



# Neurofibromatos

## Nyhetsbrev 328

På Ågrenska arrangeras veckovistelser där familjer som har barn med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under en och samma vecka träffas ett antal familjer med barn som har samma diagnos, i det här fallet neurofibromatos. Familjevistelser med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 1994, 2003 och 2008.

Under en familjevistelse är föräldrarnas dagar fyllda med medicinska och psykosociala föreläsningar och diskussioner. Barnen, som har ett eget program, tas då omhand av särskild personal. Faktainnehållet från föreläsningar på Ågrenska utgör grund för nyhetsbrev som skrivs av Jan Engström, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har föreläsarna möjlighet att läsa och lämna synpunkter på sammanfattningarna.

För att illustrera hur problematiken kan se ut, och hur det kan vara att ha ett barn med sjukdomen/syndromet, ingår en fallbeskrivning

Sist i nyhetsbrevet finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna. Sedan år 2000 publiceras nyhetsbrev även på Ågrenskas hemsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i detta nyhetsbrev:

Habiliteringsläkare **Barbro Westerberg**, Göteborg, klinisk genetiker/hudläkare **Charlotta Enerbäck**, Göteborg, överläkare **Suzanne Steffenburg**, Göteborg, specialpedagog **AnnCatrin Röjvik**, Göteborg, DAMP/ADHD-konsulent **Johanna Björk**, Göteborg, pedagog **Astrid Emker**, Göteborg, tandläkare **Marie-Louise Sellgren**, Göteborg, logoped **Lotta Sjögreen**, Göteborg, tandsköterska **Anita Osberg**, Göteborg, sjuksköterska **Andreas Tallborn Delleve**, Göteborg, socionom **Anna Lindfors**, Göteborg, handläggare **Gunnel Hagberg**, Göteborg, föreningsrepresentant **Barbro Svedell**, Sala.

## Innehållsförteckning

Klinik, medicinsk information vid neurofibromatos, NF	3
Genetik i allmänhet och vid NF i synnerhet	4
Max har NF	5
Symptombilden vid NF	6
Symptomförekomst, grundskolebarn, tonåringar	6
Hudproblem vid NF	7
Max gör en del motoriska framsteg	9
Symptombild vid NF, forts	9
Max får hjälp från habiliteringen	10
Kognitiva svårigheter	10
Neuropsykiatri vid NF	11
Max får diagnosen NF	14
Behandling av olika symptom	14
Vårdprogram	15
Max idag	16
Ågrenskas erfarenheter av barn med NF	17
En skola för alla	18
Föräldraperspektivet, syskonrollen	21
Funktioner i och kring munnen	25
Information från Ågrenskas barnteam	27
Information från försäkringskassan	28
Samhällets övriga stöd	29
Erfarenheter från Ågrenskas vuxenverksamhet	32
Föreningsinformation	33
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

## Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås  
 Telefon 031-750 91 20  
 Telefax 031-91 19 79  
 E-mail [nyhetsbrev@agrenska.se](mailto:nyhetsbrev@agrenska.se)  
 Hemsida [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)  
 Redaktör Jan Engström

## Klinik, medicinsk information vid neurofibromatos, NF

Habiliteringsöverläkare Barbro Westerberg, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om klinik och medicin vid NF.

NF finns beskriven i minst åtta olika former, varav NF typ 1 (även kallad von Recklinghausens sjukdom) är den vanligaste och förekommer hos 1/3000. Samtliga familjer på Ågrenskavistelsen hade barn med NF1, som är en ärftlig sjukdom, varför informationen i detta nyhetsbrev i huvudsak rör NF1 och benämns NF.

Neurofibromatos, NF, beskrevs första gången av den tyske patologen Friedrich D von Recklinghausen 1882. 1910 konstaterade man att NF var en dominant ärftlig sjukdom och 1987 stod det klart vilken gen i kromosom 17 som orsakar NF.

-Det genetiska har blivit mer och mer komplicerat med allt fler genvarianter. Till och med inom samma familj har medlemmar med NF olika genvarianter som orsakar sjukdomen, eller tillståndet som många väljer att kalla NF1. Ett nationellt kunskapscenter med inriktning på NF behövs och där skulle i så fall genetiker, hudläkare, neurolog, endokrinolog, neurokirurg, plastikkirurg och personal med psykopedagogiskt specialkompetens arbeta tillsammans i team, sa Barbro Westerberg.

Betydligt mer ovanlig än NF1 är NF2 (1 fall på 40 000 inv). Patienter med NF2 får ofta tumörer på balansnerven (vestibularisneurinom).

Följande kriterier för NF gäller:

(minst 2 av 8)

1/ **Café au lait (CAL) fläckar** (ljusbruna fläckar i underhuden), sex stycken eller fler, med en storlek på minst 5 mm i diameter före puberteten och 15 mm efter puberteten

2/ **Neurofibrom i huden**, (vilka i regel kan se ut som större eller mindre hudfärgade vårtor) två stycken eller fler, eller minst ett **plexiformt neurofibrom** som ofta har tidig debut, har en lösare konsistens och är inte lika avgränsade som neurofibromen. Plexiforma neurofibrom, som är ett slags nätverk mellan kärl och nerver, kan växa överallt t ex kring olika kärl såsom njurartärer och möjligen vara en orsak till högt blodtryck.

-Fibromen är inte elakartade, men kan orsaka en hel del smärta.

3/ **Pigmentfläckar** (fräknar) i armhåla/ljumske

4/ **Skelettförändringar** ("falsa leder") i framför allt de långa rörbenen eller skelettförändringar i sfenoidvingebenet

5/ **Opticusgliom** (tumör i synnerven)

6/ **Lisch noduli**, ofarliga pigmentknutor på regnbågshinnans yta (fler än två)

7/ **Föräldrar eller syskon med NF**

-CAL-fläckar kan ses från födelsen, Lisch noduli vanligen efter 4 år och neurofibrom vanligen efter puberteten.

## Genetik i allmänhet och vid NF i synnerhet

Klinisk genetiker Charlotta Enerbäck, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra, Göteborg informerade om genetik i allmänhet och vid NF 1 i synnerhet.

I alla celler med cellkärnor, d v s alla celler förutom i de röda blodkropparna, finns DNA-molekylen som innehåller all information i form av gener/arvsanlag, kroppen behöver för att bygga upp olika organ och för att fungera.

-DNA-molekylen, som är en cirka två meter lång dubbelsträng, innehåller 25 000 anlag i dubbel uppsättning. Den ena uppsättningen kommer från pappan, den andra från mamman.

Generna "förpackas" inför en celldelning i 22 par kroppskromosomer, lika för män och kvinnor, samt ett par könskromosomer (XX för kvinnor, XY för män). Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från den manliga sädescellen och 23 från kvinnans ägg. Dessa bildar då 23 kromosompar och cellen får 46 kromosomer

Varje sträng av DNA-molekylen består av cirka 3 miljarder baspar (A, T, G, C) som hänger ihop i en bestämd ordning utefter strängen. Varje bas bildar dessutom baspar med baser i den andra strängen efter mönstret.

-En mindre del (3 cm) av DNA-strängen är proteinkodande, d v s innehåller information för bildandet av de proteiner kroppen behöver, och det rör sig om en mycket stor mängd olika proteiner. När exempelvis en hudcell eller en hjärtcell ska bildas avläses bara vissa

enskilda gener. I generna finns också information om när och hur mycket en gen ska vara aktiv, vara "påslagen".

Förändringar i generna sker ofta, mer ju äldre man blir, men repareras också nästan lika ofta.

-Men förändringar i generna som vi ärver är inte alls ovanligt. Vi ärver "allt" från våra föräldrar, sjukdomar, egenskaper, förändringar/skador

NF är en **dominant ärftlig sjukdom**. Det innebär att det räcker med ett sjukt anlag (en genkopia muterad) från den ena föräldern för att barnet ska få sjukdomen. Har en av föräldrarna NF är risken 50 % vid varje graviditet att barnet ska få sjukdomen.

-Om barnet har en nymutation föreligger sannolikt ingen ökad risk för syskon att få NF.

