

Dokumentation nr 510

Neurofibromatos, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

NEUROFIBROMATOS, NF 1

Ågrenska arrangerar varje år drygt tjugo vistelser för familjer från hela Sverige. Till varje familjevistelse kommer ungefär tio familjer med barn som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet neurofibromatos typ 1, NF 1. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat från barnens förutsättningar, möjligheter och behov. I programmet ingår förskola, skola och fritidsaktiviteter.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation om neurofibromatos som skrivits av redaktör Pia Vingros, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med neurofibromatos berättar ett föräldrapar om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna 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:

Barbro Westerberg, neuropediater, Barnneurologen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Charlotta Enerbäck, specialist klinisk genetik och dermatologi, Hudkliniken, Universitetssjukhuset i Linköping

Daniel Saiepour, plastikkirurg, Kraniofacialt team, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

Susann Andersson, överläkare, Ögonmottagningen för barn- och ungdom, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

MaiBritt Giacobini, barnpsykiatriker, PRIMA Järna, barn- och vuxenpsykiatri, Spånga

Gunilla Andersson, specialpedagog, Enheten för barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Märta Lööf-Andreasson, personlig handläggare, Försäkringskassan, Göteborg

Föreningsrepresentanter FN-förbundet i Sverige

Ingela Sjöberg, ordförande

Barbro Svedell, kassör

Medverkande från Mun-H-Center

Christina Havner, övertandläkare

Åsa Mogren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator/socionom

Johanna Skoglund, koordinator/socionom

Elisabeth Lundquist, pedagog

Samuel Holgersson, sjuksköterska

Här når du oss

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	pia.vingros@agrenska.se
Redaktör	Pia Vingros

Innehåll

Diagnostik vid neurofibromatos, typ 1	5
Evelina har neurofibromatos	10
Neurofibromatos – genetik	10
Neurofibromatos – huden	12
Evelina tränar	14
Kirurgisk behandling av neurofibromatos typ 1	14
Frågor till Daniel Saiepour	16
Ögonproblematik vid neurofibromatos typ I	16
Evelina har opticus gliom	18
Neuropsykiatriska aspekter	18
Evelina i förskola och skola	22
Pedagogiska aspekter	24
Ågrenskas pedagogiska erfarenhet och kommunikation	28
Evelina idag	31
Syskonrollen	32
Evelina har en storebror	35
Föreningsinformation	36
Munhälsa och munmotorik	37
Information från Försäkringskassan	40
Samhällets stöd	45
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	48
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	49
Adresser till föreläsarna	49

Diagnostik vid neurofibromatos, typ 1

Neurofibromatos typ 1, NF 1 är ett tillstånd som kan bli mycket olika ut hos olika personer. Det säger Barbro Westerberg, neuropediatriker vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Det finns två neurofibromatosdiagnoser, neurofibromatos typ 1 (NF1) och neurofibromatos typ 2 (NF2). De skiljer sig mycket tydligt åt. När man i dagligt tal pratar om neurofibromatos menar man oftast den form som kallas typ 1 och som 90 procent av alla som fått diagnosen neurofibromatos har. Den förekommer hos ett barn av 3000. I resten av dokumentationen avses neurofibromatos typ 1, NF 1.

NF2 är en annan och mycket ovanligare form som förekommer hos cirka en av 40 000.

30 nya fall per år

I Sverige får ungefär 30 personer diagnosen NF 1 varje år. Det finns ungefär 3000 personer med NF i landet. Neurofibromatos finns över hela världen och är lika vanligt hos kvinnor som män.

Symtom

Neuro betyder nerv och fibrom betyder godartad bindvävsknuta. Många olika symtom kan förekomma, en del är vanliga och andra är mycket ovanliga.

Neurofibromatos kan drabba många olika organ i kroppen som hud, öga, kärl, skelett, perifera nerver, centrala nervsystemet och hormonsystem. Även andning, förmåga att svälja, röst och känsel kan påverkas. Längdtillväxten kan förändras och ge kortväxthet. Skolios, epilepsi, högt blodtryck och pseudoartros (falsk led) förekommer.

De flesta med neurofibromatos har normal begåvning, men cirka hälften har inlärningssvårigheter. Det är vanligt med brister i koncentrationsförmåga, korttidsminne, uppmärksamhet, uthållighet och förmåga att planera och organisera. Den språkliga utvecklingen kan vara försenad och otydligt tal och stamning är vanligare än hos andra barn. Neuropsykiatriska problem som adhd och autism förekommer.

Orsak och ärftlighet

Neurofibromatos upptäcktes av den tyske patologen professor Freidrich Daniel von Recklinghausen i början av 1900-talet. 1987 visade det sig att den orsakas av en förändring av genen i kromosom 17 (17q11.2).

NF 1 är ett dominant ärftligt syndrom. I cirka femtio procent av fallen uppstår det genom en nymutation.

Diagnos

För att ställa diagnosen NF 1 krävs att minst två av sju fastställda kriterier är uppfyllda. Kriterierna är:

- minst sex stycken café-au-lait-fläckar, storleken ska vara 5 mm före puberteten och 15 mm efter puberteten
- minst 2 neurofibrom eller ett plexiformt neurofibrom
- pigmentfläckar (fräknar) i armbålgommar/ljumsarna
- skelettförändringar i långa rörben (falsk led) eller i sfenoidvingebenen (finns innanför örat)
- opticusgliom (tumör kring synnerven)
- fler än två Lischska noduli (hamartom, ofarliga pigmentknutor i regnbågshinnan, iris)
- föräldrar och/eller syskon med NF.

– Det är enklare att komma fram till en diagnos om det finns familjemedlemmar som har NF 1. Då är det troligare att barnet har tillståndet, säger Barbro Westerberg.

Om det däremot kommer ett litet barn med fyra av de karaktäristiska café-au-lait-fläckarna, utan en släkting med neurofibromatos kan läkaren inte ställa diagnosen. Det är möjligt först när barnet har fler fläckar och ytterligare symtom. Om barnet vid sex års ålder har sex fläckar eller färre är diagnosen NF1 högst osannolik.

Fläckarna är ofarliga, men är oftast det första tecknet på att en person har diagnosen.

Numera är det också möjligt att fastställa diagnosen med gentest.

UBO

Vid en undersökning med magnetkamera syns vita fläckar i hjärnan vid NF 1. Dessa förändringar är UBO (Unidentified Bright Objects), ett annat namn är hamartom. De finns, oftast i thalamus och lillhjärnan, därefter i hjärnstammen, mer sällan i hjärnbarken.

– De vita fläckarna är omogen myelinisering i hjärnan, som orsakas av brist på en aminosyra. De kan försvinna och har alltså inget samband med patientens symtom, säger Barbro Westerberg.

Hälften har inga symtom

Cirka femtio procent av patienterna med NF har inga eller lindriga symtom av sin diagnos. Fyrtio procent har medicinska problem. Av dem drabbas 25 procent av plexiforma (oregelbundna) neurofibrom, som kan växa oberäkneligt. Vid undersökning med CT, (datortomografi) syns opticusgliom hos tjugo procent. Bara en femtedel av dessa får symtom. Skolios förekommer hos tjugo procent.

