



Neurofibromatos, vuxenperspektivet

Nyhetsbrev 340

På Ågrenska arrangeras vuxenvistelser där vuxna med funktionshinder bor, umgås och utbyter erfarenheter. Under tre dagar träffas ett antal vuxna med samma diagnos och/eller problematik, i det här fallet neurofibromatos, vuxenperspektivet. En vistelse med vuxna med den diagnosen har arrangerats på Ågrenska 2009.

Vuxenverksamheten, som vänder sig till vuxna personer med sällsynta diagnoser, erbjuder en unik möjlighet att träffas, få tillgång till aktuell kunskap, utbyta erfarenheter och reflektera. Under dagarna hålls föreläsningar och diskussioner om funktionsnedsättningens konsekvenser i vardagen, psykologiska och sociala aspekter, samhällsin-satser samt information om aktuell lagstiftning. Faktainnehållet från föreläsningarna utgör grund för nyhetsbreven 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 att vara vuxen med en funktionsnedsättning, finns en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen.

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

Innehållsförteckning

Medicinska aspekter	3
Genetik	6
Sjukgymnastik, rörelse och hälsa	7
Plastikkirurgi	9
Information och rådgivning om tand- och munhälsa	11
Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser	12
Eva har NF	14

Här når du oss!

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

Medicinska aspekter

Neurolog Leif Wiklund, Mälarsjukhuset, Eskilstuna, informerade om medicinska aspekter på neurofibromatos, NF.

Sjukdomen, eller snarare tillståndet, förekommer i tre typer, NF1, NF2 och NF3 (förslag). Informationen i detta nyhetsbrev rör enbart NF1 (i fortsättningen kallad NF), också kallad "von Recklinghausens sjukdom", eftersom deltagarna på Ågrenskas vuxenvistelse uteslutande hade den diagnosen.

Neurofibromatos, NF, beskrevs 1882 av den tyske patologen Friedrich D von Recklinghausen.

-Men han var inte först att göra det. Redan på 1500-talet beskrev Aldrovandi sjukdomen. 1918 konstaterade man att NF var en dominant ärftlig sjukdom och 1987 stod det klart vilken gen i kromosom 17 som orsakar NF.

Av de som får NF har 1/3 inga problem, 1/3 vissa problem och 1/3 svåra problem. Vanligt förekommande symptom/kliniska tecken är

- ⌘ **kutana neurofibrom**, som är upphöjda, stjäkliknande och hårda, eller mjuka och blåskimrande.

-Neurofibromen, som utvecklas från fina nervförgreningar i huden, består av en blandning av celler. Om neurofibromen är besvärande kan de antingen tas bort kirurgiskt eller behandlas med laser, sa Leif Wiklund.

- ⌘ **plexiforma 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 längs djupt liggande nerver (nervstammar) i kroppen, och även längs ryggraden eller i benkanalen där nervrötterna växer ut.

-Neurofibromen är inte elakartade, men kan orsaka en hel del smärta. De bör opereras bort om de växer eller är besvärliga på något sätt.

- ⌘ **café au lait-fläckar**, som är celler med en ansamling av melanin, är ofta det första tecknet på NF.

-Fläckarna är ofarliga, men kan vara misspydande. Än så länge finns det ingen bra behandling av fläckarna.

☒ **Lisch noduli**, ofarliga pigmentknutor på regnbågshinnans yta som kan vara första tecknet på NF. Inte heller här finns någon bra behandling

☒ **fräcknar** i armhåla och ljumskar är även de ofarliga och sällan misspydande

☒ **klåda** kan vara besvärande eftersom vanliga läkemedel mot klåda oftast inte hjälper. Zaditen® hjälper en del.

☒ **opticusgliom** är en märklig tumör i synnerven som är vanligt förekommande vid NF.

-Tumören, som kan ge nedsatt syn, slutar vanligen att växa när barnet är i åtta årsåldern. Växer tumören in mot hjärnan kan det bli nödvändigt att operera bort den eller behandla med cellgifter. Om kirurgi är nödvändig kan barnet bli blint på det ögat.

☒ **maligna nervskidetumörer** (MPNSTs), som förekommer hos 1-5 %, är elakartade och ska opereras bort.

