodtgørelse bl.a. fordi vi ikke kan få fondsmidler til dette. Vi er begyndt at holde en del kurser på Hotel Ebeltoft Strand. Dels er hotellet et førsteklasses hotel, og da vi efterhånden har været der en del gange, får vi nogle meget fordelagtige tilbud. I dag er priserne for de fleste kursussteder på 1.400 – 1.800 pr. døgn for dobbeltværelser, men nogle steder, hvor vi har været flere gange, kan vi få nogle fordelagtige tilbud, bl.a. Hotel Ebeltoft Strand. Endvidere finder vi at Ebeltoft er centralt beliggende for såvel jyder som sjællændere. Fra Valby st. ved København kan man køre i bus til ca. 500 meter fra hotellet og prisen er 500 kr. for en returbillet.

Inden kurserne sender vi altid deltagerlister ud bl.a. for at medlemmerne kan slå sig sammen i samme bil og derved mindske transportudgifterne. Vi er dog meget opmærksomme på, at det er vigtigt at skifte og finde hoteller, der ligger centralt og er billige.

Hvad kan årsagen være, når du *ikke har deltaget i kurserne*:

a) At du ved tilstrækkeligt om MS	3
b) At du ikke har behov for at møde andre med MS	12
c) Tidspunkterne har ikke passer mig	16
d) Egenbetalingen for høj	5

Nogle af kommentarerne var følgende:

- Prioriterer afslapning og de nærmeste i fritiden. Fint tiltag med motionskurset i januar
- Føler at kurserne trækker mig ind i en handicapidentitet, som jeg ikke har brug for. Er bevidst om mine daglige udfordringer, men søger at undgå at dyrke dem
- Jeg vil gerne være medlem for at støtte foreningen

Gennem tiderne har flere påpeget at landsmøderne falder på et uheldigt tidspunkt i forhold til konfirmationer, eksamener osv. Tidligere afholdte vi møderne i februar måned, men her var mange til afdansningsbal, gymnastikopvisning o.l. men værst af alt var, at vi kunne komme ud for, at vi ikke anede om vi fik fondsmidler til landsmødet. Det ville være en katastrofe for foreningens økonomi, hvis vi indbød til et kursus, som vi ikke fik penge til. Hotellerne skal som regel have afbud senest to måneder før kurset, ellers skal vi betale mellem 50-75 % af det bestilte.

Det kan ikke undgås at kurserne støder sammen med familiefester mv. I Nyhedsbrevet angiver vi tidspunkterne så tidligt som muligt f.eks. landsmøde 20-22. april **2012**, men der vil stadig være familiearrangementer ol., der falder sammen med vores kurser. Prisen afhænger af, hvor meget støtte vi får fra ministerierne.

I forbindelse med foreningens nye struktur fra 2012 har vi spurgt om:

Hvad bruger du sekretariatet/bestyrelsen til

a. Rådgivning i sociale spørgsmål (lovstof)	34
b. Rådgivning omkring Marfan Syndrom	28
c. Rådgivning om at leve med MS	14
d. Indhentning af andres konkrete erfaringer	13
e. Yder sekretariatet /bestyrelsen tilfredsstillende støtte:	
ja	33
nej	0
Har ikke brugt	21

21 medlemmer dvs. ca. 30 % har ikke brugt bestyrelsen / sekretariatet. Vi bliver mest benyttet til spørgsmål omkring lovstof og rådgivning omkring Marfan Syndrom. Ingen har angivet, at de har været utilfredse med den støtte, de har modtaget. En enkelt angiver dog ”at være tilfreds med enkelte undtagelser”.

Medlemmerne skulle prioritere, *hvilke opgaver de syntes var vigtigst for foreningen*. Det vigtigste skulle have et point – de mindst vigtige skulle have flest point, dvs. at de højeste point betyder af medlemmerne finder disse punkter mindst vigtigst – de laveste point mest vigtigt.

a. Den personlige rådgivning i sociale spørgsmål	151
b. Den personlige rådgivning i personlige spørgsmål	146
c. Nyhedsbreve	217
d. Arrangere kurser	210
e. Ansøgning om støtte hos fonde	240
f. Udarbejde pjecer	257
g. Politisk arbejde (social – sundhed)	290
h. Internationalt arbejde	312
i. Samarbejde med Sjældne Diagnoser og Center for Små Handicapgrupper	256

Medlemmerne finder, at rådgivning i personlige og sociale spørgsmål er Landsforeningens vigtigste opgave, hvilket svarer til bestyrelsens opfattelse. Det er lidt overraskende, at udarbejdelse af pjecer først kommer på en 6. plads, idet vi ofte får ros for det gode informationsmateriale, vi har. Men naturligvis skal der først søges fondsmidler inden disse kan udarbejdes. Det politiske arbejde og det internationale arbejde finder medlemmerne mindst vigtigt.