Mindre vanliga symtom

Några symtom förekommer hos mindre än fem procent med NF 1. De är:

- epilepsi
- intrakraniella tumörer
- pseudartros (falsk led)
- sfenoiddysplasi (förändring i vingbenet innanför örat)
- artärförträngning (ofta njurartär) ger högt blodtryck
- fäokromocytom (binjurebarkstumör)
- kortvuxenhet
- för tidig pubertet
- livstidsrisk att utveckla malignitet

Olika symtom i olika åldrar

Symtomen yttrar sig olika beroende på vilken ålder barnet har. Café-au-lait-fläckar syns redan efter födseln.

Lischska noduli ses i iris från fyra års ålder. Plexiforma neurofibrom kan uppstå vid vilken ålder som helst.

Under förskoleåren växer de plexiforma neurofibromen i storlek, opticusgliom, kortvuxenhet och underbensdysplasi (falsk led) är andra symtom vid denna tid.

I skolåldern kan det förekomma Lischska noduli, skolios, inlärningssvårigheter, kortvuxenhet och blodtrycksförhöjning.

– I tonåren växer neurofibromen. Barnen kan få för tidig eller för sen pubertet och vara mycket trötta, säger Barbro Westerberg.

Behandling

Vid behandling av symtomen krävs ofta samarbete mellan olika slags läkare. Det gäller bland annat opticusgliom där ögonläkare, onkolog och neurokirurg samarbetar. Men även vid övrig behandling är det viktigt med samarbete mellan specialister för att ge patienten bästa tänkbara vård.

De plexiforma neurofibromen sitter ofta i nerver inuti kroppen och är svåra att operera utan risk. I USA, England och Nederländerna pågår forskning för att hitta en medicinsk behandling som kan stoppa tillväxten av dessa, men den har inte nått framgång än.

När det gäller neurofibromen i huden går de att ta bort, men de kan växa till igen.

– Vid förhöjt blodtryck är det viktigt att ta reda på orsaken. Beror det på förträngning av artären till ena njuren på grund av fibrom, en tumör i binjuren eller något annat? säger Barbro Westerberg.

För barn som drabbats av skolios hjälper korsett inte så bra, därför blir operation ibland nödvändig.

Det kan bli aktuellt att sätta in hormonbehandling vid kortvuxenhet.

Många barn har svårt med sömnen. Är problemen stora kan det behöva göras en kartläggning av vad de består i. Smärta förekommer också.

– Det finns åtgärder att sätta in, när det är klarlagt vad som orsakar problemen, säger Barbro Westerberg.

Utvecklingspsykologiska svårigheter

Varje barn har rätt till stöd. Ibland kan det underlätta att ha ett intyg från läkaren för att hjälp ska sättas in vid rätt tidpunkt. Redan i förskolan kan barnet behöva få pedagogiskt stöd, men absolut i skolan. Om barnet visar tecken på svårigheter att hänga med i undervisningen är det viktigt att utreda vad problemen beror på.

Kan det handla om samordningen mellan hand och öga, språk- eller ordbrister eller att inlärningstakten är för hög?

– Prata med barnet om hur det går i skolan. Eventuellt kan det behöva medicin för att underlätta koncentrationen. Många behöver förståelse för att de är trötta, påpekar Barbro Westerberg.

Ungefär 30 procent har symtom på adhd. Det finns också de med symtom inom autismspektrat. (Läs mer om neuropsykiatriska svårigheter och pedagogik i senare avsnitt)

Riktlinjer för uppföljning

Patienter med NF 1 bör få en årlig uppföljning hos läkare som har kunskap om diagnosen. Undersökningen är viktig för att fånga upp alla symtom som smärta, synförändring, för tidig pubertet, skolsvårigheter och neurologiska symtom.

– Läkaren ska kontrollera att barnet växer som det ska, liksom blodtryck, rygg, synfält och hud. Vid symtom bör MR (magnetkameraundersökning) göras av hjärna eller andra delar av kroppen, säger Barbro Westerberg.

Konsultation av andra specialister ingår också i riktlinjerna för behandlingen. Diagnosen fastställs oftast kliniskt, men kan bekräftas genetiskt hos 97 procent.

Centrum för sällsynta diagnoser

Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, växer fram vid landets sju universitetssjukhus, med tillhörande expertteam. Visserligen är NF1 inte någon sällsynt diagnos, men när komplikationer förekommer behövs specialkompetens.

– Vi försöker skapa ett expertteam eller kunskapscentrum för neurofibromatos typ 1, där vi kan samla alla de specialister som behövs i behandlingen. Det är mycket angeläget och förutsätter samarbete med andra universitetssjukhus. Teamet skulle bestå av barn- och hudläkare, ögonläkare, endokrinolog, ortoped, neurolog, neuro- och plastikkirurg, psykopedagog och genetiker. Det är särskilt viktigt för de barn som inte har tillgång till habilitering säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Hur mycket informerar ni specialister vårdcentralernas allmänläkare om neurofibromatos?

– Hela vårdprogrammet för neurofibromatos finns på barnläkarföreningens hemsida. Det är en fördel om allmänläkarna läser på där inför ert besök.

Vår son mår illa varje dag. Vad kan det bero på?

– Hans blodtryck bör kontrolleras. Även förstoppning kan ge illamående.

När börjar man undersöka om barnet riskerar bli kortvuxet?

– Det ska göras före puberteten. Är ni oroliga kan ni rådgöra med en endokrinolog (specialist på hormoner).

Hur ska vi hantera oro för att vårt barn utvecklar en tumör?

– Det är viktigt att ha en fast kontakt med en läkare som kan diagnosen och som sköter den medicinska uppföljningen av barnet. För att hantera oron som kan finnas trots kontinuerlig uppföljning, kan det vara bra att prata med en psykolog eller kurator.

Evelina har neurofibromatos

Evelina, sju år kom till Ågrenska med mamma Elisabeth, mormor Vera och storebror Felix nio år.

Evelina föddes med akut kejsarsnitt när hon var fullgången. Efter några veckor började Evelina få café-au-lait fläckar. Läkaren på BVC skickade en remiss till en barnläkare. En barnläkare undersökte Evelina och det gjordes en MR (magnetkameraundersökning) på henne. Den visade att hon hade neurofibromatos.

– Jag hade aldrig hört talas om neurofibromatos. Ingen annan i min omgivning heller, säger Elisabeth.

Läkaren förklarade vilka kriterierna var för att få diagnosen. De kriterier läkaren hittade hos Evelina var café-au-lait fläckar, fräknar i armhålor och ljumskar, opticus gliom och en del annorlunda signaler i hjärnan som det brukar vara vid neurofibromatos typ 1. Han berättade att vissa patienter kunde leva problemfritt. Han sa också att en del föräldrar var noga med att göra alla undersökningar, medan andra tog det mer efter hand. Han ringde även hem på kvällen samma dag och frågade hur föräldrarna mådde.

– Det kändes som att han var mån om oss, eftersom han förstod att beskedet var jobbigt för oss, säger Elisabeth.

Neurofibromatos – genetik

Neurofibromatos har ärvts i hälften av fallen och har uppstått genom en nymutation i den andra hälften.

