

Dokumentation nr 453

Neurofibromatos, typ 1 vuxenperspektivet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

NEUROFIBROMATOS TYP I, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet neurofibromatos typ 1.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

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

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

Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Leif Wiklund, överläkare vid Neurologenheten medicinska kliniken
Västmanlands sjukhus Västerås

Peter Tarnow, plastikkirurg Kraniofaciala enheten
Sahlgrenska Universitetssjukhuset

Camilla Ekwall, sjukgymnast, specialistkompetens inom neurologi
vid Akademiska sjukhuset, Uppsala

Tand- och munhälsa, konsultation:

Pia Dornérus, tandsköterska Mun-H-Center Ågrenska

Annette Carlsson, tandhygienist Mun-H-Center, Ågrenska

Sara. A. Eriksson, handläggare försäkringskassan, Göteborg

Pia Ekman, samordnare inom arbetsförmedlingen Mölndal.

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig Ågrenska och **Cecilia
Stocks**, socionom Ågrenska

Här når du oss

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

Innehåll

Genetik och medicinsk behandling vid neurofibromatos typ 1	5
Plastikkirurgi	11
Information om munhälsa och munmotorik	16
Information från försäkringskassan	17
Information från arbetsförmedlingen	20
Hanna 34 år har neurofibromatos typ 1	22
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	25
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	30

Genetik och medicinsk behandling vid neurofibromatos typ I

Det finns flera typer av neurofibromatos. Vanligast är neurofibromatos typ 1 (NF1) som är tio gånger vanligare än neurofibromatos typ 2 (NF2). NF1 beror på en skada i en gen som finns på kromosom nummer 17. Ett av 3000 barn föds med NF1 och cirka 3000 personer i Sverige har NF1.

– Neurofibromatos typ 1 är ett av de vanligaste nedärvda tillstånden inom medicinen, berättade Leif Wiklund, neurolog vid Västerås sjukhus.

Vad betyder neurofibromatos?

Ordet ”neuro” betyder att det har med nervsystemet att göra och fibrom är en godartad bindvävsknuta. Neurofibrom är bindvävsknutor, det vill säga godartade tumörer, som utvecklas från fina nervförgreningar i huden och även från grövre djupare liggande nerver. Neurofibromen i huden kallas kutana neurofibrom, och kan vara upphöjda, stjälkade eller mjuka blåskimrande till utseendet. Neurofibromen består av en blandning av celler, dels de så kallade Schwannska cellerna och dels bindvävsceller. De Schwannska cellerna är de egentliga tumörcellerna, och deras normala funktion är att bilda myelin, det vill säga den isolerande fettskida, som gör att nervfibrerna snabbt kan förläda nervimpulser. Bindvävscellerna har normalt till funktion att hålla ihop alla nervfibrerna till en nerv.

von Recklinghausens sjukdom

Neurofibromen kan finnas på huden och längs kroppens nerver. Huden kan också uppvisa speciella pigmenterade fläckar. Andra manifestationer av NF1 kan finnas i ögonen, längs ögonnerven, och i skelettet. NF1 har tidigare kallats von Recklinghausens sjukdom, och även om läkare är uppmanade att inte använda det begreppet så förekommer namnet fortfarande. Namnet har sjukdomen fått av den tyske läkaren Friedrich von Recklinghausen, som, baserat på två personer med sjukdomen, beskrev neurofibromatos i en artikel 1882.

– Men von Recklinghausen var inte först. Sjukdomen var känd redan på 1000-talet och beskrevs också på 1500- och 1700-talet, sa Leif Wiklund.

Von Recklinghausen rapporterade också att en av personerna han undersökt hade ett syskon med samma sjukdom, berättade Leif Wiklund, men tiden och forskningen var inte mogen för att förstå det nedärvda sammanhanget. Först i början av 1900-talet kunde andra forskare visa

att NF1 är en sjukdom med dominant ärftlighet, där anlaget går från generation till generation.

Kaffe med mjölk-fläckar

Ett ytterligare kännetecken är de så kallade kaffe med mjölk fläckarna eller café-au-lait-fläckar som de också kallas. Det är ansamlingar av celler med färgpigmentet melanin. Fläckarna på huden har samma färg som kaffe med mjölk.

– De är ofarliga och brukar vara ett av de första symtomen man lägger märke till hos barn med NF1, sade Leif Wiklund.

NF1 och NF2

NF1 och NF2, blandades länge ihop, vilket gjorde det svårt att förstå sjukdomarna och att hitta arvsanlagen (generna) som orsakar dem. För att lösa detta problem träffades forskare från olika delar av världen på en konferens 1987. Vid konferensen definierade man klara kriterier för att diagnosticera NF1 och NF2. Efter det gick forskningen fortare framåt. Redan 1988 kunde man rapportera att NF1- genen satt på kromosom nummer 17 och NF2 genen på kromosom nummer 22. Två år senare identifierades NF1-genen, man kunde beskriva genens DNA-sekvens. 1993 kunde forskare visa att NF2 beror på en mutation av en speciell gen, NF2-genen, på kromosom 22.

NF2 är en mycket ovanligare sjukdom som bara drabbar en person på 40 000 och har vanligen ett betydligt allvarigare förlopp än NF1. Vid NF2 utvecklas tumörer på de nervrötter som löper ut från centrala nervsystemet. Särskilt typiska för sjukdomen är tumörer på nerven för balans och hörsel. Andra typer av tumörer utvecklas i hjärnan och ryggmärgen.

– Nu efteråt, när vi vet skillnaden, kan man undra hur vi kunde blanda ihop NF1 och NF2 under så lång tid. När vi har det klart för oss är det lätt att skilja dem åt, sa Leif Wiklund.

Mutation

NF1 orsakas av en förändring, så kallad mutation, i en gen som finns på den 17:e kromosomens långa arm.

– Varför det sker en mutation är ännu okänt, däremot vet man att det ganska ofta sker mutationer i denna gen, som är större än de flesta andra gener, berättade Leif Wiklund.

Arvsmassan

Människans kropp är uppbyggd av miljarder celler. Inuti varje cell finns en cellkärna och i den våra 46 kromosomer i par. Den ena kromosomen i varje par har vi ärvt från mamma och den andra från pappa. De första 22 kromosomparen kallas autosomer och är precis lika hos män och kvinnor, medan det sista paret, könskromosomerna, skiljer sig åt mellan könen. Kvinnor har två X-kromosomer, medan män har en X-och en Y- kromosom.