Vedr. *Nyhedsbrevet* læser mange det hele. Fordelingen er følgende: Lederen 36 personer, social lovgivning 45, medlemmers oplevelser 48 og referater fra kurser og møder 49 medlemmer. Der efterlyses bl.a. flere billeder. Der er også forslag om kun at udsende Nyhedsbrevene pr. e-mail. I dag sender vi ca. 40 Nyhedsbreve ud til medlemmer pr. post – resten pr. e-mail. En del af disse medlemmer har ikke e-mail, eller har så store synsproblemer, at de ikke kan holde ud at læse så meget via pc. Vi sender endvidere ca. 40 Nyhedsbreve ud til fagpersoner. En del af disse lader Nyhedsbrevet gå

på omgang blandt deres kolleger eller lader det ligge fremme. Da vi for nogle år siden var på TRS i Oslo, sad vort Nyhedsbrev i deres stativ med foldere.

Vi vovede at spørge om nogle var *interesseret i at hjælpe til i foreningen* og 25 medlemmer svarede ja dvs. ca. 1/3 af besvareelserne. Det er vi rigtig glade for.

Fordelingen på interesser er således:

a) Rådgivning vedr. Marfan Syndrom	8
b) Rådgivning inden for sociallovgivningen	1
c) Planlægning af kurser	7
d) Nyhedsbrevet/ hjemmesiden	6
e) Regnskab	3
f) Kontakt til Sjældne Diagnoser	2
g) Internationalt arbejde	3
h) Databasen	7
i) Medlem af bestyrelsen	3
j) Børnepassere	2
k) Presse	2
l) Søge fondsmidler	2
m) Praktiske opgaver	11

Vi afholder bestyrelsesweekend sidst i januar, hvor vi vil tage stilling til, hvordan vi bedst kan tage imod jeres tilbud om hjælp. Det kan tænkes, at vi måske laver et kursusudvalg med en repræsentant fra bestyrelsen sammen med de 7, som har tilbudt at hjælpe til med kurser. Det samme med et ”rådgivningskorps”. Bestyrelsen vil få en navneliste med de medlemmer, som har tilbudt deres hjælp. Ud over de 25, som har svaret positivt, har et antal svaret, at de måske har mulighed for at hjælpe til om et eller flere år. Det er også fuldt forståeligt, at nogle ikke er interesseret i eller har tid til at hjælpe til. Nogle har tidligere gjort en stor indsats for Landsforeningen, og alle er naturligvis særdeles velkomne i Landsforeningen, uanset om man er aktiv eller ej.

Det sidste spørgsmål handlede om vi fortsat skal stræbe efter at have en **lønnet medarbejder**, og i så fald hvilke arbejdsopgaver pgl. skulle tage sig af. Her var svarene følgende:
53 (75 %) af medlemmerne svarede ja, 3 sagde nej og 6 ” ved ikke”

Ønsket om hovedopgaver til en ansat medarbejder var følgende:

a) Administrativt (planlægge kurser, kontakt til nye osv.)	20
b) Personlig rådgivning	29
c) Socialrådgiver	36
d) Regnskabsmedarbejder	7

Kommentarerne var bl.a. følgende:

- WEB + motivere medlemmer til deltagelse
- Det er luksus at have en socialrådgiver, men næste uundværlig
- Ikke nødvendigvis en soc. rdg. , men en der har kendskab til nogen lovgivning
- Fundraiser
- I laver et fantastisk arbejde – og jeg ved, at foreningen er der, hvis mine børn alligevel skulle have MS. Tak!

Det har været en meget positiv oplevelse at gennemgå Jeres besvarelser. Alle har været positive og/eller er kommet med en positiv og konstruktiv kritik. Ikke én har ytret sig via negativ kritik. Vi er også overvældet over det antal medlemmer, som har givet udtryk for, at de gerne vil hjælpe bestyrelsen. Dette medfører, at vi ser meget fortrøstningsfuldt på fremtiden.