Det säger genetiker Charlotta Enerbäck specialist i klinisk genetik vid Hudkliniken vid Universitetssjukhuset i Linköping.

Redan när vi är några celler stora finns all information för vår biologiska varelse. Den finns i våra gener, som ligger i par på kromosomerna.

– Vi har vi två kopior av varje gen i våra celler, en från mamma en från pappa, säger Charlotta Enerbäck.

Generna i sin tur är uppbyggda av DNA. DNA kan liknas vid ett recept för vilka protein som ska skapas. En gen skapar ett protein som ger en egenskap.

Dominant nedärvning

Neurofibromatos, NF är en dominant ärftlig diagnos där en mutation, en förändrad gen, ärvs från generation till generation. Dominant nedärvning innebär att det räcker med en skada på den ena kopian av genen för att orsaka sjukdom.

Om en förälder har neurofibromatos är det femtio procents risk att barnen också får den.

I hälften av fallen med neurofibromatos beror den på en nymutation. Det innebär att ingen av föräldrarna burit på anlag för NF, utan ett slumpmässigt kopieringsfel skedde under celldelningen före eller vid befruktningen.

En förklaring till att neurofibromatos finns i så många variationer är att när man föds med en skada i en gen, kan den andra, friska genen kompensera för förlusten. Men om man får en förändring i den andra genen också, en så kallad ”second hit”, påverkar det hur NF yttrar sig. Symtomen blir fler och svårare.

Denna så kallade ”second hit” skulle kunna förklara uppkomsten av neurofibrom, nervskidetumör och astrocytom.

– De som helt saknar genen har många och tidiga neurofibrom, svåra inlärningsproblem, stora händer och fötter och avvikande utseende, säger Charlotta Enerbäck,

Gentester

1987 stod det klart att NF1 genen finns på kromosom 17 (17q11.2).

Det behövs inga gentester för att ställa diagnosen neurofibromatos. Läkaren utgår från patientens symtom och ställer diagnosen om två av de sju fastställda kriterierna finns. Men det finns gentester som kan användas om osäkerhet råder.

– Det kan vara bra med test för att ta reda på om det handlar om en nymutation. Fosterdiagnostik finns det liten efterfrågan av, eftersom den ändå inte säger något om hur stora svårigheter patienten får, säger Charlotta Enerbäck.

Forskningen kring neurofibromatos är livaktig eftersom det är en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna.

Neurofibromatos – huden

– **Många av de sju diagnoskriterierna vid neurofibromatos märks i huden. Det första tydligaste tecknet är café-au-lait fläckarna. Det säger Charlotta Enerbäck, specialist i dermatologi på Hudkliniken vid Linköpings universitet.**

Neurofibromatos är en neuroektodermal diagnos. Det innebär att den drabbar både hud och nerver, eftersom de kommer från samma vävnad. Vid NF skadas ett protein som heter neurofibromin. I vanliga fall fungerar proteinet som tumörhämmare, men vid neurofibromatos kan tumörer (ej cancertumörer) växa.

Café-au-lait-fläckar

Av de hudförändringar som syns först vid neurofibromatos typ 1 är café-au-lait-fläckar vanligast. Fläckarna är skarpt avgränsade och ljusbruna, precis som kaffe med mjölk, därav namnet. De är mer än fem millimeter stora före puberteten och 15 millimeter efter puberteten. Fläckarna finns hos 95 procent av dem som har NF. De finns över hela kroppen, men inte på hand- och fot-sulor, och ökar i antal under de första tio åren. Fläckarna innehåller inte fler pigmentceller, men de som finns bildar mer pigment. De är ofarliga.

Fräknar och neurofibrom

Axillära eller perineala fräknar är ett annat av diagnoskriterierna. Det är ett tydligt symptom som syns i armhålorna eller i underlivet hos 70 procent av patienterna. De kommer oftast först vid ett par års ålder och är ofarliga.

Neurofibrom är mjuka, hudfärgade tumörer (ej cancertumörer) som uppträder hos 95 procent av patienterna. De liknar vårtor och kan vara enstaka till hundratals, men är inte farliga.

– De växer från nerverna ut i huden och bildar en slags knopp i huden, säger Charlotta Enerbäck.

Neurofibrom kan också vara plexiforma. Då är de lösare i konsistensen och bildar ett nätverk mellan kärl och nerver. De kan finnas i hela kroppen och växa till exempel kring olika kärl som njurartären och ge upphov till högt blodtryck. De plexiforma neurofibromen sitter ofta längs med nerverna och är svåra att operera bort.

Neurofibromen kan i sällsynta fall utvecklas till elakartad form, kallad neurofibrosacrom. Tillväxten är långsam, men den kan vara orsaken när neurofibromen smärtar eller växer till. Neurofibrosacrom är ovanligt före 40 års ålder.

Hudproblemens omfattning har inget samband med svårighetsgraden när det gäller andra symtom. En patient med svåra hudproblem behöver alltså inte ha värre komplikationer i övrigt än en patient med färre hudsymtom.

Vid graviditet ökar ofta svårigheterna med huden. Det beror på att hormonnivåerna förändras då.

Behandling

Patienter kan uppleva olika problem kring neurofibromen. Vid klåda kan allergitabletter, antihistaminer hjälpa.

– Värk och svullnad kan vara ett tecken på tumörtillväxt. Därför ska läkare konsulteras, säger Charlotta Enerbäck.

Annan behandling kan vara kirurgi av neurofibromen. Vid besvärliga eller illasittande plexiforma neurofibrom kan plastikkirurgi vara aktuellt. Café-au-lait-fläckarna kan eventuellt behandlas med laser.

Frågor till Charlotta Enerbäck

Får man bara café-au-lait-fläckar de första tio levnadsåren?

– Ja, men det kan bli fler under graviditet.

Kan café-au-lait-fläckarna gå bort?

– Nej de blir kvar.

Ska man skydda café-au-lait-fläckarna mot solljus?

– Fläckarna blir mörkare av solljus, därför kan man ta solskydd i stift på dem, för att undvika att de mörknar. Det finns ingen risk för cancer i fläckarna.

Vår dotter har ont av sina neurofibrom. Vad ska vi göra?

– Sök upp en kunnig barnläkare, som kan utreda orsaken.

Vad innebär begreppet second opinion?

– Om man inte är nöjd med läkarens bedömning har man rätt att konsultera en annan läkare.

Evelina tränar

Små bebisar brukar ha kraft i sina ben, när man håller upp dem i armarna, men Evelina kunde inte stå, hennes ben bara vek sig. Hon var lite sen med att krypa och gå. För att träna sin grovmotorik fick Evelina tidigt remiss till en fysioterapeut vid habiliteringen.

– Hon har gått i simundervisning ända sedan småbarnsåldern. Nyss har hon också börjat med gymnastik genom habiliteringen, säger Elisabeth.

Evelina kallas till habiliteringen en gång per år för en uppföljning med hela teamet, fysioterapeut (sjukgymnast), arbetsterapeut, läkare med flera.

– Bland mycket annat kontrollera de om hon behöver nya skoinlägg, säger Elisabeth.