☒ **skelettförändringar**, skelettutvecklingen kan vara störd, t ex kan ryggkotorna ha fel form och orsaka skolios. I underbenen kan skenbenen eller rörbenen börja växa, bli försvagade och brytas ("falska leder")

☒ **psykologiska symptom** (ökad risk)

-skriv- och lässvårigheter

-koncentrationssvårigheter

-överaktivitet

☒ **övrigt**

-ökad risk för högt blodtryck

-ökad risk för feokromocytom

Forskning och utveckling

Forskning och utveckling inriktas idag mycket på

☒ att förstå hur NF-genen fungerar och hur tumörer uppstår

☒ utveckla metoder för att undersöka och behandla patienter med NF.

☒ utveckla mediciner som kan bromsa tumörutvecklingen

Frågor

Kan man få elakartade tumörer i hjärnan?

-Ja, och då rör det sig ofta om astrocytom, men det är mycket ovanligt.

Skickas alltid borttagna tumörer för analys?

-Ja.

Kan hudfibromen utvecklas och bli farliga?

-Nej, så är det inte.

Blir alltid längdtillväxten påverkad vid NF?

-Det finns en klar tendens att barn med NF ofta blir kortare än sina syskon, sa Leif Wiklund.

Är de flesta med NF mer trötta än andra?

-Ja, men vi vet inte om det beror på NF eller på att patienter med NF har en ökad belastning.

Är det vanligare med huvudvärk vid NF?

-Ja, så kan det vara. Har man ofta huvudvärk ska man ta upp det med sin doktor. Ibland kan det röra sig om migrän.

Jag har "fantomsmärtor" i fingertopparna. Kan de orsakas av NF?

-Det känner jag inte till. Men eftersom NF kan orsaka så många olika symptom så är det inte omöjligt.

Finns det en ökad risk att få struma om man har NF?

-Nej, inte vad jag vet.

Är det vanligare med nedsatt hörsel vid NF?

-Nej, inte vid NF1 men vid NF2.

Är det vanligt med ångest, dåligt humöret och dålig sömn vid NF?

-Många tar upp det som problem så det stämmer nog, sa Leif Wiklund.

Finns det en ökad risk att dö i förtid om man har NF?

-Medellivslängden vid NF är nästan lika lång som hos befolkningen i övrigt. Har man den ovanliga tumören MPNSTs finns det en ökad risk.

Kan ett barn ärva en annan form av NF, t ex NF2 om föräldern har NF1?

-Nej det är inte möjligt eftersom det är två olika sjukdomar.

Genetik

Genetiker Margareta Nordling, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om genetik vid neurofibromatos typ 1.

I alla celler med cellkärnor, d v s alla celler förutom 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. Generna "förpackas" inför en celldelning i 22 par kroppskromosomer, lika för män och kvinnor, samt ett par könskromosomer (XX för kvinnor, XY för män).

-Mängden information i DNA-molekylen är jämförbar med den som finns i ett stort uppslagsverk med många volymer, där informationen i en volym motsvarar informationen i en kromosom.

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. 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 här rör det 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".

NF-genen finns i kromosom 17, med ett bestämt läge i kromosomen (q11,2).

-Det är en stor gen med mycket information, 8 454 baspar, som innehåller "ritningen" för tillverkning av neurofibromin, ett särskilt protein som finns i många av kroppens olika vävnader. Huvudfunktionen är att hålla tillbaka tumörutveckling. En inaktivering av genen, p g a en förändring/mutation i genen, ökar således risken för tumörutveckling.

Förändringen/mutationen i NF-genen kan antingen ärvas eller uppstå spontant, sporadiskt.

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.

Sjukgymnastik, rörelse och hälsa

Sjukgymnast Camilla Ekwall, Akademiska sjukhuset, Uppsala, informerade om sjukgymnastik, rörelse och hälsa.

-Hälsa i allmänhet är inte enbart frånvaro av sjukdom. WHO:s definition på hälsa (1946), d v s "ett tillstånd av fullt fysiskt, psykiskt och socialt välbefinnande" står sig än.

Till begreppet god hälsa hör också, enligt Camilla Ekwall, bra mat, god sömn, regelbunden fysisk aktivitet, stimulerande miljö, att ingå i ett sammanhang och känslomässiga möten och kontakter.

Sjukgymnaster i Sverige ingår ofta i multiprofessionella team som bedömer människors hälsotillstånd.

-Vi sjukgymnaster försöker då ha i åtanke individens kroppsfunktion, aktivitet, delaktighet, miljöfaktorer och individuella faktorer, sa Camilla Ekwall.