Endnu engang tak for Jeres besvarelser!
Bodil Davidsen

Modtagne fondsmidler:

Biblioteksstyrelsen: 1.031,32 (tilskud til porto til Nyhedsbrevene). I 2010:2.469,30 (Nedgangen skyldes at vi sender færre Nyhedsbreve ud pr. post)
Sundhedsstyrelsen: Tips-lottomidlerne (driftpuljen) 175.377,18 kr. (177.668 kr. i 2010)
Socialministeriets handicappulje: 251.061,39 kr.(kurser før børn og deres familier) (106.026 kr. i 2010)
BD



**Hej alle....
Og her menes alle børn og barnlige sjæle.**

Jeg er ny i forgreningen...øh undskyld foreningen og vil så gerne have en masse fra jer kære børn her i tykhedsbrevet...undskyld nyhedsbrevet....

**Jeg har for eksempel ikke fået mit navn.
Kan i ikke hjælpe mig ???**

Jeg vil gerne hedde noget sejt, flot og noget helt for mig selv.....

Og hvis i har nogle gode ideer til hvad jeg skal lave her på vores side

De voksne må gerne være med , meeeen jeg synes at her må I børn gerne bestemme lidt mere...

I kan jo skrive hvad i synes om de steder i har været sammen med de andre barmfangre...undskyld marfaner...

**Ja aj jeg skal nok få det lært..
Men giv mig lige et navn...du kan sende dit forslag til:
kristian@marfan.dk
eller send en sms til 61 66 43 50
husk at skrive dit navn og adresse**

Succesfuld konference om national strategi og handlingsplan

Fredag den 19. november inviterede Sjældne Diagnoser til konference om sjældne sygdomme.

En våd og kold novemberdag mødte sjældne patientforeninger, beslutningstagere, forskere, social- og sundhedspersonale samt medicinalindustrien op til konference på Rigshospitalet i København. Dagen var arrangeret af Sjældne Diagnoser og havde til formål at bane vejen for en længe ønsket dansk strategi for sjældne sygdomme og handicap.

EU's sundhedsministre har sat nationale strategier og handlingsplaner for sjældne sygdomme på dagsordenen ved at pege på, at EU-landene bør formulere en national strategi for sjældne sygdomme senest i 2013. Konferencen tog udgangspunkt i denne henstilling.

Det blev til en spændende dag, som præsenterede mange forskellige vinkler på de udfordringer, sjældne borgere møder hver eneste dag.

Konferencens fokuspunkter

I løbet af dagen blev der peget på en række vigtige fokuspunkter:

Omkring diagnostik, behandling og Orphan Drugs koncentrerede oplæg og debat sig særligt om centralisering, tværfaglighed, helhedssyn på patienten, koordinering af indsatsen over for den enkelte patient, manglende kapacitet på centrene, overgangen fra barn til voksen og udvikling af såvel nationale som internationale netværk.

Omkring det sociale område var der fokus på overgange i livet og behovet for en tværfaglig indsats.

Omkring registre og databaser var centrum for debat og oplæg et fælles registreringssystem for sjældne diagnoser, prioritering af sjældne sygdomme og en styrkelse af det nationale og internationale register- og databasesamarbejde.

Omkring forskning var der enighed om, at der er behov for et skarper fokus på perspektiverne i forskning omkring sjældne sygdomme, for eksempel som tema i den strategiske forskning eller med et selvstændigt forskningsprogram.

Omkring patientforeningernes rolle og empowerment blev der sat fokus på nødvendigheden af at styrke foreningerne for derigennem at styrke patienterne, og på foreningernes position som ligeværdige samarbejdspartnere for fagpersoner, myndigheder og andre.

Den videre proces

Konferencen sluttede sidst på eftermiddagen.

Oplæg og debat har givet mange værdifulde bidrag, som vil indgå i det videre arbejde for en national strategi og handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap. Spørgsmålet om, hvordan arbejdet kommer videre herfra, trænger sig på.