Kromosomerna består av DNA, den molekyl som bär våra gener. DNA- tråden är mycket lång och mycket tunn. En enda cellkärna innehåller nästan två meter DNA. För att den skall få plats är den hoppackad med hjälp av proteiner. Den mänskliga arvsmassan, det vill säga koden för hur vi blir, innehåller cirka 30 000 gener.

DNA kan liknas vid ett recept för vilka proteiner som ska skapas. En gen skapar ett protein som ger en viss egenskap.

Neurofibromin

NF1-genen innehåller information för bildning av ett protein som heter neurofibromin. Detta protein har till funktion att kontrollera celledelning och celltillväxt. Neurofibromin verkar ha särskild betydelse för de Schwannska cellerna, som isolerar nervfibrerna i kroppens nerver. Genen ska normalt reglera tillväxten av Schwannska celler, vilket hindrar tumörbildning. Skadan på neurofibromin-proteinet deaktiverar detta bromssystem, och risken finns för utveckling av neurofibrom.

– Vad har det för betydelse att vi känner till genen och vilket protein den kodar för? Det frågade Leif Wiklund och svarade själv:

– Vi kan studera hur genen fungerar och hur sjukdomen utvecklas. Detta kan leda till upptäckten av nya intelligenta behandlingsmöjligheter för NF1. Forskningen är livaktig, men det är omöjligt att veta när det kan finnas ett läkemedel på marknaden som bromsar tumörbildningen vid NF1.

Olika symtom i samma familj

Hos personer med NF1 inom samma familj har alla som drabbas samma mutation, men symtom och svårighetsgrad kan variera mellan olika familjemedlemmar.

Det finns ett visst samband mellan typ av mutation och sjukdomens svårighetsgrad. Mutationer kan vara så kallade ”punktmutationer”, vilket kan ge en lindrigare sjukdom. Andra mutationer består av deletioner, vilket innebär att en del av genen saknas. Deletioner, som tar bort en stor del av eller hela NF1-genen, verkar innebära större risk för att det ska bildas elakartade tumörer.

– Patienter, som vi vet har en stor deletion, följer vi läkare noga, sa Leif Wiklund.

Dominant ärftlighet

Ungefär hälften får sjukdomen genom en nymutation, det vill säga att den uppträder för första gången i en familj. Hälften ärver den av en av sina föräldrar. Ärftligheten är autosomt dominant. Det innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen är risken att föra den vidare till barnen 50 procent vid varje graviditet.

Personer med NF1 som vill skaffa barn tycker vanligtvis inte att NF1 är en så svår sjukdom att man avstår från barn eller efterfrågar fosterdiagnostik.

Läkare skall inte uppmana personer att välja fosterdiagnostik, tycker Leif Wiklund, men de bör berätta att möjligheten finns. Fosterdiagnostik ger bara information om fostret bär på anlaget eller inte. Man kan inte förutsäga vilka komplikationer eller hur allvarliga symtom ett barn får. Symtomen varierar dessutom i allvarlighetsgrad från person till person.

– Jag brukar avråda från fosterdiagnostik om man inte är säker på att man vill ta bort fostret. Med fosterdiagnostik ökar risken för missfall med 1,5 procent, och det är därför fel att ta detta cellprov bara för att få reda på om fostret bär på anlaget, sa Leif Wiklund.

Diagnos

För att fastställa diagnosen NF1 ska personen uppfylla minst två av sju kriterier:

- Minimum sex stycken kaffe med mjölk -fläckar. Storleken ska vara minst fem millimeter före puberteten och 15 millimeter efter.
- Minst två neurofibrom eller en styck plexiformt neurofibrom, det vill säga större eller mindre ansvällningar på huden.
- Pigmentfläckar likt fräknar i armhålorna eller regionen runt ljumsken.
- Lischska noduli, knutor på ögats regnbågshinna.
- Typiska skelettsymtom. Skolios (sned rygg) eller böjda underben (tibia).
- Förälder/syskon som har NF1.
- DNA-diagnostik med blodprov som visar skada på den specifika genen på kromosom nummer 17.

– Lischska noduli, de små knutorna som kan förekomma på regnbågshinnan, är ofarliga och kräver ingen behandling, sa Leif Wiklund.

Drabbar många delar

Syndromet kan drabba många olika delar av kroppen. Exempelvis hud och ögon, perifera nerver, centrala nervsystemet och hormonella system för till exempel tillväxt. ADHD och autism förekommer, liksom inlärningssvårigheter. En del personer kan få epilepsi.

Symtomen yttrar sig olika beroende på vilken ålder personen är i.

Hos små barn kan man först se kaffe med mjölk-fläckar och ibland plexiforma neurofibrom. Förskolebarn kan förutom kaffe med mjölk-fläckarna också ha fräcknar i armhålor och ljumskar. Under förskoleåren växer de plexiforma neurofibromen i storlek. Optikusgliom, kortvuxenhet, och underbensdysplasi (anläggningsrubbing av skelettet) är andra symtom vid denna tid.

Optikusgliom är en tillväxt av stödjeceller i synnerven och förekommer hos några få procent. Det debuterar i fyra- till sexårsåldern. De flesta optikusgliomen ger inte symtom alls, men kan ge synfältsbortfall och blindhet. Många optikusgliom stannar av i tillväxten utan att ge några ytterligare försämringar. Sällan fortsätter optikusgliomen att växa. Bara i sällsynta fall kan det bli nödvändigt med cellgiftsbehandling.

Underbensdysplasi kan orsaka en så kallad falsk led, som visar sig i barndomen. Det är en benvävnadsskada, en uttunning av det yttre lagret i benvävnaden i de långa rörbenen, vanligtvis i skenbenet (tibia). Benet blir försvagat och bryts lätt.

Fler neurofibrom efter puberteten

De flesta märker en kraftig ökning av antalet neurofibrom under eller strax efter puberteten. Fyrtio procent av de kvinnor som fött barn har upplevt att de har fått fler fibrom under graviditeten.

Neurofibromen brukar inte ge upphov till bekymmer förrän i vuxen ålder. Många upplever att knutorna sitter i vägen, irriterar eller är misspydande. De kan tas bort av kirurg eller plastikkirurg. Antalet neurofibrom varierar från person till person. Från några få till flera hundra.