Ett barn kan få NF trots att ingen av föräldrarna bär på anlaget för sjukdomen. Genom en **nymutation**, en förändring i anlaget före eller vid befruktningen, kan barnet få NF. Nymutation ses i cirka hälften av alla fall. Ett barn som får NF genom en nymutation har i sin tur risk att föra det muterade anlaget vidare till nästa generation

- Sjukdomen "hoppas" aldrig över en generation. Däremot har sjukdomen variabel expressivitet, vilket innebär att sjukdomsbilden kan variera mycket från relativt lindrig till mycket svår.

Fosterdiagnostik är möjlig vid NF.

## Max har NF

Max, 4 år, har neurofibromatos. Han kom till Ågrenskas familjevistelse tillsammans med pappa Jan, mamma Linda och brodern Hugo, 6 år.

Graviditeten med Max var normal, likaså förlossningen.

-Man noterade att han hade hudfläckar, men ingen nämnde något om detta. Vi fick åka hem efter några dagar och därefter var allt normalt fram till dess att Max var ungefär tre månader. Då nämnde en läkare på BVC att en ögonläkare borde kontrollera om Max hade ett fibrom på synnerven och berörde inte detta ytterligare.

Eftersom både Jan och Linda har yrken inom sjukvården tänkte de tanken att det kunde röra sig om neurofibromatos.

Max var normalviktig när han föddes, han vägde 4,5 kg. Men därefter gick han inte upp i vikt som han borde.

-Amningen fungerade dåligt. Han hade mycket gaser, rapade och kräktes en hel del. Han blev snabbt underviktig och hamnade två kanaler under normalvikten. I samband med en magsjuka diskuterades möjligheten att hans problem berodde på en störning i magmunfunktionen, men så var det inte, säger Linda.

Efter en tid upphörde Max jobbiga rapningar och han kunde behålla den mat han åt.

-Han gick trots det inte upp i vikt på ett normalt sätt. Det berodde på att det var extremt svårt att få i honom tillräckligt med mat, eftersom han sov så mycket. Vi fick väcka honom var tredje timme och ge honom mat, men han var då aldrig särskilt hungrig, åt lite och somnade snart igen. Hela första halvåret var han extremt stillsam och utvecklades därför dåligt motoriskt, men även mentalt var han mycket passiv. Ögonkontakten var däremot normal, så vi oroade oss ändå inte särskilt mycket, säger Jan.

## Symptombilden vid NF

- ☒ ca 50 % har inga besvär
- ☒ 40 % har medicinska problem
- ☒ 20 % har svåra komplikationer
- ☒ ca 25 % har plexiforma neurofibrom (huvud, hals) med tidig debut
- ☒ optikusgliom syns i 20 % av fallen på CT och av dessa har 20-30 % symptom
- ☒ skolios hos ca 20 %
- ☒ UBO (unidentified bright objects), vita prickar i basala ganglierna, lillhjärnan eller storhjärnbarken
- De kallas ibland hamartom, godartade tumörliknande prickar, som kan försvinna. Många människor, framförallt äldre, kan ha haft fibrom och fläckar hela sitt liv, utan att veta om att de haft en sjukdom och därför aldrig fått en diagnos, sa Barbro Westerberg.

## Symptomförekomst, grundskolebarn, tonåringar

Följande symptom förekommer, enligt Barbro Westerberg hos **skolbarn**:

- ☒ inlärningssvårigheter (se kapitlet Kognitiva svårigheter)
- ☒ utvecklingsstörning (upp till 4 %)

- ☒ sen tal- och språkutveckling
- ☒ ADHD-problematik
- ☒ Lisch-noduli (6-12 åå)
- ☒ ryggmärgskompression
- ☒ förhöjt blodtryck
- ☒ avvikelser i könsmognaden

**och hos tonåringar:**

- ☒ ökande hudförändringar, ssk neurofibrom
- ☒ förhöjt blodtryck
- ☒ skolios
- ☒ psykosocial stress
- ☒ dåligt självförtroende

## Hudproblem vid NF

Charlotta Enerbäck informerade också om hudproblem vid NF.

Huden består i sin översta del av **överhuden** (epidermis), som i huvudsak är mycket tunn. Under finns **läderhuden** (dermis), som innehåller bindväv, nerver och blodkärl. Under läderhuden ligger **underhuden** (subcutis), som består av lösare bindväv och med ett fettskikt som kan vara alltifrån 1 mm till flera cm tjockt. Ytterst i överhuden finns hornlagret som består av platta, döda och helt förhornade celler. Hudcellerna i överhuden bildas nära läderhuden och vandrar sedan uppåt, genom överhuden. Under den vandringen ombildas de successivt för att, i normala fall, sluta som döda hornceller som stöts bort.

-Neurofibromatos är en s k neuroektodermal sjukdom, vilket innebär att sjukdomen drabbar både hud och nerver eftersom de kommer från samma ursprungsvävnad. Ett särskilt protein, neurofibromin, drabbas, vilket i normala fall fungerar som tumörhämmare. Resultatet kan bli tumörer (ej cancertumörer) som växer. Det är ibland inget stort problem, men kan ha kosmetisk betydelse, sa Charlotta Enerbäck.

Följande hudlesioner (sjukliga förändringar i huden) förekommer vid NF:

**CAL-fläckar**, som förekommer hos 95 %, är lätta att känna igen, eftersom de är jämna i färgen och formen. De debuterar oftast inom första levnadsåret (82 %) och har de inte uppkommit före 5 åå kan man utesluta diagnosen NF.

-Den ljusbruna färgen CAL-fläckarna har beror på en ökad hudpigmentering i den ytliga delen av huden. En eller två CAL-fläckar är vanligt förekommande hos många i normalpopulationen utan att man har NF.

**Neurofibromen**, som också förekommer hos 95 %, är mjuka hudfärgade knutor i huden som vanligtvis uppträder på bålen.

-Antal och storlek varierar från person till person. De uppstår under barndomen och ökar under tonåren. Det är omöjligt att på förhand säga någonting om hur många de kommer att bli till sist. Ibland blir fibromen stjälkade, vilket innebär att de ligger som kulor på huden, sa Charlotta Enerbäck.

**Plexiforma neurofibrom** är ett djupare liggande neurofibrom som växer längs nerverna, med överväxt av lös bindväv, som i allmänhet uppstår före 2 åå.

-De är mjuka och innehåller nervcellskott som är svåra att avgränsa. Den här formen av neurofibrom kan, i sällsynta fall (1,5-3 %), börja växa i storlek och canceromvandlas, men det sker mycket sällan före 40 års ålder. De växer långsamt och sprider sig sällan.

**Fräknar i ljumskar och armhål** är mycket vanliga vid NF (70 %) och helt ofarliga.

Sammanfattningsvis är det så att man inte kan säga någonting om andra komplikationer utifrån svårighetsgraden av hudlesioner (sjukliga hudförändringar).

-Hudlesioner ökar vanligen under graviditeter.

Symptombehandlingen innefattar antihistaminbehandling vid eventuell hudklåda och, i sällsynta fall, kirurgi vid vissa plexiforma neurofibrom.

-Värk och svullnad ska kontrolleras närmare. CAL-fläckar kan i undantagsfall behandlas med laser.

Följande differentialdiagnoser kan förväxlas med NF:

- ☒ CAL-fläckar, högst två stycken normalt
- ☒ segmentell NF, täcker bara ett segment av huden
- ☒ juvenila xantogranulom
- ☒ McCune-Albrights syndrom

## Max gör en del motoriska framsteg

När Max var åtta månader kunde han varken vända sig i sängen eller krypa.

-Han kunde inte heller dra upp benen och ta tag i tårna när han låg på rygg, vilket storebror Hugo kunde göra redan vid fyra månaders ålder. De test BVC gjorde när Max var åtta månader visade att han hade normal handmotorik, men var i övrigt "sen". På nätet läste vi någontans om en metod som skulle kunna stimulera den grovmotoriska utvecklingen. Den gick ut på att vi skulle lägga Max på mage på golvet och sedan invänta hans reaktioner. Först bara skrek han väldigt mycket, han kunde ju inte ens lyfta huvudet. Men snart gjorde han framsteg och efter två veckor kunde han vända sig på golvet, säger Linda.

Ungefär vid den tiden fick familjen också kontakt med en sjukgymnast som kunde ge tips och råd hur man skulle göra för att bli hjälpa Max att ståträna.

Ett år gammal fick Max komma till en barnneurolog, en kontakt som han har än idag. Då kunde Max dra sig upp till stående och stjärthasa fram på golvet.