”Det er afgørende vigtigt, at vi alle forpligter os på den videre proces – ikke mindst på det politiske niveau og hos myndighederne”, fastslår formand for Sjældne Diagnoser, Birthe Holm. Hun uddyber:

”Sjældne Diagnoser har fået en masse ammunition i løbet af dagen. Det tager vi med os, når vi snarligt anmoder om et møde med Sundhedsministeren for at høre, hvad man har tænkt sig at gøre på regeringspolitisk niveau for at følge op på sundhedsministrenes henstilling. Og så tager vi det derfra. Jeg håber på opbakning, og at vi alle kan trække på samme hammel og danne alliancer for at komme videre med dette vigtige arbejde. Sjældne Diagnoser er i hvert fald klar.”

Strategi skal sikre sjældne patienters rettigheder Sjældne Diagnoser har et brændende ønske om at sikre, at Danmark i lighed med Frankrig og flere andre EU-lande får en national strategi for sjældne sygdomme og handicap.

”Det kræver særlige tiltag, hvis sjældne patienter skal have de samme rettigheder og adgang til behandling og social støtte som alle andre. En national strategi skal sikre, at sjældne patienter prioriteres og sikres en optimal behandling også i fremtiden, hvor sundhedssystemet kommer under pres og færre skal forsørge flere”, siger formand for Sjældne Diagnoser, Birthe Holm.

Thilde Skaanning.

Marfan syndrom

nye diagnostiske kriterier.

Tina Zimmermann Belsing, speciallæge i intern medicin: endokrinologi, PhD.

December 2010

Gældende for Marfan syndrom (MFS) og de andre beslægtede sygdomme, er, at det er en arvelig bindevævssygdom, hvor den kemiske sammensætning af bindevævet ikke er normal. Bindevæv findes overalt i kroppen. Derfor kan der principielt være symptomer fra alle steder i og på kroppen. Bindevævssygdommene er opdelt i ”store kasser” efter symptomer og for at finde den helt rigtige ”kasse” suppleres med hvilken protein og/eller gendefekt der har udløst symptomerne. I fremtiden, når symptomer og gendefekt passer bedre sammen vil der for Marfan Syndrom sandsynligvis ske en opdeling i type 1, type 2 osv og for nogle patienter vil det blive til et nyt navn. Diagnosen Marfan syndrom (MFS) er baseret på et sæt af internationale kliniske kriterier der udtrykker eksperters vurdering.

I 1996 blev den oprindelige Berlin nosologi revideret fordi der var risiko for, at for mange patienter fik diagnosen MFS (mange falsk positive). Et mere stringent sæt kriterier blev opstillet med major og minor kriterier (Ghent kriterierne). Der var kriterier for symptomer fra knogler, øjne, nervesystemet, hjerte og kar. Endelig indgik også familiehistorie og genetik (mutation i *FBNI* genet). Man skulle således have et antal major og minor kriterier for at få diagnosen Marfan syndrom. Imidlertid fandt man ud af at nogle patienter fik en korrekt diagnose, nogen faldt udenfor men som alle eksperter var enige i havde MFS, og andre som nok havde en variant af MFS men ikke opfyldte kriterierne. Samtidig var der en rivende udvikling i de genetiske diagnostiske redskaber. Der blev ikke alene fundet mutationer i *FBNI* genet men også i TGFβ receptor 1 og 2 hos patienter med Loeys-Dietz syndrom (LDS). Man fandt også store variationer i genmutationerne indenfor kendte familier med MFS.

Ghent kriterierne fungerede men nogle af de diagnostiske kriterier, som f.eks. dural ektasi (udposning af rygmarven) var ikke valideret. Der var også problemer når patienten opfyldte kriterierne fra f.eks. knoglesystemet men ikke havde aortadilatation. Det kunne give patienter problemer i forhold til forsikringer og restriktioner i hverdagen herunder sport. Der var således igen behov for et sæt nye kriterier.

I det gamle system udløste nogle symptomer en major,- og andre et minor kriterium. I det nye system (Ghent nosologi 2010) lægges vægten på aortadilatation/dissektion, linseluksation, genetik og om der er andre familiemedlemmer der fejler det samme (Tabel 1). Flere minor kriterier fra det gamle system er udgået efter grundig gennemgang og diskussion af et internationalt ekspertpanel. De resterende symptomer fra bevægeapparatet, øjne, nervesystemet, hjerte og kar, som før var minor eller major kriterium indgår i et pointsystem, som man kalder systemisk score eller systemiske manifestationer (tabel 2). Dette betyder f.eks. at ved fund af *FBNI* mutation og nok point fra den systemiske score system (tabel 2) hos en patient uden familiehistorie, er dette tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS. Det nye system vil for nogle patienter forsinke den endelige diagnose MFS men nedsætte risikoen for tidlig eller forkert diagnose. I den nye Ghent nosologi er der også anført flere undtagelser hvor en gruppe af patienter ”ikke passer” til kriterierne og som kunne fejle noget andet. Dette kaldes differentialdiagnoser:

For patienter under 20 år.