– Några personer med NF1 har mycket besvärlig klåda. De river sig blodiga på natten. Vanliga läkemedel hjälper inte, men Zaditen (ketotifen fumarat) brukar hjälpa, sa Leif Wiklund.

Ofta lindrigt

NF1 kan variera i symtom mellan olika personer. En tumregel är att en tredjedel av NF1-patienterna inte upplever att de har några problem med sjukdomen, en tredjedel har vissa problem, och en tredjedel har svåra sjukdomssymtom.

Ett problem för de flesta med NF1 är att sjukvården har för liten kunskap om diagnosen. Därför gäller det att etablera kontakt med en intresserad och bra läkare, som har kontakt med specialister inom olika områden. NF1 drabbar ju ofta olika delar av kroppen. I framtiden hoppas Leif Wiklund att det ska finnas specialiserade neurofibromatosmottagningar. Genom patientföreningen NF-förbundet går det att få råd om vart man ska vända sig.

– Kontakta er läkare om något nytt uppkommer. Smärta, neurologiska symtom, djupt liggande neurofibrom som blir hårdare eller växer, avslutade Leif Wiklund.

Frågor till Leif Wiklund:***Hur lång tid tar det innan man får svar på fosterdiagnostik?***

– Man bör ha tagit blodprov från den blivande mamman eller pappan innan graviditeten, eftersom det kan vara svårt att hitta den speciella mutation som familjen har. För att göra fosterdiagnostik bör man alltså i förväg ha identifierat mutationen.

När graviditeten konstaterats tas i tionde veckan ett prov från moderkakan. För jämförelse tar man också blodprov på mamman och pappan. DNA-analys av fosterprovet brukar ta en till två veckor.

Att ta cellprov från moderkakan är inte ett ofarligt ingrepp, så man ska inte göra det av nyfikenhet utan bara om man är klar över vad man gör om det visar sig att sjukdomen ärvt av barnet. Risken för missfall ökar med 1,5 procent efter fosterdiagnostik.

Kan symtomen på NF1 minska i nästa generation?

– Nej det finns inget som visar det.

Är det större risk att operation mot grå starr misslyckas om man har haft Lisch noduli?

– Nej.

Är det vanligt med koncentrationssvårigheter när man har NF1?

– Nej det har vi inte sett. Den som har NF1 kan ha svårare att koncentrera sig än andra och få sämre skolkapacitet. Samtidigt finns det människor med NF1 som klarar skolan bra och har hög yrkesutbildning.

Är det vanligt med ett häftigt temperament?

– Det kan det vara. Genen har betydelse för hjärnans utveckling och funktion. Risken för autistiska drag ökar vid NF1. ADHD förekommer och det går att medicinera med exempelvis metylfenidat om humörsvängningarna är besvärliga.

Är det vanligt med trötthet?

– Det kan det vara, men det är inget i sjukdomen som påverkar sömnen. Det kan vara flera orsaker som gör att man blir trött dagtid. Sömnapné, brist på B12, folsyra och D-vitamin. Det är bra att undersöka sådana brister med ett blodprov.

Hur sent kan neurofibromen uppstå?

– Många forskare anser att de plexiforma neurofibromen är medfödda, men de kan börja växa senare i livet vilket leder till att de upptäcks. De kutana neurofibromen, de ytliga tumörerna som sitter i huden, uppkommer under hela livet. Dessa ytliga tumörer brukar därför bli fler och fler ju äldre man blir.

Vad kan jag själv göra som patient?

– Ha koll på blodtrycket som kan bli högt vid NF1. Uppsöka läkare för rutinkontroll en gång om året. Annars förstås kontakta läkare vid behov och ha i medvetandet att tumörerna i vissa fall kan utvecklas till att bli elakartade.

Plastikkirurgi

Med diagnosen NF1, följer symtom som kan behöva åtgärdas kirurgiskt. Det kan handla om funktionella eller kosmetiska besvär. Plastikkirurg Peter Tarnow, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, berättade om kirurgiska ingrepp som är möjliga och ibland omöjliga att vidta.

I första hand står specialister inom varje område för kirurgin när det gäller NF1. Ortopedier opererar neurofibrom i kotpelare och extremiteter, allmänskirurger opererar tumörer i bukregionen och thoraxkirurger opererar i bröstkorgen. När det gäller neurologiska diagnoser eller de som rör öron och ögon tar respektive specialistläkare hand om sitt område.

– Som plastikkirurger blir vi oftast involverade vid kutana neurofibrom där storlek, lokalisering eller mängd fordrar plastikkirurgi, vid plexiforma neurofibrom på olika ställen av kroppen eller vid plexiforma neurofibrom i huvudhalsregionen, sa Peter Tarnow.

Neurofibrom i huden

Ibland besväras neurofibromen så att de ger klåda, smärta, skaver eller blir infekterade. Då kan de behandlas kirurgiskt på olika sätt.

– När det gäller neurofibrom kan vi skära bort dem eller använda laser. Efter ingreppet sys området ihop eller så får operationsområdet läka av sig självt, sa Peter Tarnow.

Läkningen tar längre tid än vid andra hudoperationer.

– Det är svårt att få dem att läka lika snabbt som den vanliga huden och det blir ibland ärrbildningar. Inte så sällan kommer fibromen tillbaka igen på samma ställe. Eftersom de växer längs nerverna går det inte att ta bort dem i sin helhet, sa Peter Tarnow.

Dock brukar patienten trots besvären bli nöjdare efter operationen.

– Även om man inte får bort allt blir situationen mindre besvärlig symptomfylligt eller socialt, sa Peter Tarnow.

Plexiforma neurofibrom

Är neurofibromen plexiforma kan orsaken till att man bestämmer sig för operation vara att de har en besvärande storlek, orsakar blödningar eller trycker på någon funktion i kroppen. Plexiforma neurofibrom i huvudhalsområdet kan också påverka hörseln, synen och förmågan att svälja och andas.

Ur kirurgisk synvinkel är vävnaden speciell, eftersom den består av blodkärl som saknar vanliga kärls förmåga att dra ihop sig när de blöder.