-Neurologen konstaterade bli att orsaken till hans stora grovmotoriska bekymmer var hans dåligt utvecklade motorik i de nedre extremiteterna. När Max var knappt två år gjorde en barnpsykolog en mer omfattande utvecklingsbedömning med en rad tester. Därefter konstaterade man bli att Max låg på en ettåring utvecklingsnivå när det gällde motoriken och på en nio månaders nivå när det gällde språkutvecklingen. Det rörde sig om en utvecklingsförsening, sa man. Då hade Max börjat gå och det var lite mer tempo i hans aktiviteter. Samma bedömning skulle göras om ett år senare, säger Jan.

## Symptombild vid NF, forts

### Färre än 5 % får

- ☒ epilepsi
- ☒ intrakraniella tumörer
- ☒ pseudoartros (falsk led)
- ☒ sfenoiddysplasi (felbildat ben runt innerörat)
- ☒ artärstenos
- ☒ kortvuxenhet
- ☒ makrocefali (stort huvud)
- ☒ fäokromocytom, tumör kring binjurarna

- ☒ för tidig pubertet
  - ☒ högt blodtryck
- Andra förekommande problem kan vara **viss utvecklingsförse-**  
**ning, inlärningssvårigheter, koncentrationsproblem, sömnpro-**  
**blem, ADHD-problematik** (se särskilt kapitel), **dålig självbild** och  
**svag, nasal röst** (se särskilt kapitel). Dessutom har personer med  
NF1 en ökad livstidsrisk (5 %) att utveckla malignitet jämfört med  
befolkningen i stort.

## Max får hjälp från habiliteringen

Efter den neuropsykologiska utvecklingsbedömningen fick Max rätt till insatser från barnhabiliteringen.

-En habiliteringspedagog och en logoped kom till Max förskola för att hjälpa till så till Max fick en individuell utvecklingsplan, språklig träning med bl a tecken som stöd samt mer tid för inläring. Det fungerade rätt bra efter ett tag, men startsträckorna för olika aktiviteter var lång för Max. Tecken som stöd fungerade bäst på förskolan, där både personalen och de andra barnen lärde sig lite tecken som stöd, säger Linda.

När Max var cirka 2,5 år fick han också hjälp av en extraresurs 1,5 tim/dag på förskolan.

-Viktigast i extraresursens arbete var att ha undervisning med Max i lugn och ro någonstans. Hon använde också från början tecken som stöd mer konsekvent och därför har Max lärt sig en hel del tecken. Rätt snart insåg vi att 1,5 timmes hjälp/dag är för lite, eftersom det var mycket han behövde hjälp. Nu jobbar vi på att få mer tid av extraresursen, säger Jan.

## Kognitiva svårigheter

- ☒ 50 % av de med NF som har symptom har kognitiva svårigheter
- ☒ utvecklingsstörning (IK mindre än 70) förekommer hos upp till 4 % av de som har NF
- ☒ barnen, ungdomarna är lätt distraherade
- ☒ brister i samordningen av öga-hand förekommer
- ☒ språk- och ordbrister förekommer
- ☒ att läsa och stava rätt är ofta svårare än matematik
- ☒ ADHD-liknande besvär förekommer (se särskilt kapitel)
- ☒ många behöver extra tid för inläring

-Vilka problem barnet med NF får, och hur allvarliga de blir, är mycket svårt att förutsäga i det enskilda fallet, sa Barbro Westberg.

## Neuropsykiatri vid NF

Överläkare Suzanne Steffenburg, Barnneuropsykiatriska kliniken (BNK), Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg, informerade om neuropsykiatri vid NF.

-På BNK, där jag arbetar, träffar jag bl a en del barn med NF och de barnen har inte fått sin diagnos p g a beteendeproblem eller inlärningsproblem. Men barn med NF är överrepresenterade när det gäller de problemområden jag arbetar med, d v s ADHD, autism och genetiska inlärningsproblem eller språksvårigheter. Jag är inte helt säker på hur vanligt det är med den här typen av problem hos barn med NF, men kanske har fler än 50 % av barnen med NF någon form av inlärningssvårigheter. Samtidigt är det viktigt att påpeka att vissa har inga neuropsykiatriska symptom alls. En del av er kommer därför att känna igen problemen, andra inte.

När det gäller syndromsjukdomar, såsom NF, döljs ofta inlärningsproblem, koncentrationsproblem, problem med kamratrelationer och hyperaktivitet av större, mer framträdande och tydliga problem, menade Suzanne Steffenburg.

**ADHD** (Attention Deficit Hyperactivity Disorder) är en diagnos som ställs utifrån ett antal synliga symptom/svårigheter och inte med hjälp av blodprov, genetiska test.

-Det finns två typer av ADHD, en typ med huvudsakligen uppmärksamhetsstörning och en typ med huvudsakligen hyperaktivitet och bristande impuls kontroll. Dessutom finns det en kombination av dessa båda typer. ADHD har cirka 2-5 % av alla barn. Hos barn med NF är den siffran högre, det vet vi med bestämdhet, men inte hur mycket högre, för det har inte undersökts vetenskapligt.

ADHD-problem kan som sagt döljas av andra problem, men också

- i en väl strukturerad miljö
- i en för barnet ny miljö
- om barnet är engagerat och intresserat
- vid en till en kontakt, ssk med vuxen
- vid upprepade belöningar

- Av alla barn krävs det att man kan koncentrera sig på uppgifter som inte känns särskilt motiverande eller roliga, t ex att läsa läxor.

Orsaken till ADHD har genetiska och biologiska samband där barnet kan ha ärvt faktorer som ger de här problemen, alternativt har ADHD orsakats av skador under graviditeten eller förlossningen.

-Vanligast är att barnet ärver ett sätt att fungera och inte sällan föreligger en samsjuklighet mellan ADHD och trotssyndrom, autism, utvecklingsstörning, tics, sociala beteendestörningar, dyslexi, ångest och depression. 85 % av alla barn med ADHD har ytterligare en s k komorbiditet (samsjuklighet) och 60 % har ytterligare två komorbiditeter. Exempelvis vet man att 50 % av alla barn med ADHD också har dyslexi. Det är således viktigt att fundera på om barnet har några ytterligare problem om man konstaterat ett problem inom det här området. Barn med ADHD kan ofta bättre än de presterar eftersom de ofta inte kan ta tillvara de egna kapaciteterna på ett bra sätt.

Suzanne Steffenburg framhöll vikten av tidig behandling, trots att det inte är möjligt att bota sjukdomen/tillståndet.

-Det man bl a kan göra är att utbilda patient och människor i dess närhet, anpassa miljön, öka ”coping skills” (positiv pådrivning) hos patient, lärare och föräldrar, förändra attityder runt barnet. Ibland har mycket gått fel när barnet väl kommer till oss och då är det viktigt att stärka de positiva relationerna med barnet, utforma klara regler och försöka förutse problem och lindra effekten av dem.

Det finns mediciner i form av dopaminförstärkare som ökar koncentrationsförmågan och minskar hyperaktiviteten, t ex Ritalin® och Concerta®.

-Alla barn med ADHD ska absolut inte ha dessa mediciner, men kanske 2/3 mår bättre av dem. Ju fler problem barnet har ju sämre är effekten av medicinerna.

En annan typ av mediciner är s k noradrenalinförstärkare, t ex Strattera®.

-Ofta fungerar det bra att man börjar med Ritalin® och fungerar inte de medicinen provar man med Strattera®. Ibland kanske man måste pröva att göra tvärtom.

Prognosen för barn med ADHD är bättre om barnet är normalbegåvat eller bättre, om barnet går i en bra skola och om hemförhållandena är bra.

### **Autism, autismspektrumstörning**

De som har ADHD-problematik har också ofta delar av sådant som har med autism att göra, d v s social interaktion, kommunikation och begränsad variabilitet.

-Det rör sig om autismspektrumstörningar och i det spektrat ingår autistiskt syndrom, Aspergers syndrom, desintegrativ störning och andra autismliknande tillstånd. Det är nog möjligt att ni känner mest igen de problem som ingår i Aspergers syndrom och därför informerar jag lite mer om detta syndrom, sa Suzanne Steffenburg.