Sjukgymnastens förslag på träningsinsatser som kan bli aktuella är:

- ☒ styrketräning, *antingen i hemmet eller på gym, med eller utan redskap*
- ☒ balansträning, *olika hjälpmedel t ex balansplattor*
- ☒ uthållighetsträning, *stabilisering av små muskler kring leder samt i nacke och rygg*
- ☒ konditionsträning, *lågintensiv till en början, som ökas på*
- ☒ avspänningsträning, *, liggande, sittande, stående, gående*
- ☒ rörlighets- och smidighetsträning, *gärna i varmt vatten*
- ☒ cirkulationsträning

-Personligt träningsprogram uppbyggt efter vars och ens speciella behov och symptom är bra. Särskilt försiktiga bör ni vara med ytterlighetsrörelser.

Frågor

Hur stabiliserar man fotlederna?

-Det är viktigt att göra en gångeanalys för att se vad som är bästa sättet att stabilisera fotlederna. Därefter kan vi skicka remiss till en ortopedverkstad för utprovning av bra hjälpmedel.

Är muskelstyrkan annorlunda vid NF?

-Nej, det är ingen fel på muskelstyrkan, men den behöver tränas upp för att kompensera om lederna är svaga.

Är det vanligt med trattbröst vid NF?

-Det är inte så ovanligt.

Ska man vara försiktig med fysiskt arbete om man har NF?

-Nej, man ska vara så aktiv som möjligt och alltid se till att man har en bra arbetsställning

Hur bär man sig åt för att få hjälpmedel?

-Det kan arbetsterapeuter, ergonomer och vi sjukgymnaster hjälpa till med, t ex när det gäller stolar och bord på arbetsplatsen.

Är benskörhet vanligare vid NF än annars?

-Ja, det är något vanligare eftersom bentätheten är lite lägre vid NF.

Är det vanligt med ryggsproblem, höftproblem och olika långa ben vid NF?

-Ja, och det bör man vända sig till en ortoped för att få hjälp med.

Plastikkirurgi

Plastikkirurg Peter Tarnow, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Göteborg, informerade om plastikkirurgi.

-Plastikkirurgi är modellerande, formgivande och rekonstruktiv kirurgi i alla vävnader, alla kroppsdelar och i alla åldrar. Vid varje operation gör vi en avvägning mellan estetik och funktion.

Plastikkirurgi kan också innebära vävnadsförflyttningar (transplantation) inom kroppen. Ben, brosk, hud, senor, nerver och kärl kan flyttas antingen som fri transplantation, från ett ställe till ett annat utan anslutning till blodkärl, som stjälad transplantation med lokal blodförsörjning eller som fri transplantation med ny blodkärlanslutning.

Plastikkirurgi är en behandling som kan vara lämplig vid missbildningar, skador/trauman, tumörer, degenerativa förändringar och funktionella besvär.

-Plastikkirurgi görs idag på alla universitets- och regionsjukhus, med viss specialisering på de enskilda sjukhusen. I Göteborg är t ex ansikts- och skallkirurgi en riksspecialitet. I övrigt görs dessutom bl.a. läpp-, käk- och gomspalkkirurgi, bröstrekonstruktiv kirurgi, mikrokirurgi, brännskadekirurgi och trycksårkirurgi i Göteborg, sa Peter Tarnow.

Ibland är kirurgin relativt enkel, man opererar bort en bit och syr ihop.

-Vid andra tillfällen är det betydligt mer komplicerat, t ex när vi tar bort en stor tumör och måste göra en vävnadstransplantation som ersättning för det borttagna partiet. Ibland är det mest lämpligt att töja ut intilliggande hud med en expanderballong och på så sätt kunna täcka över ett sårområde.

Plastikkirurgi vid NF kan bli aktuell vid kosmetiska eller funktionella besvär orsakade av exempelvis neurofibrom som kliar eller är infekterade, vid svårbehandlade plexiforma neurofibrom som kanske trycker på omgivande vävnader, blöder, påverkar matintag, tal eller vissa rörelser.

-Kosmetiska besvär kan man ha om exempelvis neurofibromen är många eller sitter på olämpliga ställen och om exempelvis ett plexiformt neurofibrom sitter i ansiktet.

Hudåkommor som inte behandlas med plastikkirurgi är fräknar och café au lait-fläckar.

Plastikkirurgen kan använda olika sätt för att avlägsna ett neurofibrom. Det kan göras med kniv, laser eller elektrokirurgi.