Det görs en habiliteringsplan för det kommande året, nu senaste var det till exempel att bli mer självständig vid toalettbesök, utveckla sin grovmotoriska förmåga och klara silvermärket silverpingvinen.

Evelina går i specialgymnastik tillsammans med en klasskamrat och ytterligare några andra barn i skolan. Tillsammans med en specialkunnig idrottslärare får de göra särskilda hinderbanor och olika spring- och bollekar. Gymnastiken går ut på att öva balans, smidighet och styrka för att stärka motoriken.

– Det är så fuffigt, att efter denna extra timma, har Evelina idrott med sina klasskamrater. Då får hon och den andra eleven i klassen visa vad de gjort. Sedan får klasskamraterna göra likadant.

Upplägget är bra, eftersom det stärker flickornas självförtroende, säger Elisabeth.

Kirurgisk behandling av neurofibromatos typ I

Syftet med plastikkirurgin är att återskapa funktion och form. Det säger Daniel Saiepour, plastikkirurg på Kraniofacialt centrum vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Plastikkirurgiska enheter finns vid några av landets universitetssjukhus i Stockholm, Uppsala, Göteborg, Umeå, Malmö/Lund och Linköping.

Operationer vid neurofibromatos kan göras på grund av funktionella eller kosmetiska besvär. Daniel Saiepour, som är

specialist på operationer i ansikte och kranium (skalle) berättar om tillvägagångssättet vid plastikkirurgi vid NF. Det kan handla om att åtgärda neurofibrom, plexiforma (godartade) tumörer eller kompensera för förlorad benstruktur.

– Det är en fördel att huden har en bra elasticitet och god läkningsförmåga, säger Daniel Saiepour.

Ibland sitter neurofibrom så att de ger klåda, smärta, skaver eller blir infekterade. De kan opereras, men har en förmåga att växa till igen. Om neurofibromen är plexiforma kan orsaken till kirurgi vara att de har besvärande storlek, orsakar blödning eller trycker på någon funktion i kroppen. Plexiforma neurofibrom kan sitta så att de påverkar hörsel, syn eller förmågan att svälja eller andas.

Vid kirurgi i det kraniofaciala området kan orsaken vara att ena sidan av ansiktet är påverkat av ett stort neurofibrom till exempel.

– Då utgår vi från den friska sidan, enligt ett särskilt schema med så kallade estetiska enheter, för att se vilken hud som är överflödig. Genom att spegla den påverkade sidan mot den friska vill vi få två ansiktshalvor som är lika, säger Daniel Saiepour.

När det gäller ögon, ögonhåla och tinning kan det handla om att åtgärda att benstrukturen kring ögat förstörts av neurofibrom eller att neurofibrom minskar utrymmet för ögat.

Han berättar om ett fall med en 19-årig ung man. Ynglingen ville ta körkort, men kunde inte justera sin syn på grund av ett pulserande öga på vänster sida. På grund av neurofibromatos hade delar av ögonhålans bens väggar gradvis försvunnit, vilket ledde till att ögat inte förblev på sin rätta plats.

– Med hjälp av rekonstruerande kirurgi kunde de försvunna delarna av ögonhålan ersättas och ögat återfick en fast plats, säger Daniel Saiepour.

Inför en operation krävs god planering och ofta samarbete mellan plastikkirurger och andra specialister, till exempel neurokirurg, öronläkare eller ögonläkare för att nå bästa tänkbara resultat.

– I planeringen av kirurgin syftar vi till att återställa eller behålla funktionen och återskapa estetiken, säger Daniel Saiepour.

Kirurgin planeras med assistans av dator där bilder från datortomografi och magnetkamera är underlag för en 3D-bild av den kommande operationen.

– Vi opererar med hjälp av denna bild, ungefär som man använder GPS i trafiken, säger Daniel Saiepour.

Frågor till Daniel Saiepour

Är det bättre att ta bort ett plexiformt fibrom när det är litet?

– Det kan vara svårt att avgöra, eftersom vi inte har något prov som kan avgöra om det plexiforma fibromet kommer att förändras och växa eller inte.

Vart ska vi vända oss om vi vill bränna bort fibrom?

– Be husläkaren skicka en remiss till en kirurg på ett stort kraniofacialt center, för en överläggning om bästa tillvägagångssätt. Man bör diskutera varje fall enskilt.

Ögonproblematik vid neurofibromatos typ 1

De flesta med neurofibromatos typ 1 har bra syn- och inga ögonförändringar som ger symtom. Detta trots att två av diagnoskriterierna syns i ögonen.

Susann Andersson, överläkare vid Ögonmottagningen, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg berättar om neurofibromatos ur ett ögonperspektiv.

Ögonbesvär vid neurofibromatos kan påverka ögonhåla (orbita), regnbågshinna (iris), åderhinna (choroidea), främre synbanor och sekundär påverkan på bakre synbanor.

Vid neurofibromatos typ 1 kan plexiforma neurofibrom finnas i ögonhålan. Men fibromen behöver inte ge några symtom eller påverka synen överhuvudtaget. Ibland kan de ge brytningsfel genom att fibrom trycker på och förändrar ögats form.

Barnet kan också ha bekymmer med att ögonlocket hänger ner (ptos) och skymmer sikten. Då stimuleras inte synbanorna som de skall till det ögat.

– Är det något som sitter för ögat, utvecklas inte synen och tolkningen av den, därför är det viktigt att åtgärda hindret, säger Susann Andersson.

Problem med nedhängande ögonlock kan åtgärdas via operation.

Lisch noduli är något ögonläkaren tittar efter på grund av att de är ett av diagnoskriterierna för neurofibromatos typ 1. Det är ofarliga pigmentknutor på regnbågshinnans yta. De är ofta så små att de

knappt är möjliga att uppfatta med blotta ögat, utan hittas genom mikroskopundersökning.

Hälften av patienterna med NF typ 1 har dessa när de är fem år. Lisch noduli finns hos de flesta med diagnosen som är över trettio år. De flesta Lisch noduli ger inte några besvär eller påverkar synen.

– Man kan få besvär om det sitter Lisch noduli i vinkeln mellan iris och hornhinnan. I ögat cirkulerar en vätska (kammарvätska), vars avflödssystem är i den vinkeln. Om du har Lisch noduli som sitter där, hindras avflödet vilket höjer trycket i ögat. Det kan ge glaukom (=grön starr). Det är inte så vanligt, men kan förekomma. Det upptäcker man enklast genom att mäta trycket i ögat, säger Susann Andersson.

Ytterligare ett symptom som kan uppstå är UBO, hamarton i choroidea (åderhinnan). Det ser ut som små platta eller lätt upphöjda mörka prickar i ögonbotten.

Opticus gliom, är tillväxt av stödjevävnad runt synnerven och förekommer hos några få procent. De syns i regel i fyra- till sexårsåldern, sällan senare. Tumörerna sätter sig i höljet på nerven. Alla patienter som har dessa gliom behöver inte behandlas eftersom tumörerna inte alltid påverkar synnerven. Om de sitter illa till kan de trycka på synnerven och ge sämre synskärpa och synfältsdefekter. Då är det onkologerna som tar över och behandlar.