”Uspecifik bindevævssygdom”: Hvis man ikke kan opnå 7 point, og/eller størrelsen af aortaroden er på grænsen - det vil sige en Z-score < 2, og der ved genetisk testning ikke fandtes kendt *FBNI* mutation forslår man i den nye Ghent nosologi 2010 at termen uspecifik bindevævssygdom anvendes. Viser det sig senere at aortaroden vokser til en Z-score > 3 kan diagnosen ændres til MFS hvis patienten opfylder de diagnostiske kriterier.

”Potentielt MFS”: Hvis en *FBNI* mutation er identificeret i en sporadisk eller familiær forbindelse men aortaroden er under en Z-score < 3 foreslås at anvende termen potentiel Marfan syndrom.

For patienter over 20 år.

”Linseluksation syndrom”: Hvis man har linseluksation uden *FBNI* mutation og uden aortarod dilatation, da vil man betegne det som linseluksation syndrom.

”MASS”: Dette står for Myopi, Mitralklap prolaps, Aortarod dilatation, Aorta aneurisme syndrom, Striae, Skeletale fund (=symptomer fra bevægeapparatet). Der findes ikke point nok til systemiske symptomer for diagnosen MFS fordi der kun kræves 5 point og der er ikke linseluksation. Aortaroden findes ofte med en Z-score = 2. Hvis der findes en *FBNI* mutation ændres diagnosen til MFS. Det er diskuteret om MASS er en slags forstadie til MFS men det er ikke afklaret.

”MVPS”: Dette står for Mitralklap prolaps syndrome. Der kræves mitralklap prolaps, 5 systemiske point og aortarod dilatation ($Z < 2$). Vokser aortaroden og/eller der udvikles linseluksation vil diagnosen ændres til MFS.

Konklusion



Uanset hvad der er årsagen, starter det for de fleste patienter, som regel med at der er nogle symptomer. For lægen er det vigtigt at tolke symptomerne og finde den ”rigtige” kasse (diagnose) for at kunne iværksætte en behandling. Passer symptomerne ikke til ”kassen” har lægen et problem. For MFS har problemet været at nogen gange passede symptomerne til ”kassen” og andre gange ikke.

Da det blev muligt at bestemme om der var defekter i generne (mutation i *FBNI* genet) opstod problemet at genet passede til ”kassen” men ikke symptomerne og omvendt. Det er katastrofalt hvis en patient kom i en forkert ”kasse” da det kunne forhindre patienten i at tegne forsikringer, i at dyrke sport og skulle leve med oplevelsen af at blive sygeliggjort. Omvendt, hvis en patients symptomer ikke kom i en ”kasse” og patienten f.eks. fortsatte at dyrke sport på konkurrence niveau kunne det også få katastrofale følger. For at sikre at alle patienter kom i den rigtige ”kasse” justerede man de diagnostiske kriterier. Det er bestemt bedre men der er nok et stykke vej endnu. Det vigtigste er at få de rigtige undersøgelser, behandling, opfølgende kontroller og støtte til at finde det liv og den hverdag der passer til den enkelte.



Tabel 1. Ghent nosologi 2010

1. Tilstedeværelsen af aortaroddilatation (Z-score ≥ 2 beregnet efter alder, vægt og højde) eller dissektion, og linseluksation medfører diagnosen MFS.
2. Tilstedeværelsen af aortaroddilatation ($Z \geq 2$) eller dissektion og identifikation af <i>FBN1</i> mutation er tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS.
3. Tilstedeværelsen af aortaroddilatation ($Z \geq 2$) eller dissektion og nok antal point (≥ 7) fra det systemiske pointsystem er tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS.
4. Tilstedeværelsen af linseluksation og <i>FBN1</i> gen mutation er tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS.
5. Hvis et eller flere familiemedlemmer har fået stillet diagnosen MFS efter ovenstående kriterier (familiehistorie) og patienten har aortaroddilatation ($Z \geq 2$) er dette tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS.
6. Tilstedeværelsen af familiehistorie og linseluksation er tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS.
7. Tilstedeværelsen af familiehistorie og patienten har 7 eller flere point fra det systemiske pointsystem er dette tilstrækkelig til at stille diagnosen MFS.