-De olika metoderna har både fördelar och nackdelar. Laser har till exempel den fördelen att det blöder mindre än om man använder kniv, men å andra sidan är lasern inte kostnadseffektiv, sa Peter Tarnow.

Har en patient väldigt många, tätt sittande neurofibrom är det möjligt att slipa ned dem istället för att skära bort dem.

-Nackdelen med slipmetoden är att fibromen oftast kommer tillbaka rätt snabbt, om än i mindre omfattning.

Plexiforma neurofibrom kan vara besvärliga att ta bort, beroende på var de sitter.

-Vi kan däremot reducera fibromens volym och vi kan göra småk upphängningskirurgi om fibromet exempelvis sitter och tynger ned ett ögonlock. En mycket vanlig komplikation, efter borttagning av plexiforma neurofibrom, är blödningar. Det kan också förekomma skador på nerver, kärl och andra vävnader, beroende på att neurofibromen växer in i annan vävnad på ett ibland lömskt sätt.

Plexiforma neurofibrom i och kring ögonhålan kan innebära svårigheter att bevara synen om det blir nödvändigt med radikal och omfattande kirurgi.

-Det händer att vi måste ta bort hela ögat och sätta in en ögonprotes, dock reserverar vi sådana ingrepp för patienter där sjukdomen redan förstört synen.

Frågor

Varför kommer borttagna fibrom tillbaka på magen men inte i ansiktet?

-Det är inte alltid så, men det är stor skillnad på hud och hud. I ansiktet läker sår mycket fortare och bättre.

Kommer alltid neurofibromen tillbaka?

-Inte alltid, men de kan komma tillbaka ett obegränsat antal gånger. Det varierar också mycket vilken spridning de får. En del märker ingen försämring alls, andra får ständigt allt fler fibrom med tiden.

Är det en ökad risk att det blir tumörer i angripna områden?

-Ja, det är en ökad risk vid plexiforma neurofibrom.

Vilka fördelar har elektrokirurgi?

-Man kan skära med mindre blödning än med kniv.

Rekommenderar ni att man tar bort fibrom som sitter under fotsulan?

-Det är svårt att säga något generellt om det. Såret efter en borttagning läker långsamt p g a belastningen och ärret efter en borttagning kan ge en hel del besvär. Därför måste det avgöras från fall till fall vad som är lämpligast, sa Peter Tarnow.

Information och rådgivning om tand- och munhälsa

Övertandläkare Åsa Mårtensson och tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center, Göteborg, informerade om tand- och munhälsa.

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

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

Mun-H-Center har ett nära samarbete med Ågrenska sedan många år.

-Under Ågrenskas vuxenvistelser delar vi med oss av de kunskaper vi redan har om diagnosen. Vi samlar också in ny kunskap med hjälp av särskilda frågeformulär till deltagarna om tandvård och munhygien samt eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

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

I Mun-H-Centers uppgifter ingår också utbildning, handledning, konsultation, viss behandling, forskning och metodutveckling. Informa-

tion finns på www.mun-h-center.se Där finns även information om hjälpmedel varav en del finns till försäljning.

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

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

☒ **Papillerna på tungan** kan vara förstörade, 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.

☒ **Tandställningsfel** kan förekomma.

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

Fluortandkräm rekommenderas alltid för tandborstning två gånger per dag. Vid ökad risk för karies behövs extra tillskott av fluor, t.ex i form av tabletter, tuggummi eller sköljning..

Deltagarna under vistelsen fick en individuell munhygieninstruktion.

Munmotorisk funktionsnedsättning kan förekomma hos personer med NF.

-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.

Vuxnas erfarenheter av vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med neurofibromatos deltog 10 kvinnor och 6 män, i åldrarna 18-75 år, i en gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser tillsammans med psykolog Gunilla Jaeger och specialpedagog AnnCatrin Röjvik, båda Ågrenska.