Ögonen hos barn med NF 1 undersöks varje år tills de är tio år. Det är undersökningar för att kontrollera synskärpa, synfält, ögonbotten, skelning och ögats främre delar och medier.

– Vi använder pupillvidgande medel för att undersöka ögonbotten och mäta eventuella brytningsfel. Uppföljningsschemat kan variera beroende på var i landet man bor, säger Susann Andersson. De flesta har bra syn och inga förändringar som ger symptom.

Frågor till Susann Andersson

Varför används lapp vid skelning?

– En lapp för det ena ögat tvingar hjärnan att titta genom det skelande ögat. Det är en effektiv metod för att utveckla synen på det skelande ögat. Utan åtgärd använder hjärnan bara det icke-skelande ögat och det skelande ögats synförmåga blir då sämre.

Vår ögonläkare använder inte pupillvidgande droppar vid undersökningen längre. Behövs det inte?

– Jag tycker att man ska använda pupillvidgande droppar vid undersökningen. Om barnet är större behövs det kanske inte för att bedöma eventuellt brytningsfel, men för att säkert kunna bedöma ögonbotten behövs pupillvidgande droppar.

Evelina har opticus gliom

Evelina har opticus gliom i båda ögonen. De godartade tumörerna växte fram till hon var cirka tre år gammal.

– Planen var att hon skulle få cytostatikabehandling, men då slutade de att växa. Sedan har de inte växt. Det är väldigt skönt. Hon går till ögonkontroller en gång om året. Där träffar Evelina ögonläkare och ortopist.

Neuropsykiatriska aspekter

Gör en allsidig neuropsykiatrisk utredning tidigt för att barnet som har svårt ska få rätt stöd i förskola, skola och hemma. Det säger MaiBritt Giacobini, barnpsykiatriker, PRIMA barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm.

För många barn med NF 1 är det viktigt med en allsidig neuropsykiatrisk utredning redan i förskoleåldern. Den syftar bland annat till att ta reda på barnets utvecklingsnivå, förmåga till koncentration och socialt samspel, eventuella beteendestörningar, överaktivitet, inlärningssvårigheter och hur sömnen fungerar. Enligt studier har mellan 36 och 60 procent med NF typ 1 svårigheter att skriva, stava, läsa eller förstå det man läst. Matematik brukar också vara besvärligt. Mellan fyra och åtta procent har utvecklingsstörning, mot tre procent generellt i befolkningen.

Kognitiva funktioner

En utredning kartlägger också barnets kognitiva funktioner, alltså förmågan att tänka, tolka och agera i olika sammanhang.

Det finns vissa svårigheter som är mer vanliga hos personer med NF. De har en särskild kognitiv profil.

Vid NF 1 är den visuospatiala förmågan ofta nedsatt.

– Det gör det svårt att tolka färger och former och att läsa av omgivningen. Till exempel kanske det vara svårt att hitta tillbaka dit man ska, när mörkret fallit, säger MaiBritt Giacobini.

Att hålla fokus och förbli uppmärksam, utan att låta sig distraheras brukar vara svårt vid NF 1. Språksvårigheter är vanligt och den exekutiva förmågan är ofta påverkad.

Exekutiv förmåga handlar om att planera, komma igång med en uppgift (även om det känns motigt), arbetsminne, ha flyt i uppgiften, kunna skifta uppmärksamhet och hålla tillbaka impulser. Allt detta är påverkat hos många med NF 1.

Neuropsykiatriska diagnoser

Neuropsykiatriska diagnoser omfattar motoriska störningar, tics, språkstörningar, adhd, autism, trotssyndrom och störning i sitt uppförande.

Neuropsykiatriska diagnoser är vanligt vid NF1.

30 till 50 procent har adhd, jämfört med fem procent i den övriga befolkningen. 4 till 25 procent bedöms ha någon störning inom autismspektrat, jämfört med en procent i övriga befolkningen.

Språkstörningar, liksom svårigheter med sömn och fin- och grovmotorik är vanliga. Det finns också förhöjd risk för depression och ångest.

– Alla dessa problem kan överlappa varandra. Vi vet idag att man kan ha adhd och andra sociala störningar. Men med rätt hjälp i tid sjunker risken för beteendestörningar, säger MaiBritt Giacobini.

Adhd

Huvudsymtomen vid adhd är bristande uppmärksamhet, hyperaktivitet och impulsivitet. För att få diagnosen ska symtomen ha märkts innan barnet är 12 år.

Vanliga symtom vid adhd är lättstördhet, svårighet att behålla koncentrationen, bristande arbetsminne, att planera och organisera, motorisk oro och impulsivitet.

– Vid adhd är det lätt att glömma saker. Impulsiviteten gör också att man kan säga och agera innan man tänkt sig för, säger MaiBritt Giacobini.

Säkert kan många känna igen sig i dessa kriterier, men en diagnos blir det först när agerandet blir ett hinder i vardagen, en funktionsnedsättning.

Andra symtom vid adhd är att beteendet avviker i förhållande till andra i samma ålder och att det märks i flera olika miljöer, till exempel i skolan, när man är och handlar, eller på utflykt.

– Symtomen kan förändras i olika åldrar, men kan också vara livslångt, säger MaiBritt Giacobini.

Andra diagnoser

80 till 85 procent med adhd har också någon annan diagnos. 60 procent har två diagnoser, utöver adhd. Minst 25 procent har dyslexi.

– Därför är det viktigt att undersöka om det finns andra sjukdomar eller funktionsnedsättningar, om diagnosen adhd ställs, säger MaiBritt Giacobini.

Autism

Autism förekommer hos ett fåtal med NF 1. Huvudsymtomen är att det sociala samspelet med andra är påverkat liksom språk och kommunikation. Personer med autism har ofta begränsade intressen, svårt med koncentration, motorik och abstrakt tänkande.

– Typiskt vid autism är känsliga sinnen. Man kan vara känslig för höga ljud, ljus, hur kläder upplevs mot kroppen, matens konsistens eller smak, säger MaiBritt Giacobini.

Vanliga symtom är att det sociala samspelet med andra är svårt.

Det sociala samspelet mellan människor i form av gester, blickar och ansiktsuttryck är svårtolkat för personer med autism.

– Vid autism umgås man ofta hellre med yngre barn och vuxna, än jämnåriga just på grund av svårigheterna i det sociala samspelet, säger MaiBritt Giacobini.

Den språkliga utvecklingen är ofta försenad och det kan vara svårt att kommunicera trots ett väl utvecklat språk. En del fastnar i repetitivt språk (eko). Det är vanligt att inte kunna leka låtsaslekar.

– Vid autism är det svårt att skapa sig en bild och föreställa sig vad som ska hända på en aktivitet till exempel. Därför underlättar det med noggranna förberedelser och att ha samma struktur vid varje tillfälle, säger MaiBritt Giacobini.

Stora studier visar att 24 procent med NF1 kan uppfylla kriterierna för autism. Ytterligare 20 procent har autistiska drag. Autism är lika vanligt bland flickor som pojkar.

Behandling

För att kunna sätta in behandling är det viktigt att ställa diagnos tidigt. Autism går att utreda redan när barnet är två till fyra år. Ofta är diagnosen stabil genom livet. Adhd däremot har en bättre prognos och behöver inte vara hela livet.