Generelt gælder det at både klinisk og genetisk skal Sprintzen Goldberg syndrom (SGS), Loeys-Dietz syndrom (LDS) og vaskulær Ehlers Danlos syndrom (vEDS) udelukkes. Endvidere skal der testes for genforandringer i TGF β -R1/R2, kollagen (andre bindevævsdefekter) og COL3A1 med flere.

Tabel 2

Symptomer	Point	Egne point
Håndleds OG tommelfinger tegn	3	
Håndleds ELLER tommelfinger tegn	1	
Fuglebryst	2	
Tragtbryst eller bryst deformitet	1	
Indadrettet fodled (displacering af mediale malleol)		
Platfodet	1	
Lille hul på lungen (pneumothorax)	2	
Udposning på rygmarven (dural ectasi)	2	
Fremskudt hoftelod (protusion af acetabulum)	2	
Nedsat øvre-til-nedre kropssegment ratio OG øget armspænd-til-højde ratio	1	
Skæv ryg (Skoliosis > 20 grader eller kyfose)	1	
Nedsat extension (udstrækning) af albuer	1	
Ansigtstræk (3 af 5 træk) (dolichocephalia (langskalle), enophthalmos (dybtliggende øjne), nedadskrående øjenspalter, hypoplasi af kindben, retrognathia (tilbagetrukket hage))	1	
Strækmærker i huden	1	
Nærsynethed (myopi)	1	
Hjerteklapprolaps (mitralklap)	1	

Man kan i alt få 20 point og skal have mindst 7 point for at der er systemisk involvering.

Hjælp efter servicelovens § 100 (merudgifter).

Hvis du er mellem 18 år og folkepensionsalderen (pt. 65 år) har du mulighed for at søge kommunen om hjælp til dækning af nødvendige merudgifter. Det gælder dog ikke personer (med få undtagelser), der modtager førtidspension efter den gamle lov dvs. fra før 2003.

For at få bevilget hjælp til dækning af merudgifter skal du have en varigt nedsat fysisk eller psykisk funktionsevne. Med dette forstås:

1. langvarig lidelse, hvilket Marfan Syndrom jo betragtes
2. lidelsen skal være af indgribende karakter i din daglige tilværelse, som medfører, at
3. der ofte må sættes ind med ikke uvæsentlige hjælpeforanstaltninger, f.eks. hjemmehjælp.

Det er således ikke diagnosen ”Marfan Syndrom” der afgør om du er berettiget til hjælpen, men det er din funktionsevne, som skal vurderes.

Der kan ydes hjælp til ”håndsrækninger” eller til konkrete faste udgifter, men de samlede merudgifter skal udgøre mindst 6.000 kr. om året. Ved ”håndsrækninger” kan forstås den hjælp, man ofte må få af naboer, venner mv. og som ikke får egentlig penge for hjælpen, men man måske giver en opmærksomhed nu og da. Ved de konkrete udgifter kan forstås medicinudgifter, vinduespudsning, snerydning, ekstra vask, transport til og fra uddannelse, arbejde eller behandling. Ved et ekstraordinært slid kan der også ydes merudgifter til tøj og sko. Der er også mulighed for hjælp til særligt dyrt tøj eller sko, som udelukkende skyldes din krops bygning på grund af Marfan Syndrom. Man skal dog være opmærksom på, at der er tale om **nødvendige merudgifter**, dvs. dækning af de udgifter, man ikke ville have haft, hvis man ikke havde den pågældende sygdom, - her Marfan Syndrom.

Du skal søge kommunen om hjælp efter § 100. Du kan læse meget mere om hjælp til dækning af merudgifter ved at læse den nylig udkomne pjece fra DUKH – Den uvildige konsulentordning på handicapområdet. Gå ind på www.dukh.dk. Hvis du har nogle spørgsmål, er du naturligvis altid velkommen til at kontakte mig.