– Det begränsar vad man kan göra. Neurofibromen växer i nervstödjevävnad, liksom plastring kring elledningar i huset. Magnetrontgen kan kartlägga utbredningen. Under operationen går det inte att se skillnad på nerver och fibromvävnad. Det gör det riskabelt att operera. Ibland måste man avstå från operation på grund av risken att skada nerver och kärl, sa Peter Tarnow.

Falsk led

Andra orsaker till operation kan vara så kallad falsk led. Falsk led orsakas av att det på grund av NF1 saknas benstruktur. Hos barn kan underbenet vara drabbat.

– Då kan vi ta ben från det friska underbenet. Viktigt är att genom mikrokirurgi ta med blodkärl som försörjer benet så att det kan fortsätta att växa, sa Peter Tarnow.

Peter Tarnow sammanfattade föreläsningen med att det inte går att operera bort sjukdomen eftersom DNA-felet sitter i varje cell. Det finns risker med kirurgin och resultaten är ofta mediokra.

– Vi plastikkirurger kan hjälpa till lite men gör ingen avgörande skillnad. I framtiden hoppas vi istället på fler medicinska behandlingar som stoppar tumörbildningen och eftersom det forskas en hel del finns det hopp.

Fråga till Peter Tarnow

Vilka operationer godkänner landstinget?

– Enligt min mening är NF1 en medfödd sjukdom som orsakar mycket lidande och som bör behandlas. Men resurserna inom sjukvården har krympt och det är olika regler inom landstingen för vad man får göra. Det blir en bedömningsfråga hos den enskilde läkaren vad man kan godkänna och en prioritering mellan olika patienter. Som patient kan man alltid ställa frågan till sin läkare och på flera ställen i landet om man verkligen behöver ha något åtgärdat.

Sjukgymnastik– rörelse och hälsa

Den som har NF1 bör bland annat stärka bål- och ryggmuskler eftersom ryggåkommor är vanligt förekommande, sa fysioterapeuten/sjukgymnasten Camilla Ekwall, som arbetar på neurologkliniken, vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Hon började med att definiera god hälsa.

– Det är så mycket mer än frånvaro av sjukdom. Enligt WHO:s definition från 1946, som står sig ännu, är det ett tillstånd av fullt fysiskt, psykiskt och socialt välbefinnande, sa Camilla Ekwall.

Till begreppet god hälsa hör dessutom bra mat, god sömn, regelbunden fysisk aktivitet, stimulerande miljö, att ingå i ett sammanhang och känslomässiga möten och kontakter. Hälsa är också ”lagom” av allt, tillade Camilla Ekwall. Begränsat med alkohol, ingen tobak och att undvika långvarig stress.

I fysisk aktivitet ingår:

- Muskelstyrka
- Koordination
- Balans
- Belastning
- Rörlighet
- Kondition

Fysisk aktivitet:

- lindrar smärta
- är positiv för stämningläget
- gör att vi sover bättre

– Fysisk aktivitet är enligt forskning väl så bra som blodtryckssänkande medicin och förbättrar sjukdomsbilden vid diabetes. När det gäller övervikt och stress är det också väl belagt hur mycket bättre man mår av att röra på sig, sa Camilla Ekwall.

Belastning av skelettet

När det gäller NF1 rådde hon var och en att ta kontakt med en fysioterapeut som är specialiserad på neurologiska sjukdomar.

– Så att ni får specifika råd som gäller just er. NF1 ser ju olika ut från person till person. Det är viktigt att konsultera en kunnig fysioterapeut som kan förklara hur NF1 ter sig över lag och varför det är bra att träna viss muskulatur, sa Camilla Ekwall.

Förutom att träna upp muskulaturen i rygg och bål, för att motverka ryggvärk senare i livet, är det viktigt att regelbundet belasta skelettet. Det gör man enklast genom att ofta stå upp, jogga eller gå promenader.

– När man blir äldre sjunker dessutom diskarna i ryggraden ihop.

Hållningsfrämjande övningar, god ergonomi på arbetsplatsen och att inte förbli sittande för länge motverkar det, sa Camilla Ekwall.

Skolios, krökt ryggrad med som följd asymmetrier i ryggmuskulaturen är också vanligt vid NF1. Det gäller att genom bra rörelser för ryggmuskulaturen se till att skoliosen inte utvecklas för mycket.

När det gäller värk i ryggmuskulaturen kan det bero på snedbelastningar eller överansträngning. Domningar i benen kan handla om dålig cirkulation.

– Då gäller det att få igång cirkulationen igen genom att få in övningar i vardagen, sa Camilla Ekwall.

Tensapparat mot smärta

En fysioterapeut kan också vid behov skriva en remiss till en ortopedisk verkstad.

När det gäller diffus värk över stora delar av kroppen rekommenderade Camilla Ekwall användning av en tens-apparat. Det är en liten dosa som ger svag elstimulering via kablar och elektrodplattor, och som appliceras på huden över smärtande områden. En tens-apparat kan skrivas ut av till exempel en legitimerad fysioterapeut. Utprovningen ska vara individuellt anpassad och placering, program och användningsområden ska anges.

Camilla Ekwall instruerade avslutningsvis hur man kan göra för att lätt få in stärkande rörelser i vardagen.

Tips på träning i vardagen:**Sittande:**

- Bäckentippningar i sittande, hitta medelpunkten under sittknö-larna
- Sitt rakt men avslappat utan ryggstöd och hitta en lugn andning
- I denna position: lyft den ena foten från underlaget samtidigt som du pressar ned den andra foten i golvet. Växla fot. Upprepa 10x3 gånger.
-

Upprest:

- Sätt armarna i kors över bröstet. Gör sedan en uppresning från sittande till stående och sätt dig igen. Upprepa 10x3 gånger.

Stående:

- Tå-häl 15 gånger
- Nigningar
- Tyngdöverföringar med raka respektive böjda ben. I sidled. Sedan framåt-bakåt
- Svajningsövning
- Tänk på hållningen!

Frågor till Camilla Ekwall***Är det bra att träna pilates?***

– Absolut, det tränar bål mage och rygg.

Är det bäst att cykla snabbt eller länge?

– Cykla så att du blir trött och vila sedan. Då får hjärtat arbeta och du får bra kondition. Den som vill förbränna fett och kalorier bör cykla länge.