– Genom tidiga insatser kan man undvika misslyckande i relationer med andra, säger MaiBritt Giacobini.

Insatserna vid adhd handlar framförallt om rätt pedagogik, föräldrautbildning och kognitiva hjälpmedel. Kognitiva hjälpmedel vid adhd kan vara träning av arbetsminnet med datorspel, till exempel Robo-Memo. Neurofeedback är en annan metod för att förbättra arbetsminnet.

– Det går också att träna sociala beteenden. Till exempel att använda metoder för att hindra impulsivitet, typ räkna till fem eller tio innan du gör det du tänkt, säger MaiBritt Giacobini. Det finns också mediciner som kan hjälpa för att stötta ett förändrat beteende. Men mediciner ska aldrig sättas in utan andra anpassningar, betonar MaiBritt Giacobini.

Vid autism kan omgivningen lära sig att vara förutsägbara och tydliga.

– Ett sätt är att förtydliga och förklara andras beteenden eller reaktioner ”nu blev lillasyster ledsen för att ...”, säger MaiBritt Giacobini.

Scheman och bilder kan förenkla vardagen. Beteendeterapi från så tidig ålder som 18 månader kan påverka barnets prognos. Social färdighetsträning likaså.

Vid adhd är det många som blir hjälpta av mediciner, men det är inte lika självklart vid autism. Ibland hjälper SSRI-preparat vid tvångsmässiga beteenden eller självdestruktivitet.

Sömnsvårigheter

Sömnsvårigheter är vanliga vid neurofibromatos. De kan bero på smärta eller klåda på grund av neurofibromen, men även höra ihop med adhd och autism. Det kan vara svårt att somna eller hålla kvar sömnen för den som vaknar på natten. Dålig sömn påverkar hela vardagen. Den ger humörsvängningar, koncentrationssvårigheter och beteendeproblem.

– Tyngdtäcke, i form av boll eller kedjetäcke kan bidra till en bättre sömnkvalitet. Hjälper inte det och andra åtgärder för att skapa god sömn, finns även melatonin (ett kroppseget ämne), säger MaiBritt Giacobini.

Frågor till MaiBritt Giacobini

Beror det på miljöpåverkan eller äldre föräldrar att fler får diagnosen autism?

– Dessa samband undersöks nu. Det finns i studier som visar på en liten ökad risk att få barn med autism om mammor och pappor är äldre. Det finns även en liten ökning hos kvinnor som medicinerat mot depression. Men huvudsakligen beror ökningen av antalet diagnoser på att vi har mer utvecklade metoder för att upptäcka autism.

Ser man en ökning av antalet personer som får diagnosen autism bara i Sverige eller hela västvärlden?

– Ökningen är generell för västvärlden.

Får lika många flickor som pojkar diagnosen autism?

– Man tror att autism har en genetisk orsak. Görs genetiska analyser är avvikelserna lika vanliga hos pojkar som hos flickor. Däremot är vi sämre på att upptäcka flickor med autism.

Kan det vara bra att ge ett barn med adhd mindre sötsaker?

– Vid adhd finns ofta ett sug efter socker, eftersom personer med adhd kan vilja aktivera sig för att hålla sig vakna och koncentrerade. Men med socker går aktiviteten upp snabbt och sedan ner lika snabbt. Matstudier från 1970-talet visar att de som åt fibrer presterade bäst på mattetest. De som fick vatten presterade bra. För dem som åt socker gick det sämst.

Evelina i förskola och skola

På förskolan var Evelina ofta väldigt ledsen när föräldrarna lämnade henne, särskilt stark blev reaktionen om det var vikarier som tog emot på morgonen.

– Jag tror det var för att hon inte kände vikarierna och kände sig otrygg därför. Om hon inte var förberedd på att det var en vikarie eller på vad som skulle hända, blev hon ledsen. Sådan är hon fortfarande. Tårarna bara kommer, säger Elisabeth.

Under dagen på förskolan ville hon gärna sitta i en soffa för sig själv. Ibland kunde hon börja gråta och säga att hon längtade efter mamma eller pappa. Elisabeth tror att det också kunde vara något

annat än längtan efter dem, men som Evelina inte riktigt kunde uttrycka i ord.

Personalen funderade på om Evelina hade autistiska drag. En förskolekonsulent kopplades in och därefter kom en specialpedagog och iakttog Evelina på förskolan. Hennes slutsats blev att Evelina har autistiska drag.

– Jag var lite arg och ledsen över det specialpedagogen sa. Hon träffade bara Evelina en timma eller två vid något tillfälle och kunde ändå säga att hon nog har autistiska drag. Det kändes inte rätt, säger Elisabeth.

Efter det gjorde habiliteringen en utredning. Deras slutsats var motsatsen. Evelina hade inga autistiska drag, däremot konstaterade de att hon var försiktig, ängslig och hade stort behov av trygghet. Efter veckans familjevistelse, med olika föreläsningar kring neuropsykologi, har Elisabeth återigen börjat reflektera över om Evelina trots allt har autistiska drag.

Hon tänker på Evelinas känslighet och undrar om man kan skylla det på NF eller om det är hennes personlighet? Men nu, efter att ha hört föreläsningarna, tycker Elisabeth att hennes beteende hör ihop med de neuropsykiatriska svårigheter kan ge och som är vanliga vid neurofibromatos.

Till exempel pratade MaiBritt Giacobini om känsliga sinnen, som känslighet för ljud. Evelina är väldigt ljudkänslig. När de var på Melodifestivalen var hon ibland tvungen att hålla Elisabeth i handen när artisterna uppträdde. Evelina undrade: Är det väldigt högt, vad är det för ljud?

Evelina tycker ofta att kläder skaver. Hon kan få nya strumpbyxor som hon tycker sitter för hårt åt eller jeans med en liten knapp, som stör henne. Då vill hon inte ha kläderna mer.

– Denna känslighet bekräftar sinneskänslighet som finns hos personer med autistiska drag, säger Elisabeth.

Hon kan mycket av de sociala koderna för umgänge med andra, men ibland ändå inte. När barnen hade hittat på en lek på Ågrenska, då ville hon gärna göra den varje kväll. Det är så hon fungerar. När hon känner igen något, då tycker hon det är bra. Det ger Evelina trygghet.

– Kanske är det bra att göra en ny utredning för att veta, säger Elisabeth.

Evelina har svårt att somna och vaknar ofta upp på natten. Nu har hon fått ett tyngdtäcke, som underlättar sömnen och gör att hon sover hela natten.

Pedagogiska aspekter

– Det är viktigt att förstå grunden till det som är problematiskt för ert barn, för att kunna ge rätt pedagogiskt stöd i vardagen, säger **Gunilla Westman Andersson, specialpedagog på BNK, Sahlgrenska Universitetssjukhuset och forskare på Gillbergcentrum i Göteborg.**

Hon börjar med att citera Sören Kirkegaard: *”Om jag vill lyckas med att föra en människa mot ett bestämt mål måste jag först finna henne där hon är och börja just där.*

Den som ska hjälpa måste förstå mer än den som ska hjälpas, men först och främst förstå det hon förstår. Annars hjälper det inte att den som ska ge stöd kan och vet mer.