*Aspergers syndrom* karaktäriseras bl a av:

- ☒ att många har ett ointresse av kontakt med jämnåriga, vilket kan bero på att barnen inte vet hur man gör
- ☒ begränsade intressen
- ☒ svårigheter att förstå talat språk
- ☒ mimikfattigdom
- ☒ avvikande ansiktsuttryck
- ☒ egendomlig stel blick

Lägger man samman *alla autismspektrumstörningar* så förekommer sådana hos en procent av alla barn. Det rör sig då om bl a följande störningar:

- ☒ svårigheter att föreställa sig hur andra tänker och känner
  - ☒ svårigheter att avläsa lyssnarens intresse av det man säger
  - ☒ svårigheter med exekutiva funktioner, t ex att starta/sätta igång aktiviteter
  - ☒ bristande flexibilitet
  - ☒ dålig impulskontroll
  - ☒ avvikande tidsuppfattning
  - ☒ koncentrationssvårigheter
  - ☒ att förstå helhet och sammanhang
- Om man har problem med det senare så ser man ofta tillvaron som detaljer/delar som inte hänger ihop.

En typ av autism är det passiva barnet, som accepterar när andra tar kontakt men själv aldrig gör det, som kan imitera social kompetens.

-Barnet ser inte ut att ha så stora problem, men som i själva verket har det.

För att få diagnosen autism/autistiskt syndrom krävs betydande svårigheter inom områdena social interaktion, kommunikation och beteende. Diagnoskriterierna för autism kan man läsa på nätet, adress:

[www.autismforum.se](http://www.autismforum.se) (Handikapp & Habilitering) under rubriken autistiskt syndrom.

-Idag visar forskningsrapporter och studier att tidig diagnos när det gäller autismspektrumstörningar innebär en bättre situation i familjen, mindre beteendeproblem och förbättrad kommunikationsförmåga på sikt för barnet, sa Suzanne Steffenburg.

## Max får diagnosen NF

Vid 2,5 års ålder gjordes en MR-undersökning av Max hjärna.

-En vecka därefter blev vi kallade till sjukhuset för att diskutera resultatet. Eftersom en barnonkolog skulle vara med befarade vi att Max hade en cancertumör, men så var det inte. Man hade istället hittat s k UBO-fläckar. Man hade också upptäckt att Max hade pigmentfläckar (fräknar) i armhålor och ljumskar. De fynden tillsammans med de CAL-fläckar han hade från födseln, som var ganska många och som vi inte brytt oss särskilt mycket om, kunde man nu ställa diagnosen NF, säger Linda.

-Vi trodde att vi nu skulle få en massa information om NF, men den var begränsad. Därför gick vi hem själva och letade rätt på information på nätet, och hittade då bl a Ågrenskas nyhetsbrev och socialstyrelsens informationskrifter, som blev till stor hjälp både för oss och för personalen på Max förskola, säger Jan.

En tid därefter gjorde man om samma MR-undersökning och fick ett oförändrat resultat. Ett år därefter, på fyraårskontrollen på BVC, visade syntest att Max hade svag synskärpa och "något på gång i regnbågshinnan", men inga Lisch noduli.

-Vi fick remiss till en ögonläkare som senare kunde konstatera att Max var en aning översynt, men man kunde inte upptäcka något opticusgliom, säger Jan.

## Behandling av olika symptom

*Opticusgliom*: regelbunden uppföljning, strålbehandling eller kemo-terapi (cellgifter)

*Plexiforma neurofibrom* är svårbehandlade eftersom fibromen ofta innehåller mycket nerver.

-En ny medicin som visat goda resultat, när det gäller att begränsa tillväxten av fibromen, är på väg. Det finns mediciner som används inom cancervården, som kan ha effekt. Det är också möjligt att

strålningsbehandla patienter med NF. Men den behandlingen är man mycket restriktiv med, eftersom den kan medföra att godartade fibrom blir elakartade, sa Barbro Westerberg.

*Skolios* kan antingen behandlas med korsett, upp till ett bestämt gradtal ryggradskrökning, eller med kirurgi (det senare mest aktuellt vid NF)

*Förhöjt blodtryck*, orsakad av njurartärstenos eller fäokromocytom i binjuren, kan behandlas med kirurgi och mediciner

## Vårdprogram

Överläkare Barbro Westerberg informerade om det vårdprogram hon och överläkare Stephan Ehlers sammanställt. Barbro Westerberg tog också upp undersökningar och uppföljningar kring barn och ungdomar med NF.

I vårdprogrammet ingår **kriterier** för NF (se sid 3). I programmet finns också en sammanställning av olika **symptombörekomst** i olika åldrar när det gäller NF, vilket redogjorts för tidigare i nyhetsbrevet

I vårdprogrammet föreslås, när det gäller **kontroller och uppföljning**:

**1/ årliga medicinska genomgångar** av läkare med kännedom om NF

**2/ ärftlighet** med släktbeskrivning

**3/ sjukhistoria** med avseende på

☒ smärta, inklusive huvudvärk

☒ synförändringar

☒ neurologiska symtom

☒ tecken på för tidig pubertet

☒ tal- och språksvårigheter, inlärningssvårigheter, koncentrationssvårigheter

☒ hyperaktivitet och motorisk klumpighet

**3/ undersökningar** där följande kontrolleras eller ingår:

☒ tillväxt

☒ blodtryck

☒ rygg/skolios

☒ syn, synfält (årligen till 10 års ålder)

☒ neurologi

☒ hud

☒ ev genetisk utredning

- ☒ magnetröntgen (MR) vid misstanke om opticusgliom eller vid huvudvärk)
- ☒ röntgen rygg och långa rörben
- ☒ EEG vid behov
- ☒ onkologkonsult om oklarhet betr vilken slags tumör det är fråga om samt vid misstanke om malignitet
- ☒ endokrinologkonsult om kortvuxenhet och för tidig pubertet

-Sammanfattningsvis kan man säga att NF är en multisystemåkomma som kan drabba alla organsystem. Den är oerhört heterogen (olikartad) även mellan medlemmar i samma familj. När barnen blir äldre framkommer ofta stora beteendeproblem inom neuropsykiatriska områden. För att personer med NF ska få bästa omhändertagande och vård krävs kunskapscenter på minst varje universitetssjukhus, sa Barbro Westerberg

## Max idag

Idag har Max blivit alltmer känslig för höga ljudnivåer och mycket stök på förskolan.

-Efter diagnosen har det gjorts fler utvecklingstest, vilka bl a har visat att Max tagit igen en del av sin utvecklingsförsening men också att han har svårt med exekutiva funktioner, motorisk planering, koncentration och uppmärksamhet och att han har dålig uthållighet om han inte är väldigt motiverad. Han blir också fort trött, har en annorlunda perception och har någon påverkan på hörseln. Vad vi funderar mycket på idag är vad som är utvecklingsstörning och vad som är utvecklingsförsening och därmed också vilken skolform som passar honom bäst, säger Linda.

Max behöver idag mycket förberedande information, struktur och rutiner för att fungera bra i vardagen.

-När han får arbeta i lugn och ro är det stor skillnad när det gäller hans prestationsförmåga som stiger betydligt då, säger Jan.

Max har aldrig haft några större problem med huden.

-När han var liten, under spädbarnsåren, kliade han sig väldigt mycket på bålen och på stjärten. Men vi upptäckte aldrig några fibrom eller annat som kunde kli.

Idag är Max muskeltonus fortsatt låg, vilket innebär att han har svårt att springa eller röra sig hastigt.

-Han har ändå utvecklats en hel del grovmotoriskt, mycket beroende på bl a lekfull klätterträning, vilket förbättrat både hans styrka och

balans. Han gillar att utforska världen och är väldigt påhittig och idérik. Hans kroppsmedvetenhet är emellertid fortsatt låg och han blir fort trött. Till det han har svårt för hör att inse att han först måste göra någonting mindre roligt, t ex plocka upp alla leksaker på golvet, för att sedan få göra något riktigt roligt. Som uppmuntran för att göra viss träning får han guldstjärnor, vilket leder till större belöningar och det fungerar väldigt bra, säger Linda.

## Ågrenskas erfarenheter av barn med NF

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik och pedagog Astrid Emker, Ågrenska, informerade om Ågrenskas erfarenheter av barn med NF.