Information om munhälsa och munmotorik

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen och ansiktet. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och har kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Deltagarna får under vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Deltagarna fick träffa tandsköterska Pia Dornérus och tandhygienist Annette Carlsson, Mun-H-Center, Ågrenska. Annette och Pia informerade i grupp om munvård och munhälsa generellt. De visade och gav förslag på passande hjälpmedel.

Tillsammans diskuterade de olika frågeställningar både i grupp och individuellt.

De poängterade vikten av den dagliga munhygien både med tandborste och av mellanrumsrengöring samt tillskott av fluor.

Det är viktigt att ha en regelbunden kontakt med tandvården.

Deltagarna fyllde i Mun-H-Centers frågeformulär där uppgifterna sedan dokumenteras i en databas.

Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras sedan i en databas. Den vuxne med neurofibromatos typ 1 bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen

Information från försäkringskassan

Sara. A. Eriksson från försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom försäkringskassan.

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten i 365 dagar. Utökad sjukpenning kan personen få som längst i 914 dagar. De första två veckorna betalas av arbetsgivaren. Den som är arbetslös har en karensdag och sedan betalar försäkringskassan. De första 90 dagarna har personen rätt till sjukpenning om hen inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter får den som inte klarar något arbete alls ersättning i upp till 180 dagar.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka, sa Sara. A. Eriksson. Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den som är berättigad till sjukpenning ska ha nedsatt arbetsförmåga med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan få det i minst ett år, max tre år. Under tiden med aktivitetsersättning, vid nedsatt arbetsförmåga, ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering.

Det går också att ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning. Då kan man ha rätt till aktivitetsersättning under den tiden det tar att avsluta grundskolan eller gymnasiestudierna.

Under tiden med beviljad aktivitetsersättning går det att söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att förbättra arbetsförmågan så att personen kan ta nästa steg i sin utveckling. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning.

Sjukersättning

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

Pensionsgrundande

Sjuk- och aktivitetsersättning kan betalas ut i form av inkomstrelaterad ersättning och garantiersättning. Garantiersättningen är inte pensionsgrundande. Den inkomstrelaterade ersättning som betalas ut är pensionsgrundande inkomst av anställning (59 kap. 13 § SFB).

Har en person aldrig arbetat och enbart uppbär sjuk- eller aktivitetsersättning med garantiersättning är inte ersättningen pensionsgrundande. Sjukpenningen däremot är pensionsgrundande. Det är ju en ersättning för förlorad arbetsinkomst.

Vilande ersättning

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 procent av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

Handikappersättning kan den få som har nedsatt funktionsförmåga i minst ett år. Det går att få från och med juni det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp av annan person eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom.

Sådana merkostnader kan vara:

- Kostnader för hjälpmedel och läkemedel
- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso- och sjukvård
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor
- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2014.

- 69 procent (2553 kr)
- 53 procent (1961 kr)
- 36 procent (1332 kr)

Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer. Till ansökan ska även bifogas ett aktuellt läkarutlåtande som styrker diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning.

Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistans för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Man ansöker hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:
www.forsakringskassan.se

Tips på bra webbsidor:

www.agrenska.se – Ågrenska
www.fk.se - Försäkringskassan
www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen
www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen
www.skolverket.se – Skolverket
www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten
www.riksdagen.se - Riksdagen
www.regeringen.se – Regeringen
www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet
www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen
www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket
www.notisum.se – Lagar på nätet
www.varsam.se – Varsam

Information från arbetsförmedlingen

Samordnaren på arbetsförmedlingen, Pia Ekman, informerade om hjälp och stöd när det gäller personer som har funktionsnedsättningar.

Pia Ekman påminde om vikten av att ta med sig ett läkarutlåtande vid första besöket på arbetsförmedlingen. I utlåtandet ska läkaren beskriva aktuell diagnos/prognos och om besvären är övergående eller bestående. Det kan också gärna stå om begränsningarna påverkar arbetsförmågan. Vilka arbetsuppgifter som passar och vilka som inte passar. Om det är något som absolut skall undvikas? Är återgång till tidigare yrke möjligt? Är det realistiskt med heltidsarbete? Om deltid är aktuellt, i så fall i vilken omfattning? Eventuella begränsningar i möjligheten att ta sig till och från ett arbete och så vidare. Ett utförligt läkarutlåtande är av godo menade Pia Ekman.

Personlig handläggare

Efter inskrivning på arbetsförmedlingen, får den arbetssökande en personlig handläggare, en arbetsförmedlare, som arbetar med personer som har funktionsnedsättningar.

– Tillsammans gör de en framtidsplanering. Arbetsförmedlaren ser till individen. Vad hon/han vill? Vad hon/han klarar av? Kanske behöver den arbetssökande pröva andra möjligheter än tidigare, sa Pia Ekman.

Rehabiliteringsteam

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetste-

rapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsulent och utöver det även en SIUS-konsulent (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd).

Den som har haft praktikplats eller jobbat extra ska berätta det.

– Allt är värdefullt! Inte bara för att personen har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, utan för att personen har fått erfarenheter och vet vad den trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

Praktikplats

Arbetsförmedlaren hjälper till med att se till att den arbetssökande får en praktikplats som kan leda till en tillsvidareanställning.

Kanske vet personen inte riktigt vad han/hon vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet.

Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intressen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet. Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hon/han vill arbetsträna på praktikplatsen.

– Efter arbetsträningen kommer kanske arbetstagaren och arbetsgivaren väl överens och så småningom kan det bli en tillsvidareanställning. Då kan arbetspsykologen återigen stötta. Tillsammans kan de diskutera om hur och när den nyanställde ska berätta om sin funktionsnedsättning på sin arbetsplats, sa Pia Ekman.

Anpassning av arbetsplatsen

En arbetsterapeut kan sedan anpassa arbetsplatsen efter behov. Det kan handla om att rätta till belysningen, eller göra arbetsplatsens utformning mera funktionell. Ändra ventilation, förändra olika arbetsredskapsfunktioner och så vidare.

En fråga som kan dyka upp är:

Varför skulle en arbetsgivare ta mig, en sjuk person, när det finns hur många som helst som vill ha jobbet?

Ett svar på det kan vara att genom arbetsförmedlingen får arbetsgivaren en person som är noga utprovad och som passar för jobbet. Dessutom kan arbetsförmedlingen bidra med kompensation, för till exempel arbetstidsbortfall på grund av funktionsnedsättningen.