Vid varje vuxenvistelse görs en bandad tematisk fokusgruppintervju med deltagarna. Denna intervju visade bl a följande:

Skola och utbildning

- ☒ matte och gymnastik (i synnerhet koordination och balans) innebar för de flesta stora, eller väldigt stora, problem
- ☒ i övrigt klarade man skolarbetet så där, några hade större problem, med bl a inläring och koncentration och fick hjälp av assistent
- ☒ i några fall blev skolsituationen bättre när skolans personal informerades om neurofibromatos

Yrkeslivet

- ☒ alla deltagarna har, nästan utan undantag, arbete och då exempelvis på kontor, som undersköterska, på daghem eller som skötare/assistent.
- ☒ arbetsuppgifterna innebär för de allra flesta små, eller inga problem alls

Boende, vardagsrutiner

- ☒ av de deltagare som yttrat sig i frågan har ingen några särskilda anpassningar, men väljer möbler och hushållsartiklar som är ergonomiskt riktigt utformade

Sömn, återhämtning

- ☒ ständig trötthet, värk och stora problem att återhämta sig gällde nästan alla, en deltagare kände inte alls igen sig, utan upplevde sig själv som andra
- ☒ möjligheterna att prestera lika mycket som andra på jobbet är mindre

Sjukvård, försäkringskassa

- ☒ drygt hälften av deltagarna uppger att de har en bra kontakt med enskild läkare eller med vuxenhabiliteringen, övriga har ingen fast kontakt med en bestämd läkare som kan hjälpa till att koordinera insatser, remittera vidare mm
- ☒ de som har en bra kontakt med sjukvården får oftast den hjälp de behöver

Fritid, egen tid

- ☒ de flesta gör någonting aktivt och som de tycker om på sin fritid, t ex spelar teater, lyssnar på musik/spelar själv, dansar, håller på med orientering, mekar med gammal motorcykel, mm
- ☒ några föredrar att ta det lugnt på fritiden och nöja sig med att träffa kamrater eller träffa barnbarn

☒ en deltagare, som är arbetslös, driver egen webbplats, en annan arbetar med handikappfrågor

Eva har NF

Eva, 45 år, har NF. Hon deltog på Ågrenskas vistelse i mars 2009 för vuxna med NF.

Hur var uppväxten?

-I skolan gick jag s k hjälpklass eftersom jag hade koncentrationssvårigheter, svårt att sitta still och hittade på en massa grejer som inte uppskattades av skolpersonalen.

-Undervisningen tyckte jag var bra. Jag har inga klagomål så sett. Problemet var att jag blev ett mobboffer. Hjälpklassen var integrerad i den vanliga skolan och på rasterna passade mobbarna på att göra livet surt för mig och några andra.

-När jag var klar med skolan och sökte jobb på arbetsförmedlingen fick jag till svar att det var ju omöjligt att få ett jobb om man gått hjälpklass. Efter några år med det bemötandet var självförtroendet i botten och jag trodde själv att jag var sämre rustad än andra i huvudet.

-Men efter en flyttning till en annan del av landet dröjde det bara en vecka innan de ringde från arbetsförmedlingen och erbjöd mig jobb och på den vägen är det. Därefter har jag haft jobb eller utbildning. Jag läste bl a in grundskolekompetens och vårdbiträde- och undersköterskeutbildningen och har arbetat inom vården sedan dess.

Hur är det att vara vuxen och ha NF?

-Arbetsmässigt lider jag idag inte av att ha sjukdomen. Sedan jag fick diagnosen, när jag var 28, har jag fått svar på en hel del frågor. Innan visste man ju ingenting om orsaken till de problem jag hade under uppväxten och som ung vuxen.

-Efter utbildningen och med jobb inom vården har jag vuxit som person och fått bra självförtroende och självkänsla.

-Det största problemet med att ha NF idag är att jag saknar en bra och kompetent läkarkontakt som vet mer än jag om NF och som ser till att jag kommer på regelbundna kontroller. Nu har jag nästan ingenting sådant.

-Ett problem är också den försämrade synen på högerögat, jag ser nästan ingenting alls på det. Inom kort ska man titta på det, jag har fått tid.

-Jag har haft väldigt lite besvär av mina fibrom och aldrig behövt ta bort några för att de suttit ivägen och besvärat mig på annat sätt. Nu märker jag att det händer något. Jag får fler och fler fibrom.

-Jag har en dotter som också har NF och hon har mycket större problem än vad jag har. Därför har det blivit så att jag ägnat mer tid åt att försöka hjälpa henne så mycket som möjligt.

Vilken hjälp önskar du dig idag?

-Jag vill bli remitterad till en vuxenhabilitering och det ska jag se till att jag blir också. För det är mycket jag funderar på.

-Jag hoppas också att det inte blir alltför stora förändringar på jobbet, för det har jag svårt med. Men det är kanske svårt att bromsa, flera förändringar är på gång.