-När familjerna kommer till Ågrenska på måndagarna är det en väldigt speciell situation när barnen, även de allra minsta, ska lämna föräldrarna. Med den pedagogik vi använder fungerar detta så gott som alltid.

Inför familjevistelsen görs ett speciellt program för barnen med diagnoserna och ett program för syskonen.

-Den pedagogik vi använder bygger på individens förutsättningar, generell specialpedagogik och specifik kunskap om varje enskild diagnos. För att programmen ska bli så bra som möjligt använder vi våra erfarenheter från tidigare vistelser, vi läser också Ågrenskas nyhetsbrev och socialstyrelsens information om sällsynta diagnoser. Inför varje vistelse ringer vi till föräldrarna och får information om barnets starka och svaga sidor och hur det fungerar i skolan eller förskolan.

Programmet för barnen med NF denna vecka inriktades på att stimulera språk, kommunikation, minne och fantasin.

-Det gjorde vi med hjälp av stödtecken, bilder, kroppsspråk, språklekar, sagor, målarberättelser, minneslekar, sång, musik och rörelselekar.

För att minska konsekvenserna av koncentrations- och inlärningssvårigheterna är det viktigt att barnen får arbeta i en lugn miljö, med mycket struktur, fasta rutiner och uppgifter med tydlig början och tydligt slut.

-Det kan man göra med hjälp av bilder, ljudillustrationer, tidsscheman och skrivna ord. Det är också viktigt att det finns gott om tid när barnen får sina instruktioner om olika uppgifter. Arbetspassen bör inte vara för långa och ofta behöver barnen tidhjälpmedel.

För att minska konsekvenserna av syn- och hörselnedsättningarna är det viktigt med bra ljussättning, rena arbetsytor och ett tydligt arbetsmaterial.

-Man kan skapa en lugnare miljö med hjälp av skrivbordunderlägg, dämpande textilier, ljuddämpande material i tak och på stolarnas ben. För att stimulera perception och fin- och grovmotoriken använder vi oss av bild och form, rörelselekar och uteaktiviteter.

I aktiviteter och lekar är det viktigt att ta hänsyn till om barnen har svårt att anpassa muskelkraften, om de har dålig styrka i handen eller om de har problem med öga-handkoordinationen.

-Om barnen är ovilliga att röra sig, t ex gå lite längre sträckor, bör man ta reda på om det beror på bristande motivation, en benvävnadsskada eller några av de övriga ingående problemen. För att upprätthålla den fysiska orken kan man arrangera fysiska aktiviteter med naturliga pauser, t ex bowling eller femkamp.

Samarbetsövningar och gemensamma lekar där var och en deltar på sina egna villkor och får känna att de lyckas, bidrar till att stärka självkänslan och det sociala samspelet. Genom att samtala med varandra i gruppen blir man också bekräftad.

-Det är viktigt att barnen får individuella åtgärdsprogram som bygger på medicinsk kunskap om sjukdomen/syndromet, en kartläggning av barnets starka och svaga sidor och av skolans/förskolans miljö. Programmet ska leda till anpassning av verksamheten och bygga på samverkan mellan föräldrar, sjukvård/habilitering, barnhälsovård, kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM.

## En skola för alla

DAMP/ADHD-konsulent Johanna Björk, Ågrenska, informerade om en skola för alla.

-I mitt arbete träffar och handleder jag ofta personal som arbetar med barn med svårigheter inom det neuropsykiatriska området, eller med barn utan diagnos men med svårigheter inom samma område. Det senare är faktiskt vanligast.

Barn kan vara omväxlande **underaktiva eller överaktiva** (hypo- eller hyperaktiva).

En **uppmärksamhetsstörning** kan vara genomgripande och störa barnet i dess arbete, med svårigheter att koncentrera sig på att arbeta med lite större uthållighet med en uppgift.

-I uppmärksamhetsstörningen ingår också ofta att barnen är lätt distraherade. "Tänk bort det" säger vi till barnet som avbryts i sitt arbete av minsta ljud. Men så lätt är det inte för de här barnen. De kan inte välja bort att vara lätt distraherade.

Idag har vi större förväntningar på barn än vi hade för bara 50 år sedan.

-Vuxna, och de flesta lite större barn "belönar" sig själva på olika sätt när man ska göra något tråkigt. Eller så resonerar med sig själva varför man måste utföra mindre trevliga sysslor. Om barnet saknar den här förmågan måste andra tjata på barnet hela tiden för att olika uppgifter ska bli gjorda, sa Johanna Björk.

**Bristande impuls kontroll** innebär ett problem för många av barnen.

-Alla reagerar på allt, men oftast kan vi kontrollera oss och vänta med att reagera om det behövs, men det kan ofta inte de här barnen. De avbryter och stör och har stora humörsvängningar.

**Perceptionsstörningar** innebär svårigheter att ta in och bearbeta sinnesintryck, visuella (med synen), auditiva (med hörseln), lukt och känsel.

-Det vi hör eller ser försöker vi tolka på bästa sätt. Så fort jag säger någonting så tänker ni "vad pratar han egentligen om" och försöker förstå vad jag vill säga. Om ett barn inte förstår vad man säger till det så får barnet ofta skulden för det. Men det finns ju en sändare i all kommunikation och sändaren kan uttrycka sig luddigt eller ge för mycket information på samma gång.

Problem med **exekutiva funktioner**, d v s svårigheter att komma igång med aktiviteter och därefter bibehålla och fullfölja dem.

-Har barnet sådana svårigheter behöver det en strategi, en strukturerad plan till hjälp. Dessutom bör man undvika att tjata på barnet om det kommer ifrån aktiviteten och istället hjälpa det att komma igång igen. Har man svårt med exekutiva funktioner har man ofta också problem med arbetsminnet och det är någonting man kan träna på olika sätt, sa Johanna Björk.

Svårigheter med **tidsuppfattningen** är också vanligt hos de här barnen.

-Om man då använder begrepp som ”strax”, ”om en stund” så skapar det bara förvirring. Barnen behöver hjälp att konkretisera sin tidsuppfattning med hjälp av exempelvis en äggklocka eller ett tidur.

**Koncentrationssvårigheter** kan ha en mängd olika orsaker, t ex ett syndrom, en sjukdom, familjesituationen, skolsituationen, mobbing, språksvårigheter, mm.

-Dessutom är det så att koncentrationssvårigheter nästan aldrig beror på en enda sak, utan har flera orsaker. När koncentrationssvårigheter bl a beror på en sjukdom eller ett syndrom är det viktigt att både skolpersonal och föräldrar får klart för sig det. Har ett barn koncentrationssvårigheter bör man vara extremt intresserad av att ta reda på orsakerna.

En del skolpersonal, och också föräldrar, tror ofta att lösningen på ett barns koncentrationssvårigheter är att barnet får en extra resurs.

-Men det räcker inte. Det krävs också kunskap om barnets svårigheter, vilket kan leda till ett gott bemötande. Och alla goda exempel på bra bemötande bör man sprida så gott man kan.

Att enbart bara inhämta ny kunskap tar enormt mycket mer kraft än att exempelvis repetera kunskap som är känd.

-Detta gäller för alla, barn som vuxna. 90 % av ett barns ork kan ta slut efter en timmes svår matte tidigt på skoldagen och sedan orkar barnet kanske inte så mycket mer den dagen. För skolpersonal är det extremt jobbigt att tänka på det faktum att när de själva kanske tappat 10 % av sin ork så har barnet kanske tömt ut sig helt. Om skolan inte inser att det är på det här viset så får barnen skulden för att de inte orkar.

Johanna Björk gav exempel på vardagsstrategier för skolpersonal när de träffar exempelvis ett barn med funktionsnedsättning:

- ⌘ inhämta så mycket kunskap som möjligt om funktionsnedsättningen
- ⌘ individualisera bemötandet av barnet
- ⌘ fundera på vilket förhållningssätt man själv har när det gäller tydlighet och noggrannhet i kommunikationen med barnet
- ⌘ välj bra hjälpmedel
- ⌘ satsa på friskfaktorer

- ☒ stötta varandra i arbetslag
- ☒ satsa mycket på förutsägbarhet
- ☒ möt varje barn på ”rätt” nivå

-Tänk dessutom på att det finns ingenting så orättvist som att behandla alla barn lika. Tänk också på att det är väldigt mycket svårare att förstå hur ett barn har det om det inte syns utanpå. Skollagen säger dessutom att skolans uppgift är att utifrån elevens förmågor och svårigheter ge eleven den undervisning hon/han behöver.