Bodil Davidsen



*Nye spirer –
der ved fælles hjælp vokser sig store og stærke og
støtter den første stamme.
Vi bliver jo ikke yngre men klogere og denne viden
skal gerne komme de kommende generationer til
gavn og glæde.*

Nye regler vedr. kompensation for Tabt arbejdsfortjeneste efter servicelovens § 42

Forældre til et barn med en kronisk og indgribende sygdom/handicap har mulighed for at søge om hjælp til tabt arbejdsfortjeneste. Der kan gives hjælp enten på fuld tid, hvis barnet ikke kan komme i skole eller børnehave på grund af sygdommen. Der kan også ydes kompensation nogle timer om dagen, eller udelukkende når barnet skal til kontrol hos læge/sygehus på grund af sygdommen (dog til mere end 2-3 kontroller om året).

Indtil 31. december 2010 fik forældre refunderet et beløb svarende til det beløb, de mistede i deres arbejdsindtægt. Der er desværre kommet en ny lovgivning, som siger, at forældre, der får kompensation for tabt arbejdsfortjeneste efter 1. januar 2011 maksimalt kan få et beløb på 19.613 kr. om måneden. Maksimumbeløbet reduceres i forhold til den andel, de bevilgede timer til tabt arbejdsfortjeneste udgør af den samlede arbejdstid. Hvis du f.eks. har fået bevilget 5 timer om ugen, vil kompensationen svare til 5/37 af max. 19.613.

Der beregnes 10 % af bruttoindtægten til pensionsbidrag, dog højst et beløb svarende til det tidligere arbejdsgiverbidrag.

Loven træder i kraft pr. 1. januar 2011. Hvis der er indsendt ansøgning før 1. januar behandles ansøgningen efter de hidtil gældende regler. Hvis man fik tabt arbejdsfortjeneste i 2010 vil man stadig få hjælp efter de gamle regler.

Loven blev først underskrevet 22. december 2010 og der er endnu ikke kommet nogen vejledning til de nye regler.

Vi er mange, der enten via Sjældne Diagnoser, Danske Patienter, Dansk Handicapforbund og Kommunernes Landsforening, har gjort indsigelser mod disse nye regler, men intet har hjulpet. Hvis du vil læse mere om de generelle muligheder for kompensation af tabt arbejdsfortjeneste, kan du læse Hjerteforeningens "Social håndbog for hjertekar - patienter", som langt de fleste af vores medlemmer har fået tilsendt. Ellers kan den læses på www.hjerteforeningen.dk.

Bodil Davidsen

Husk at foreningen kan



fejre 20 års jubilæum



Jeg glæder mig

allerede.....

	<p>Formand Lottem Hybel Ourøgade 12 2.tv 2100 Kbh. Ø tlf. 39 27 94 99 Mail: lottem@marfan.dk</p>	
	<p>Næstformand Lone Zwick Pedersen Skolestien 12 4480 St. Fuglede tlf. 59 59 77 19 Mail: lone@marfan.dk</p>	
	<p>Sekretær Rikke Jensen Wiemosen 69 st. mf. 4000 Roskilde. tlf. 25 85 40 39 Mail: rikke2508@hotmail.com</p>	lærerstuderende
	<p>Kasserer Bitten Kjærgaard Rørkærvej 4 8722 Hedensted tlf. 33 31 34 85 Mail: bitten@marfan.dk</p>	37 år, studerende, gift med Morten. Har to børn, Sille og Xenia fra 2002, samt Magnus fra 2000. Magnus har Marfan.
	<p>Bestyrelsesmedlem Kristian Kristensen Brændkjærgade 127 6000 Kolding tlf. 75 52 43 50 / 61 66 43 50 Mail: kristian@marfan.dk</p>	38 år. Gift med Pernille som er marfaner. 2 børn, Cassandra fra 2001 (marfaner) og Stefanie fra 1991
	<p>Suppleant Ketty Zubeil Nedergade 32 1 tv 5000 Odense C tlf. 50 93 35 85 Mail: ketty@zubeil.com</p>	
	<p>Regnskabsfører /mail Mogens Buhelt, Kabbelejevej 27B 2700 Brønshøj tlf. 38606580 Mail: mogens@buhelt.dk</p>	
	<p>Sekretariatsleder / socialrådgiver Bodil Davidsen Tamsborgvej 1 2. th., 3400 Hillerød tlf. 48 26 36 52 Træffes bedst kl. 9 – 11, undtagen onsdag Mail: bodil@marfan.dk</p>	