SIUS-konsulent

SIUS-konsulenten kan i början av anställningen stötta den nyanställde på arbetsplatsen och se till att allt fungerar som det ska. En SIUS-

konsulent gör under en tid återkommande besök på arbetsplatsen och blir ett stöd till både arbetsgivaren och arbetstagaren.

– Vid behov kan SIUS-konsulenten förklara sådant för arbetsgivaren och arbetskamraterna, som kan vara svårt för den nyanställda att prata om, sa Pia Ekman.

Arbetsterapeut

Arbetsterapeuten kan göra arbetsplatsanpassning med till exempel arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen det första året, sedan är det arbetsgivaren som tar över, sa Pia Ekman.

I vissa fall gör funktionsnedsättningen att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen, så kallat **lönebidrag**.

Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det varar i högst fyra år. Vid den tiden kontaktar arbetsgivaren arbetsförmedlingen för en arbetsanalys och en bedömning. Därefter kan beslut om fortsatt stöd tas så att arbetsgivaren kan anställa personen med funktionsnedsättning. Så kallad **utvecklingsanställning** utgår till arbetsgivaren i ett år och då handlar det om en speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen bli föremål för en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

För att göra en bedömning av nivån för det ekonomiska stödet gör arbetsförmedlingen en arbetsanalys.

På arbetsförmedlingens hemsida www.arbetsformedlingen.se, finns mycket information att hämta.

Hanna 34 år har neurofibromatos typ I

Det var när Hanna var liten som hennes mamma upptäckte kaffe med mjölk-fläcken på kroppens högra sida och fräknar i armbålor och ljumskar. När hon var sju år opererade läkaren bort ett neurofibrom från handen och Hanna fick diagnosen neurofibromatos.

– Läkaren var övertygad om att jag hade NF2, men det har jag själv aldrig trott. Jag har alla typiska tecken på NF1 och har precis skickat in ett blodprov för att få det utrett en gång för alla, säger Hanna.

Vare sig föräldrarna eller de tre syskonen har neurofibromatos. Hanna tillhör den halvan av patienter med neurofibromatos som har en nymutation.

Mobbad i skolan

Typiska tecken för NF1 är koncentrationssvårigheter och det känner hon igen sig i.

– Jag tyckte inte om att gå i skolan eftersom jag hade läs- och skrivsvårigheter. Idag har jag inga problem med det.

Vantrivseln berodde också på att hon blev mobbad av några av klasskamraterna.

– Jag hade besvär med mandlarna och pratade grötigt. Det räckte för att de skulle ge sig på mig. När jag öppnade munnen härmade de mitt sätt att tala. Men jag hade kompisar och de ställde upp för mig, säger Hanna.

Hon opererade bort mandlarna och idag är det lätt att höra vad hon säger.

Hon säger också att hon har ett annat typiskt tecken när det gäller NF1. Kort stubin.

– Ja visst så har det alltid varit. Jag tänder på alla cylindrar. Men bara när jag är med de som känner mig väl. På arbetsplatsen kan jag behärska mig, säger hon.

Olika symtom

Neurofibromen ökade i antal under puberteten och efter graviditeten. Hanna har svår klåda och ibland kliar hon sig så att hon blöder. En del ytliga blodkärl brukar gå sönder när de skaver mot något klädesplagg. Ibland gör det ont i ryggen och det tror hon beror på en sned rygg och neurofibrom det vill säga godartade tumörer som sitter i nerverna utmed ryggraden.

Egentligen har hon inte så noga koll på vilka symtom som beror på vad eftersom hon hamnade utanför sjukvården när hon fyllde 18 år och hamnade i vuxensjukvården.

– Under uppväxten kallades jag en gång om året. När jag fyllde 18 år var det stopp med det och vare sig mamma eller någon annan hjälpte mig att ta mig in i vården. Självt var jag som andra tonåringar upptagen av annat just då, säger Hanna.

Ointresserad sjukvård

Första besöket inom vuxensjukvården var när hon var 25 år och hade fått problem med en extremt svår klåda på benen.

– Tyvärr möttes jag av en läkare som inte visste något om neurofibromatos och som var helt ointresserad av mig. Han ordinerade mig en

salva som inte hjälpte och efter det har jag bara sökt upp vården när det varit akut, säger hon.

Hanna valde estetiskt gymnasium och fick möjlighet att lära sig mycket om teater. Under en period var hon med i en teatergrupp som uppträdde på äldreboenden. Efter praktik i en handsk- och- väskaffär blev hon kvar där under många år. När hela personalen till slut sades upp var hon en av dem.

– Jag har aldrig särbehandlats i arbetslivet på grund av min sjukdom. Det har gått lätt för mig. Jag har alltid haft arbete, säger Hanna.

Nu är Hanna personlig assistent åtminstone fram till nästa sommar och trivs bra med det.

– Sen får vi se. Antingen får jag fortsatt eller så skriver jag in mig på arbetsförmedlingen, säger hon med tillförsikt.

Dotter

För tio år sedan träffade Hanna sin sambo och de fick en dotter för sju år sedan.

Var ni oroliga att också hon skulle få neurofibromatos?

– Min sambo och jag diskuterade om vi skulle skaffa barn överhuvudtaget, eftersom vi visste att det var ärftligt, men vi bestämde oss för det efter många långa diskussioner. Han var nog den som var mest orolig innan. Under graviditeten oroade jag mig. Jag tänkte på sjukdomen varje dag kan jag säga utan att överdriva, och önskade innerligt att hon inte skulle få NF. Hon har heller inga tecken på neurofibromatos, säger Hanna.

Tror du att ni skaffar fler barn?

– Nej det har vi bestämt oss för att inte göra, trots att vår dotter absolut vill. Hon vill gärna ha ett syskon. Men min man och jag har syskon och hon får nöja sig med sina kusiner.

Trött

Hanna är bekymrad eftersom hon tycker att hon blir allt tröttare efter jobbet ju äldre hon blir. De flesta kvällar hamnar hon framför teven och gör inget annat och det känns otillfredsställande. Hon tycker att hon är mer passiv och mår sämre idag psykiskt än vad hon gjorde förr. Den senaste tiden har hon funderat på att söka upp en psykolog. Hanna har fått många fler neurofibrom som ploppar upp, är hårda och lätt går sönder. Flera av dem sitter synliga i ansiktet och det känns jobbigt, tycker hon.