Slutligen informerade Johanna Björk i korthet om vikten av ett bra samarbete mellan hem och skola/förskola.

-Ett bra samarbete mellan skola och föräldrar är ofta en förutsättning för att lösa problem och för att barnet ska utvecklas. Barn känner alltid om det finns en positiv relation mellan skolan och hemmet.

Ågrenska har tagit fram ett material som kan underlätta samarbetet mellan hem och skola/förskola.

-SIKÅ står för Samarbete Information Kartläggning Åtgärd. SIKÅ-materialet kan användas när man bedömer att ett barn har koncentrationssvårigheter i kombination med motorisk-perceptionell problematik, sa Johanna Björk.

Huvudsyftet med materialet, som är ett strukturerat diskussionsunderlag inriktat på neuropsykiatrisk problematik och angränsande svårigheter, är att ge skola och föräldrar ett konkret verktyg att samarbeta kring.

-Ett bra samarbete mellan föräldrar och skola leder till elevutveckling, bl a genom att man kan komma fram till uppgifter som kan ligga till grund för åtgärdsprogram.

Ansvaret för att samarbetet kommer igång är skolans. Kartläggningen av barnets svårigheter i olika situationer blir mer heltäckande genom att den görs av föräldrar och skolpersonal tillsammans.

## Föräldrarperspektivet, syskonrollen

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve, Lyckans backe, Vallda, informerade på en tidigare familjevistelse om familjesituationen och syskonrollen.

-På Ågrenska har vi intresserat oss för familjesituationen och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder, med inriktning på stress och välbefinnande samt habiliteringsprocessen. I de forskningsprojekt som jag ingått i ville vi också ta reda på vad som är gemensamt för familjer med barn med ovanliga funktionshinder i förhållande till situationen där funktionshindret är mer vanligt.

Att klara av, bemästra, en familjesituation som startar i kaos i o m att man får ett barn med ett ovanligt funktionshinder, är en process utan några givna lösningar.

-Det ställs stora krav på att hitta drivkrafter till förändring, att gå från kaos till bemästring och en insikt om vad som behöver göras. Men detta är sällan någon rätlinjig process. När man tycker att man precis hittat bra lösningar kan man, av olika skäl, falla tillbaka i kaos, sa Andreas Tallborn Dellve.

#### **Kaossituationen** innebär ofta

- ☒ att man saknar kontroll över sitt liv
- ☒ känner brist på kompetens att hantera situationen
- ☒ känner existentiell rädsla
- ☒ att man bara fokuserar på sjukdomen
- ☒ ovisshet
- ☒ social isolering

#### **Vändpunkten** kan komma

- ☒ genom egna kritiska reflexioner, eller med hjälp av assistent
- ☒ med tiden
- ☒ p g a ökad egenkompetens
- ☒ när barnet mår bättre

-Den kan också komma genom meningsskapande normalitet, livskunskap/lärande och en ny säkerhet.

**Bemästring** innebär att man skaffat en kontrollerad struktur på sitt liv, där det exempelvis kan ingå att som föräldrar försöka ta reda på så mycket som möjligt om barnets sjukdom.

-Det finns strategier för bemästring, d v s olika sätt att angripa problemen på. Ett sätt är att fokusera på ett problem i taget och försöka finna lösningar som fungerar. Ett annat, mindre konstruktivt sätt, är att undvika allt som har med barnets sjukdom att göra. Ytterligare ett sätt är att bara stå ut med situationen, sa Andreas Tallborn Dellve.

Bakgrunden till ett av forskningsprojekten med inriktning på familjesituationen, var att det ofta är svårt för föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att få bra och relevant information och att många känner sig väldigt ensamma.

-Det krävs också mer aktiva och kompetenta föräldrar som inte sällan fungerar som advokater för sina familjer, vilket ofta är ett stort problem. Det krävs också mer kunskap, mer delaktighet i habiliteringsprocessen och kunskap hur man bäst förhandlar med sociala myndigheter och stödinstitutioner.

En fråga man ställde i projektet var om det var möjligt att förbättra situationen (bemästringen) snabbt, med tanke på stress, välbefinnande, socialt stöd, livskvalitet mm genom ett intensivt kunskapsprogram.

-Vi tittade på hur föräldrarna upplevde *stress och belastning* före ett familjeprogram (intensiv familjeintervention) direkt efter programmet, efter sex månader och efter ett år. Det vi bl a såg var att mammor upplevde mer stress än pappor t ex när det gällde social isolering jämfört med en kontrollgrupp. Pappor upplevde hög föräldrastress därför att de tyckte att de saknade kunskap och kompetens att hantera situationen.

När det gäller *hälsa och välbefinnande* tyckte mammor att de hade sämre hälsa och mer hälsoproblem än papporna före familjeprogrammet. Efter programmet hade inte hälsan förbättrats, men tröttheten hade minskat och stödet från partnern ökat.

*Kunskap* om barnets funktionshinder har stor betydelse när det gäller förmågan att hantera vardagliga problem som hör samman med barnets funktionshinder.

Efter programmet hade både mammor och pappor fler *aktiva strategier* för att hantera familjens situation. Råd och tips från bl a medicinsk expertis togs mer välvilligt emot.

-Det är svårt att värdera vad som är "bästa" strategin. I allmänhet är de aktiva val varje individ gjort bäst på sikt, både när det gäller den egna hälsan och familjens hälsa, sa Andreas Tallborn Dellve.

Sammanfattningsvis kan man säga att ett intensivt kunskapsprogram kan vara till god nytta för föräldrar, särskilt för pappor och för heltidsarbetande föräldrar av båda könen.

I projekten ingick också att utvärdera kvalitet och delaktighet i habiliteringsprocessen före och efter ett kunskapsprogram.

-Före programmet skattade föräldrar till barn med ovanliga funktionshinder att deras delaktighet i habiliteringsprocessen var lägre i förhållande till kontrollgruppen (föräldrar till barn med mer vanligt förekommande funktionshinder). Efter programmet ökade kraven på en bra habiliteringsprocess och närmade sig kontrollgruppens krav.

### **Syskonrollen**

-Vi har på Ågrenska, under många år, intresserat oss för syskonens situation och syskonrollen i familjer med barn med funktionshinder. Syskonen och deras problem uppmärksammas sällan, därför att familjen oftast är så fokuserad på barnet med funktionshindret och den familjesituation detta ger upphov till.

Under familjevistelserna har vi program för syskonen i detta ingår bl a syskonsamtal.

-Syskonrelationen är i allmänhet den relation man har längst i livet. Hur den ser ut, och vilka problem den medför, beror på flera faktorer, men diagnosen och dess allvarlighetsgrad spelar stor roll. Men det finns både olikheter och likheter i syskonrollen överhuvudtaget. Det är mycket syskonen uttrycker som är gemensamt, oavsett syskonets diagnos, sa Andreas Tallborn Dellve.

Följande är exempel på vad syskon ofta uttrycker som viktigt vid syskonsamtalen:

- ☒ att bli "sedd" för den man är och inte bara jämförd
- ☒ att förstå vad funktionshindret innebär och beror på

-Syskonen uttrycker ofta att de vill veta mycket om syskonets sjukdom/funktionshinder. Om de inte får tillräckligt med information drar de egna slutsatser och dessa kan vara mer skrämmande än det som är verkligt.

- ☒ att bli "inläppt" och delaktig, eftersom det är en familjeangelägenhet när ett barn har ett funktionshinder

-Inte sällan uttrycker syskonen att de vill följa med till doktorn, till habiliteringen osv. Syskonens kunskap är en ”nyckel” till ett bra sätt för dem att förhålla sig till situationen.

- ☒ att få hjälpa till/ slippa hjälpa till
- ☒ att få uppskattning när man anstränger sig
- ☒ att bara få vara barn och inte ha för stora krav
- ☒ att själv få egen tid med föräldrarna
- ☒ att få vara ifred, ha sina saker ifred, inte bli störd
- ☒ att inte behöva känna rädsla, känna sig hotad eller utsatt
- ☒ att kunna ha kamrater hemma

-Inte sällan uttrycker syskonen ”svåra” känslor som de försöker förhålla sig till så bra som möjligt, exempelvis skam, skuld, oro, rättvisa/orättvisa, bekymmer/omsorg, kränkningar. Syskon vill ofta prata om hur det blir ”sedan”, när föräldrarna inte finns i livet längre. Utmärkande är också den oerhört starka lojaliteten syskon känner för den egna familjen och för syskonet med funktionshindret, se Andreas Tallborn Delleve.