Kunskap ger lugn

Om vi ska göra något nytt, som att resa, börja ett nytt jobb, flytta behöver vi alla veta något om förutsättningarna. Gunilla Westman Andersson tog exemplet med att hon själv skulle föreläsa på Ågrenska. Inför den behövde hon svar på några grundläggande frågor:

Vad? (Föreläsningens ämne)

Var? (Hur kommer jag dit?)

När? (Tidpunkt och dag)

Med vem? (Vem gör vad?)

Hur länge?

Vad ska jag göra sedan?

– Utan information om vad man ska göra eller vad som händer, är det lätt att bli stressad inför något nytt. Den som känner sig trygg med vad som förväntas, får en känsla av kontroll över situationen, säger Gunilla Westman Andersson.

Kognition

Kognition handlar om hur vi bearbetar och använder information. Den kan mätas genom begåvningsstest, och märks på vårt sätt att förstå och uttrycka oss, hur vi upplever och tolkar våra sinnen. Det handlar om förmågan till central koherens, förmågan att både se delar och helheten. Ytterligare en aspekt är föreställningsförmågan, att förstå *att* andra tänker och *hur* de tänker.

– En person med neuropsykiatrisk funktionsnedsättning utgår ofta från sig själv och sina intressen, men kan ha svårt förstå att andra inte känner till eller förstår det de vet, säger Gunilla Westman Andersson.

Barnets behov

För att kunna sätta in rätt pedagogiska insatser i vardagen gäller det att kartlägga barnets begåvning, kommunikationsförmåga, sociala kompetens, koncentrationsförmåga och så vidare genom en utredning. En utredning kan visa vilka särskilda svårigheter barnet har. Kanske är barnet känsligt för att det finns för många människor omkring dem i vardagen? Varierande bemötanden och förhållningssätt från olika personer i barnets närhet kan förvirra. Nya miljöer och oregelbundna vardagsrutiner kan också stressa, liksom för många valsituationer och fria aktiviteter.

– Att få välja är positivt i sig, men för barn med neuropsykiatriska diagnoser, kan det istället ge upphov till oro och osäkerhet, säger Gunilla Westman Andersson.

Tydliggörande pedagogik

För att underlätta för barnet kan omgivningen ge barnet svar på frågorna om vad som ska hända med hjälp av tydlig struktur och visuellt stöd. Föräldrar eller pedagoger kan reflektera över vilken typ av information som passar barnet bäst? Ska det vara symboler, foto, bilder eller text?

– Ska vi äta mat snart, kan jag ta fram en tallrik eller en gaffel. Föremål är den mest konkreta nivån. Därefter kommer foto, symbol, tecknad bild och skrift, säger Gunilla Westman Andersson.

Att tydliggöra rummet för barnet, till exempel den plats där barnet ska hänga sina kläder i hallen eller i skolan, görs genom att märka upp den tydligt.

Tydliggörande av tid kan göras genom schema, timstock eller annat tidshjälpmedel.

– Det finns en del appar att ladda ner med tidsangivelser och olika scheman. Den som har koll på tiden blir lugnare och det blir lättare för er föräldrar att avbryta en aktivitet om barnet från början vet att tiden är begränsad, säger Gunilla Westman Andersson.

När det gäller att tydliggöra till exempel skoluppgifter, finns det också strategier. Istället för att ha en hel mattebok med många sidor kan läraren lägga in de sidor som ska göras.

– Det blir en tydlig början och ett tydligt slut och känns inte som att det är för mycket att hantera på en gång, säger hon.

De flesta vardagssituationer går att spalta upp i ett dagsschema.

Men en viktig faktor för att göra något är motivationen.

– Ser jag ingen nytta med det jag ska göra är det svårt att uppbåda kraft att göra det. Då är det bra att lägga in något som lockar efteråt. Det är också viktigt att hitta den kravnivå som passar barnet bäst, så att det får känna av att det lyckas innan det går över på nästa uppgift. Då blir det lättare att fortsätta med de mer utmanande uppgifterna, säger Gunilla Westman Andersson.

Stöd för kommunikation

På många förskolor förekommer tecken som stöd och bildstöd, som förstärkning av det talade språket. Det används oftast till hela barngruppen, inte bara till det barn som har en neuropsykiatrisk diagnos.

– Det som är bra för det barn som behöver det mest är även bra för de andra, säger Gunilla Westman Andersson.

Ritprat är ett bra pedagogiskt verktyg. Det innebär att den vuxne och barnet har en konversation med penna och papper till hjälp.

– Det är ett sätt att synliggöra kommunikationen som kan vara till hjälp för många, säger hon.

Social berättelse är en kort historia om en situation och som anpassas efter barnets behov. Berättelsen består av meningar som beskriver och innehåller kontrollmeningar för att fånga upp om barnet förstått.

Sociala berättelser är bra att använda inför en utflykt eller besök hos tandläkaren etcetera. Ett tips är att alltid använda samma anteckningsbok, så finns det kvar till nästa gång situationen uppstår.

– Det är som en social instruktionstext som görs ihop med barnet och blir ett sätt att lära sig de regler som styr det sociala umgänget, säger Gunilla Westman Andersson.

Kommunikationskarta med bilder för olika situationer är ett annat bra samtalsstöd. Familjen kan göra egna kommunikationskort som handlar om de egna aktiviteterna, som barnets simning, ridlektion eller besök hos farmor.

Fördelarna med att använda struktur och visuellt stöd är många. Stödet är baserat på barnets styrkor, det skapar förutsägbarhet och hjälper barnet att fokusera på det väsentliga.

– Det är hjälpmedel för att minska beteendeproblem och öka barnets självständighet, säger Gunilla Westman Andersson.

Beteendeproblem

Om barnet har beteendeproblem finns det alltid en orsak. Det kan bero på att det uppfattar omgivningen annorlunda, på barnets sociala och kommunikativa utveckling eller på stress och känsla av kaos, starka sinnesintryck (ljud, ljus?) till exempel. Det gäller att analysera i vilka situationer problemen uppträder men också reflektera över det egna agerandet? Vad signalerar jag med mitt kroppsspråk?

– Om barnet är oroligt eller argt kan jag försöka att bemöta det med motsatt beteende och vara lugn och samlad, säger Gunilla Westman Andersson

Länkar till bildstöd: www.bildstod.se, www.dart-gbg.se

Frågor till Gunilla Westman Andersson

Hur ska vi hjälpa ett barn som har svårt med korttidsminnet?

– Ge barnet korta instruktioner. Dela in instruktionerna i sekvenser. Ge dem efterhand.

Vårt barn minns sällan det han nyss lärt sig. Vad ska vi göra?

– Det är viktigt att repetera och hålla igång det han nyss lärt sig. Läraren måste ha kunskap om hans svårigheter och stötta genom visuella hjälpmedel till exempel. Utgå från barnets intressen och försök att hitta något som är roligt att göra efter det som är svårt.

Finns det något i skolan som är olämpligt för barn med neuropsykiatriska problem?