– Jag bryr mig mera om dem nu än förr och det är väl för att de är fler.

Någon hjälp med att ta bort sina fibrom får hon inte inom sitt lands-ting.

– Det är svårt att få plastikkirurgi som jag skulle behöva och jag har inte råd att gå privat och betala själv, säger hon.

Uttittad

När barn stirrar på henne kan hon fördra det. Barn är ju nyfikna, som hon säger och ska så vara. Men när ungdomar och vuxna tittar oförställt tycker hon att det är obehagligt.

– Det hade varit bättre om de kom fram och frågade vad det är för något med mig, säger hon.

Till andra med sjukdomen vill hon säga att man ska leva som vem som helst och försöka låta bli att skämmas för fibromen.

– Mår man dåligt är mitt råd att försöka få hjälp av en psykolog. NF-förbundet är också en bra förening att engagera sig i. Vi hjälper varandra och man kan ställa vilka dumma frågor som helst. Vi patienter måste också ställa krav på sjukvården att de läser på om NF innan vi kommer dit. De kan så lite och ändå är det en av de vanligaste neurologiska sjukdomarna som finns, avslutar Hanna.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med NF1, deltog sex kvinnor och tre män, i ett erfarenhetsutbyte med socionom Cecilia Stocks från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade. Diskussionerna handlade om upplevelsen av yrkesliv, boende, vardagsliv, sömn, återhämtning, fritid, socialt liv, familj, vänner samt sjukvård.

Arbetsliv

De flesta har vetat om sin diagnos sen de var småbarn. En tjej strax över 30 år tycker att arbetslivet har varit enkelt för henne. Sjukdomen har inte påverkat hennes förmåga att jobba eller att få jobb och det trots att hon både har ont i ryggen och har många synliga neurofibrom.

En man i fyrtioårsåldern tycker att han hela tiden har hamnar fel på sina olika praktikplatser, som it-konsult, som han fått genom arbetsförmedlingen. Ofta har det berott på dålig kommunikation mellan arbetsförmedlingen och arbetsplatsen, tror han. Han har alltid förespeglat ordentligt med jobb innan praktiken och så har det nästan inte varit något att göra alls när han väl kommit dit. Han har känt sig isolerad, det har varit tråkigt och på grund av arbetsbrist har han inte fått fortsatt arbete. Han tycker också att han har haft otur när det gäller handläggare på arbetsförmedlingen. Många har slutat och de har inte lämnat över information till nästa person om honom.

En man som nu är över 70 år fick sin diagnos vid 40 års ålder. Han har ett långt och bra arbetsliv bakom sig. Han har haft kontorsarbete och arbetat inom idrottsrörelsen och klarat det bra trots sjukdomen. Han har känt sig uppskattad. När samtalsledaren frågade om sjukdomen begränsat honom, svarar han direkt nej.

– Jag har alltid valt jobb utifrån intresse.

Det verkar vara så för alla i gruppen. I första hand har de tänkt på vad de vill syssla med och sedan försökt uppnå sina mål så gott de kunnat.

En kvinna som är 45 år, har haft sjukdomen i hela livet men fick diagnosen i somras. För henne är allt lite snurrigt just nu. Hon försöker bena ut vad som berott på vad genom ett helt liv. För elva år sedan utbildade hon sig till arbetsterapeut och har arbetat som det sedan dess. Efter att hon fick ont i ryggen och diagnosen NF1 har hon fått tänka över sin arbetssituation. Hon arbetar med reumatiker och det innebär inga tunga lyft, så det tycker hon fungerar. Men hon behöver ha tid för sjukgymnastik och behöver gå ner lite i arbetstid. Hon tycker inte att hon har fått den förståelse hon hade hoppats på att få från arbetsgivaren.

– Vi har haft diskussioner med försäkringskassan inblandad. Arbetsgivaren tycker att jag ska ha sjukersättning eftersom jag inte orkar arbeta lika mycket som förut. Just nu är det beslutet lagt på is och min arbetsgivare har godkänt att jag ska få jobba 90 procent så att jag får tid att träna, vilket är en nödvändighet för mig just nu.

En av de yngre, en tjej i tjugooårsåldern, har just nu en praktikplats på ett bensinföretag, som hon stortrivs med. Hon kan dock inte vara kvar eftersom hon bara kan jobba fyra timmar varje dag. Bensinföretaget vill ha anställda på 100 procent. Hon är väldigt nöjd med arbetsförmedlingen som har gett henne en särskild handläggare för funktionshindrade. Just nu letar handläggaren och en SIUS-konsulent jobb för henne.

– Fram till att jag har fått ett annat jobb får jag vara kvar på bensinstationen. Mina handläggare hjälper mig att hitta ett arbete som passar mig. Det är bra.

På frågan om de har berättat för arbetsgivaren att de har NF1, kommer det olika svar. De flesta som har fått jobb har gjort det fast först efter ett tag.

– Inte direkt vid första jobbintervjun. Lite senare och på mitt sätt, sa en av kvinnorna.

För en av kvinnorna uppdagades det för arbetskamraterna att hon hade NF1, när hon var med i ett teveprogram och berättade om sjukdomen.

– De blev förvånade och intresserade.

Boende och vardagsliv

Ingen har några större anpassningar hemma. Lite starkare belysning bara för de med dålig syn. En extra kökspall eftersom många med NF1 är korta till växten.

– Jag slutade dammsuga för fem år sedan. Det sliter för mycket. Som tur är, är jag gift med en som kan dammsuga, säger en kvinna.

Den yngsta i sällskapet berättar att hon städar själv men har hjälp av mamma och mormor när hon handlar. De bor i närheten så det är inga större problem.

Yngste mannen i sällskapet är 19 år går sista året i gymnasiet, bor fortfarande hemma hos föräldrarna, men vill snart flytta hemifrån.

– Jag planerar i huvudet hur det ska bli. Idag sköter föräldrarna min ekonomi.

Flera berättar att de har svårigheter att planera ekonomin.

– Jag har svårt att se konsekvenserna av att jag handlar. Kan inte hantera pengar, tänker kortsiktigt. Skulle behöva någon som hjälper mig med det.

En annan tycker att hon är slarvig med pengar.