I slutet på familjeveckan informeras föräldrarna allmänt om hur syskonen haft det och diskuterar hur man som föräldrar kan förhålla sig till syskonsituationen.

-Det handlar då oftast om de nämnda frågorna. Många syskon uttrycker också stor glädje och tillfredsställelse med att fått träffa andra syskon i samma situation, att fått dela bekymmer och glädje med syskon som förstår utan en massa förklaringar.

## Funktioner i och kring munnen

Tandläkare Marie-Louise Sellgren, logoped Lotta Sjögren och tandsköterska Anita Osberg, samtliga från Mun-H-Center i Göteborg, informerade om funktioner i och kring munnen.

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

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

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

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

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

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

Hos barn med Neurofibromatos kan följande symtom från munnen förekomma i varierande grad;

⌘ **Neurofibrom kan finnas i munslemhinnan.** Om de inte stör p g a utseende eller storlek kan de sitta kvar. Om de är stora, sitter i vägen på något sätt, eller förhindrar tandframbrutt får man ta bort dem.

⌘ **Papillerna på tungan** kan vara förstorade, men det brukar oftast inte ställa till med några problem.

⌘ **Neurofibrom inne i käkbenet** upptäcks ibland när man tar röntgen. Dessa kan behöva tas bort om de växer i storlek, men annars låter man dem vara, och följer upp dem med regelbundna röntgenundersökningar.

⌘ Både mjölkttänder och permanenta tänder kan komma fram **tidigare än normalt.**

⌘ **Tandställningsfel** kan förekomma. Beror i så fall ofta på en tendens till underbett.

-Tandregleringsspecialist bör konsulteras vid 7 – 9 års ålder för eventuell planering av tandreglering.

**Snarkproblematik** kan förekomma, och bör följas upp av läkare för att utesluta eventuella sömnapnéer.

-Barnen kan behöva extra hjälp och uppmuntran med sin munvård. Fluortandkräm rekommenderas alltid för tandborstning två gånger varje dag. Extra fluor hemma i form av tabletter, tuggummi eller sköljning kan behövas, och extra besök på tandkliniken för plastning av nya tänder och fluorpenslingar.

-Det är också viktigt att informera tandvården om barnets sjukdom. Tag kontakt med tandvården innan första besöket. Kunskap hos behandlaren ger alltid en bättre och individuellt anpassad vård.

Försenad tal- och språkutveckling och munmotorisk funktionsnedsättning kan förekomma hos barn och ungdomar med NF.

-Av de 50 barn och ungdomar (3–16 år) som vi hittills har träffat med NF har 18 uppgett kommunikationssvårigheter, 8 ättsvårigheter och 4 att de har problem med dregling. Vid talsvårigheter är det viktigt att utreda orsaken så att man kan ge effektiv behandling. Logoped kan hjälpa till med utredning och behandling av kommunikationssvårigheter och nedsatt munmotorik. Det finns idag många effektiva behandlingsmetoder och träningsredskap för munmotorisk träning.

## Information från Ågrenskas barnteam

Barnen som kommer till Ågrenskas familjevistelser, både barnen med funktionshindret och syskonen, har under dagarna aktiviteter som följer ett särskilt schema där skola och inomhus-/utomhusaktiviteter blandas. Det pedagogiska program Ågrenskas barnpersonal schemalägger tar hänsyn till barnens funktionshinder, individuella styrkor och svårigheter, intressen mm.

-Inför vistelserna tar två stycken ur barnteamet kontakt med föräldrar och skolpersonal och inhämtar uppgifter om vart och ett av barnen. Personalen läser tillgänglig information om funktionshindret och inför vissa veckor får de också kompletterande information genom att träffa medicinsk och psykosocial expertis, säger pedagog Astrid Emker, Ågrenska.

Utifrån den insamlade informationen bestäms det pedagogiska innehållet och barnens olika aktiviteter under familjevistelsen planeras.

-Det övergripande målet är att främja självständighet, samhörighet och delaktighet för barnen med funktionshinder och i det fallet följer vi

ICF, WHO:s klassifikation av hälsotillstånd. Det noggranna förberedelsearbetet ger både barnen och Ågrenskas personal trygghet under familjevistelserna, säger Astrid Emker.

## Information från försäkringskassan

Handläggare Gunnel Hagberg, Försäkringskassan, Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjer som har barn med funktionshinder kan få från försäkringskassan, d v s vårdbidrag, handikappersättning, bilstöd, personlig assistans och tillfällig föräldrapenning.

-**Vårdbidrag** kan föräldrar söka om barnet har ett funktionshinder eller sjukdom som kräver extra vård, tillsyn och/eller har **merkostnader**. Ett krav är att den särskilda insatsen behövs under minst sex månader.

Vårdbidraget består av fyra olika nivåer, helt bidrag (102 500 kr/år, 2008), tre fjärdedels (76 875), halvt (51 250) och en fjärdedels (25 625). Bidraget är pensionsgrundande och skattepliktigt. En viss del kan erhållas som skattefri del om det finns merkostnader. Vårdbidraget omprövas normalt vartannat år och kan betalas ut till och med juni månad det år barnet fyller 19 år. Därefter kan barnet självt eventuellt erhålla handikappersättning.

**Bilstöd** är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Förälder kan få bilstöd om barnets funktionshinder medför att familjen inte kan åka med allmänna kommunikationsmedel.

-Funktionshindret ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag. Bidraget består av ett grundbidrag samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Dessutom kan extra bidrag utgå för att anpassa bilen.

**Assistansersättning** är ett ekonomiskt stöd som ger personen med funktionshinder rätt till personlig assistent för att kunna leva ett mer självständigt liv. Om det grundläggande behovet, d v s hjälp med personlig hygien, på- och avklädning, att äta och kommunicera samt att assistenten ska vara väl förtrogen med funktionshindret, uppgår till mer än 20 timmar/vecka utgår ersättning från försäkringskassan för de timmar som överstiger detta antal.

-Det är kommunen som ansvarar för att behovet av personlig assistans tillgodoses och kommunen ersätter i sådana fall assistansen de 20 första timmarna/vecka. När det gäller barn måste dess behov av hjälp och vård under större delen av dygnet vara av betydligt större omfattning än för friska barn.

**Tillfällig föräldrapenning** är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bl a vård av sjukt barn. Ersättningen kan utgå maximalt 120 dagar/år och barn. Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år.

-För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. För dem kan ersättning utgå från 16 års ålder upp till dess de fyller 21 år. Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar/barn och år. Dessa dagar kan användas till exempelvis föräldrautbildning eller vid inskolning till förskoleverksamhet.

## Samhällets övriga stöd

Socionom Anna Lindfors, Ågrenska, informerade om samhällets övriga stödinsatser och inledde med att informera om **lagstiftning för alla** (Lagen om allmän försäkring, Socialtjänstlagen, Hälso- och sjukvårdslagen, Skollagen), och **LSS** (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) som kom 1994.

-Ju mer stöd och hjälp och behandling ett barn med funktionshinder behöver desto fler blir barnets kontakter med personal som på olika sätt handhar hjälp- och vårdinsatser.

Det blir ofta mycket arbete för föräldrarna att ta reda på vilken hjälp som är möjlig, var man ska söka hjälpen och kanske sedan också överklaga avslag när man inte får som man vill.

-Det krävs ofta kunskap och omfattande kontakter med kommun eller landsting för att få hjälp och stöd och det tar mycket tid och kraft. Det bästa man kan göra som föräldrar till ett barn med funktionshinder är att hitta en person som hjälpa till med ansökningar och liknande, exempelvis en kurator på sjukhuset eller en handläggare på försäkringskassan, sa Anna Lindfors.

**Lagstiftning för alla**, är exempelvis lagar där

**A/ kommunen** administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Skollagen*
- ☒ *Socialtjänstlagen, SOL*

**B/ landstingen** administrerar stöd och hjälp t ex:

- ☒ *Hälso- och sjukvårdslagen* (som inte går att överklaga)

Här ingår bl a habilitering, psykiatriskt stöd, råd och stöd enligt LSS, hjälpmedel, sjukresor, mm

- ☒ *Förvaltningslagen, AFL-lagen* om allmän försäkring. (Se särskilt kapitel)

Därutöver finns **LSS**, Lagen och stöd och service till vissa funktionshindrade, som är en ”**pluslag**” som kom 1994, som ersätter Om-sorgslagen som kom 1986. LSS administreras av kommunen.

Om föräldrar exempelvis anser att deras barn behöver personlig assistent i skolan, och inte får det, bör de först och främst ta reda på vad som står i Skollagen om detta stöd. Men det är inte enkelt gjort. Lagarna är inte skrivna så att man direkt kan se vilka rättigheter man har. De är mer resonerande och övergripande och därmed svåra att tolka.. För att förstå vilka rättigheter de innehåller måste man läsa förarbeten till lagarna och domstolsutslag.

Ett ytterligare problem är att man ändrar ständigt i lagarna och inte sällan får dessa ändringar ”dominoeffekt”, andra lagar förändras utan att detta framgår tydligt. Bäst är det om man lyckas skaffa sig en bra kontaktperson som arbetar med de här frågorna, t ex någon person på Försäkringskassan som man alltid vänder sig till.

**LSS** är en rättighetslag, d v s beslut om insatser kan överklagas. Avsikten med LSS är att ge människor med funktionshinder möjlighet att leva som andra. Ansökan lämnas till särskild tjänsteman i kommunen, s k LSS-handläggare.

LSS är avsedd för en särskild personkrets som delas in i följande tre grupper:

- ☒ personer med utvecklingsstörning och personer med autism eller autismliknande tillstånd.

☒ personer med betydande och bestående begåvningsmässigt funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder, föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.

☒ personer som till följd av andra stora och varaktiga funktionshinder, som uppenbart inte beror på normalt åldrande, har betydande svårigheter i den dagliga livsföringen och omfattande behov av stöd och service.

-I den sista stora gruppen ska alla tre kraven vara uppfyllda för att man ska komma ifråga för stöd och hjälp.

I den nya lagen talas om de tio rättigheterna:

☒ rådgivning och annat personligt stöd

☒ personlig assistans

☒ ledsagarservice

☒ kontaktperson

☒ avlösarservice i hemmet

☒ korttidsvistelse utanför hemmet

☒ korttidstillsyn för skolungdom över 12 år

☒ boende i familjehem eller i bostad med särskild service för barn och ungdom

☒ bostad med särskild service för vuxna eller annat särskilt anpassad bostad för vuxna

☒ daglig verksamhet

Personlig assistent kan man få om man har stora funktionshinder. Det ska bara undantagsvis kosta något att få stöd och service enligt den nya lagen.

-Som synes finns det stora möjligheter till stöd och hjälp i lagen från 1994. För att få tillgång till olika insatser krävs det att personen tillhör personkretsen och att man ansöker om stöd och hjälp.

I varje enskilt fall görs en individuell bedömning av LSS-handläggaren i kommunen.

-Som ansökande föräldrar ska man alltid göra skriftlig ansökan och aldrig nöja sig med muntliga beslut. Det ska också vara skriftligt så att ni kan överklaga det om ni inte är nöjda.

Alla kommuner har skyldighet att informera om lagen och i kommunerna finns informationsbroschyrer om LSS och annat stöd från samhället. RBU, Rörelsehindrade barn och ungdomar har också givit ut en

mycket bra informationsskrift om samhällets stöd. Den heter ”Rättigheter/möjligheter”.

-Det går bra att kontakta försäkringskassan och socialtjänsten och be om mer information. Se dessutom särskilt kapitel ”Information från försäkringskassan”, sa Anna Lindfors.

## Erfarenheter från Ågrenskas vuxenverksamhet

AnnCatrin Röjvik, koordinator för vuxenvistelserna på Ågrenska, informerade om erfarenheter från verksamheten.

-Hittills har vi bara haft en vuxenvistelse med vuxna med NF (2006), men redan i mars nästa år, 2009, ska vi ha en vuxenvistelse till.

Ågrenska arrangerar sex vuxenvistelser per år med deltagare med olika diagnoser och som kommer från hela landet. Vistelsen varar tre dagar och deltagarna bor då på Ågrenska.

-Vuxenvistelsernas syfte är bl a att deltagarna ska få ökad kunskap om sin funktionsnedsättning och kompetens att hantera sin egen vardag. Ett annat syfte är att samla in och sedan sprida erfarenheter och kunskaper om sådant som har betydelse för vuxna med sällsynta funktionsnedsättningar.

Deltagarnas egna erfarenheter sammanställs i en sk fokusgruppintervju som rör skola, utbildning, arbetsliv, sjukvård och andra samhällsinstitutioner t ex försäkringskassa, arbetsförmedling, samt boende, fritid och socialt liv.

På vistelsen på Ågrenska för vuxna med NF deltog 14 kvinnor och fem män i åldrarna 24-68 år. Följande är ett urval av deltagarnas egna erfarenheter när det gäller olika områden:

- ☒ 4 uppger att de varken haft några särskilda skolproblem eller problem i arbetslivet
- ☒ de som uppgav att de haft skolvårigheter nämnde koncentrationsproblem, läs- och skrivsvårigheter, felaktigt bemötande och för stora krav som exempel på sådana svårigheter
- ☒ datorn är till stor hjälp för de som arbetar på kontor och bibliotek
- ☒ de som arbetat i förskoleverksamheten tyckte det blev för jobbigt med stora barngrupper, tunga lyft och hög ljudnivå
- ☒ trötthet, värk i fötter, knän och ryggar och tilltagande hörsel- och synproblem påverkade möjligheterna att klara ett jobb
- ☒ det fanns för många ett påtagligt behov av särskilda anpassningar på arbetsplatsen

- ☒ beträffande samhällsinsatser fanns ett stort behov av fasta kontakter med specialistläkare med kunskap från flera områden och regelbunden uppföljning
- ☒ arbetsförmedling och försäkringskassa borde samarbeta mer, vilket skulle underlätta kontakterna
- ☒ när det gällde boendet fanns det inga stora behov av anpassningar
- ☒ flera beskrev problem med uttalad trötthet och olika typer av sömnproblem, några hade inga sådan problem alls

## Föreningsinformation

Barbro Svedell, kassör i NF-förbundet, informerade om förbundet och dess arbete.

-NF-förbundet är ett rikstäckande ideellt förbund som arbetar för att förbättra situation för barn, ungdomar och vuxna med OI. Vi sprider information om OI och arbetar för att det startas OI-team även för vuxna.

1991 bildades den första OI-föreningen och 1999 bytte den namn till NF-förbundet i Sverige som idag har åtta regioner. Förbundet ingår i Riksförbundet Sällsynta diagnoser som i sin tur tillhör HSO.

Idag har förbundet ungefär 500 medlemmar.

Mer information kan man få på NF-förbundets hemsida: [www.nf-forbundet.se](http://www.nf-forbundet.se)

## Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Habiliteringsläkare Barbro Westerberg  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Klinisk genetiker/hudläkare Charlotta Enerbäck  
Sahlgrenska universitetssjukhuset/Östra  
416 85 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Överläkare Suzanne Steffenburg  
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus  
Otterhällegatan 12 A  
411 18 Göteborg  
Tel: 031- 343 40 00

Specialpedagog AnnCatrin Røjvik  
DAMP/ADHD-konsulent Johanna Björk  
pedagog Astrid Emker  
socioonom Anna Lindfors  
Ågrenska  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 91 00

Tandläkare Marie-Louise Sellgren  
logoped Lotta Sjögren  
tandsköterska Anita Osberg  
Mun-H-Center  
Box 2046  
436 02 Hovås  
Tel: 031- 750 92 00

Sjuksköterska Andreas Tallborn Dellve  
Lyckans Backe  
Lerkilsvägen 167  
434 93 Vallda  
Tel: 0703- 16 70 56

Handläggare Gunnel Hagberg  
Försäkringskassan  
405 12 Göteborg  
Tel: 031- 116 70 85

Föreningsrepresentant Barbro Svedell  
NF-förbundet  
info@nf-forbundet.se.