– En shopaholic, det är ingen hejd på mig när jag handlar. Som tur är har jag en sambo som ser till att räkningarna blir betalda.

Den yngsta tjejen i sällskapet tipsar de andra om en kurs på Handikappcentrum där hon bor och som hon har gått.

– Den heter ”Äntligen hemifrån” och lär ut det mesta om matlagning och ekonomi. Bland annat får man tips om hjälpmedel för att klara ekonomin. Det kanske finns liknande kurser på andra orter.

Sömn och återhämtning

Många har dålig sömn.

– Jag sover inte den djupa sömnen. Vaknar aldrig utvilad.

– I perioder sover jag riktigt dåligt, i andra som en klubbad säl.

Flera har värk på nätterna. I benen (om jag gått mycket) och ryggen. För ett par är klådan av neurofibromen ett gissel. De kliar sig på nätterna så att de blöder.

De delgav varandra sina metoder för att somna in.

– Jag brukar lyssna på musik för att komma till ro. Det skingrar tankarna.

– Jag provar att andas i fyrkant. Det brukar hjälpa mig.

En av dem gör upp ett schema i huvudet när hon skall sova, så att hon vet vad hon ska göra dagen därpå.

– När jag gjort det känner jag mig lugn och förberedd och så brukar jag somna.

Socialt liv och vänner.

De flesta har inte det sociala liv de hade velat ha. Ofta är de för trötta efter arbetet och tycker att umgänge ställer krav på dem. En del har haft problem med mobbing, framförallt i högstadiet och på gymnasiet. Flera av dem önskar att de kunde vara mer sociala, men vet inte riktigt hur de ska göra.

– Det är roligt att gå bort, men när jag ska ha gäster blir jag nervös och då går det fel, som en av dem säger.

Den yngsta tjejen hade svårigheter med kompisarna i gymnasiet och lider av det fortfarande. De som hon umgicks med tidigare tog avstånd från henne.

– De vände ryggen åt mig. Kanske berodde det på att jag inte var intresserad av samma saker som de. Jag brydde mig inte om smink och kläder utan var mer intresserad av djur. Idag har jag fortfarande husdjur, mina tre bebisar som jag brukar kalla dem. Jag har också en kontaktperson som jag träffar en gång i veckan. Vi har mycket att prata om och det känns bra.

För en av dem är föreningslivet en räddning. Där får han sin sociala gemenskap.

– Det är föreningslivet som håller mig uppe. Det är bra att komma ut. Alla deltagarna är mer eller mindre engagerade i NF-förbundet.

Fritid

Flera klagar över sin passivitet, ”efter jobbet hamnar jag i soffan framför teven”. Andra har många fritidsintressen. De har djur som de tar hand om och går skogspromenader. De sportar på fritiden; spelar badminton eller löptränar. Någon tycker om pilates. En kvinna sjunger i kör och en annan reser en hel del och gärna med väninnorna. En äldre herre släktforskar.

Sjukvården

Vården har de blandade erfarenheter av. Några är nöjda.

– Behöver jag hjälp ringer jag bara. Inga problem.

– I början var det rörigt och då fick jag ingen hjälp, men så satte min mamma ner foten. Idag samordnar de min vård och jag har kontakt med ordentliga, pålästa, trevliga läkare.

De flesta känner sig som en spelpjäs som bollas runt. En hel del hamnade i ett intet när de gick över från barn- till vuxensjukvården.

– Förr kallades jag en gång om året nu måste jag själv ta kontakt. Eftersom det ingår i sjukdomsbilden att vi lätt blir passiva och har svårt att ta kontakt, borde sjukvården förstå att vi behöver en extra puff.

För en av dem blev det betydligt bättre sedan sjukhuset skaffat så kallade Medicinska assistenter.

Råd till läkare som har hand om NF1 patienter:

- Tala tydligt och inte för mycket konstiga medicinska termer
- Se individen
- Repetera i slutet av varje möte och ställ frågan: Har du förstått vad jag har sagt?

De flesta tycker att det är dåligt med information om sällsynta sjukdomar och att det behövs mer om deras speciella sjukdom, neurofibromatos typ 1.

- Om skolan hade haft information hade jag kanske sluppit att bli retad.
- Arbetsplatserna behöver få informationsmaterial så att arbetskamraterna förstår varför jag är trött och osocial.
- Myndigheterna behöver ta till sig av den information som finns om NF1.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Leif Wiklund
Neurologenheten medicinska kliniken
Västmanlands läns sjukhus
721 89 Västerås
Tel: 021 17 30 00

Överläkare Peter Tarnow
Plastikkirurgen, Kraniofaciala enheten
Sahlgrenska Universitetssjukhuset
413 45 Göteborg
Tel: 031-342 10 00

Fysioterapeut Camilla Ekwall
Neurodivisionen, ing 85
Akademiska sjukhuset
751 85 Uppsala
Tel: 018 -611 00 00

Tandsköterska Pia Dornérus
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Tandhygienist Annette Carlsson
Mun-H-Center
Ågrenska
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031- 750 92 00

Handläggare Sara. A. Eriksson,
Försäkringskassan,
Göteborg
Tel: 0101195450

Samordnare Pia Ekman,
Arbetsförmedlingen
Mölndal
Tel: 0104862446

Verksamhetsansvarig
AnnCatrin Røjvik och
sacionom Cecilia Stocks,
Vuxenverksamheten
Ågrenska
Box 2058
436 02 HOVÅS
telefon 031 7509170

Neurofibromatos

typ I

En sammanfattning av dokumentation nr 453

Neurofibromatos är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga sjukdomar som kännetecknas av att godartade tumörer (neurofibrom) utvecklas utmed nervvävnad. Det finns två välkända former av neurofibromatos, NF1 och NF2.

NF1, som är tio gånger vanligare än NF2, kan ge symtom på hud, ögon, skelett och nervsystem.

Det finns stora variationer på symtom mellan olika personer, som har sjukdomen.

Idag finns ingen medicinsk behandling som kan hindra sjukdomsutvecklingen. Många vuxna tar kontakt med kirurg eller plastikkirurg som kan ta bort besvärande neurofibrom. Årlig kontakt med läkare som är insatt i NF1 rekommenderas.

NF1 förekommer i Sverige hos en person på 3000 individer.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se