– Fria aktiviteter eller grupparbeten är ofta svårt. En lösning kan vara att läraren organiserar grupparbetet, så att barnen får olika uppgifter anpassade efter deras individuella förmåga.

Hur ska vi få vårt barn att städa upp efter sig efter leken?

– Använd en enkel instruktion som: Lägg bitarna i lådan.

Ågrenskas pedagogiska erfarenhet och kommunikation

Pedagogik vid sällsynta funktionsnedsättningar bygger på medicinsk- och specialpedagogisk kunskap samt information om barnets förutsättningar och behov.

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser.

– Vi är noga med att anpassa innehållet så att förutsättningarna för barnen blir så bra som möjligt under vistelsen, berättar Elisabeth Lundquist, pedagog i Ågrenskas barnteam.

Barn som har neurofibromatos har olika kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad, vilket får olika konsekvenser. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas programmet för barnen och ungdomarna under veckan.

Personalen läser in medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser med neurofibromatos och samtalar med föräldrarna om barnens behov och intressen. Information hämtas även in från barnens förskola och skola. Därefter planeras veckans aktiviteter för barnen.

Samverkan

Viktigt att de som finns kring barnet samverkar. Det handlar om personal i sjukvård, habilitering. Barnhälsovård och elevhälsa kommunens resursteam och specialpedagogiska skolmyndigheten.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Det pedagogiska arbetet utgår från ICF, internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa. Det är WHO:s begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga och omgivande faktorer och dessas dynamiska samspel. Samtliga är lika viktiga för hur man kan påverka och genomföra olika aktiviteter och hur delaktig en person kan känna sig.

Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna och att göra dem så bra som möjligt, mycket viktiga.

Vad är viktigt för att era barn ska ha en bra dag?

Elisabeth Lundquist ber föräldrar och personal fundera över vad som har betydelse för att barnen ska känna sig delaktiga. Många nämner behovet av struktur, rutiner och noga förberedelse inför en aktivitet och absolut inför förändringar i schemat. Det behövs också tid att genomföra aktiviteten och att omgivningen inte är stressad. Någon nämner att deras barn föredrar styrda aktiviteter eftersom de gör henne mer delaktig än fria lekar. Att det ställs lagom krav på barnet och att det får gehör för sina behov är andra faktorer som föräldrar tycker är viktiga.

För att detta ska fungera är det flera olika faktorer som påverkar. Det är barnets egna kroppsliga förmåga, men också omgivningsfaktorer (attityder, sociala sammanhang och den fysiska miljön). Föräldrar och personal är överens om att många av de goda erfarenheterna beror på att miljön anpassats så bra som möjligt efter barnets behov och förutsättningar, vilket skapar delaktighet.

Särskilda mål

Att stimulera och stödja barnens tal, språk och kommunikation är ett mål under vistelsen. Det görs bland annat genom att personalen är använder bildstöd vid muntlig och skriftlig information.

- Vi använder mycket sång, musik och rörelselekar under våra samlingar och har samtal för att stimulera kommunikation och tal, säger Elisabeth Lundquist.

Vid neurofibromatos kan barnen ha en synnedsättning. Därför är personalen angelägen om att försöka minska konsekvenserna av detta genom att anpassa miljön med ljussättning, rena ytor och tydligt arbetsmaterial.

För att stimulera grovmotorik, balans och koordination har barnen uteaktiviteter där hela gruppen går till skogen och stranden. En rolig övning är hinderbanan där hela gruppen samarbetar.

- Inomhus har vi rörelselekar till exempel Mystiske mannen, där barnet får lyssna, imitera och följa instruktioner från skivan.

Det är vanligt med inlärningssvårigheter vid neurofibromatos. Genom ett strukturerat schema, som förbereder barnen på vad som ska hända under dagen skapas trygghet som kan minska konsekvenserna av inlärningssvårigheterna. Arbetsmiljön för barnen är lugn och de får gärna använda hörselskydd eller sitta avskärmat om de trivs med det.

Personalen använder olika tidshjälpmedel, för att de lätt ska få en uppfattning om hur länge aktiviteten ska pågå.

För att underlätta för dem som har koncentrationssvårigheter är personalen måna om att ge tydliga instruktioner och individuellt anpassade arbetspass.

Gruppaktiviteter varvas med individuella pass och ger möjligheter till pauser under arbetspasset.

Lugna mer koncentrationskrävande aktiviteter varvas med motoriska aktiviteter.

Att uppmuntra till socialt samspel och kamratrelationer och stärka självkänslan är viktiga mål under vistelsen. Därför är personalen noga med att förbereda barnen så att de förstår vad de ska göra och varför. Barnen får vuxenstöd när de behöver det i arbetspass, uteaktiviteter och den tid som uppstår mellan olika aktiviteter. De får positiv uppmuntran.

Genom samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter där var och en deltar på sina villkor, stärks grupp- och kamratkänslan. Då är det lättare att samtala med varandra, reflektera och utbyta erfarenheter.

På Ågrenska är det många samlingar, samtal och gemensamma aktiviteter där var en och kan delta på sina egna villkor. Syftet är att skapa en trygg miljö men också att skapa förutsättningar för att ökad självkänsla. Barnen och ungdomarna blir bekräftade och får känna att de lyckas.

Stimulerande upplevelser startar den goda cirkeln och väcker barnens lust att ta egna initiativ, vilket leder till ökad aktivitet och påskyndar utvecklingen.

Den som vill ha tips och råd om aktiviteter är välkommen att ringa till Ågrenskas barnteam.

Länktips

Varsam- www.varsam.se

Komikapp- www.komikapp.se

Hjälpmedelsinstitutet- www.hi.se

Myndigheten för delaktighet- www.mfd.se

<http://logopedeniskolan.blogspot.se>

<http://www.skoldatatek.se/verktyg/appar>

<http://www.skolappar.nu> (appar kopplat till det Centrala innehållet i Lgr 11)

<http://www.appstod.se> (samlingsplats för appar som stöd)

<http://www.bildstod.se> (bildprogram)

<http://www.mathforest.com> (låg/mellan välj nivå)

www.ritprata.se

Evelina idag

När Evelina började i förskoleklassen hade de ett möte med en pedagog från förskolan, rektorn, skolsköterskan, de nya pedagogerna och personal från barnhabiliteringen.

– Vi har tur, för rektorn känner till NF. Hon förstår vad Evelina behöver, säger Elisabeth.

Ända sedan Evelina började i förskoleklass tycker Elisabeth att Evelina har utvecklats positivt och blivit tryggare. Personalen i förskoleklassen var medvetna om att hon behöver förberedas för att må bra. De brukade säga till henne särskilt inför en ny aktivitet, att nu ska vi göra detta. Då blev hon lugn.

– Situationen har blivit ännu bättre i första klass. Läraren tar hänsyn till Evelinas behov av trygghet. Evelina har fått ett ytterfack i kapprummet för att hitta lätt och hon sitter långt fram i klassrummet. När barnen byter platser har Evelina fått sitta kvar i samma fyra-grupp i klassrummet. Hon har bara behövt byta plats inom den gruppen.

Evelina har tre tjejkompisar. De går i samma klass och alla fyra bor i samma område. De känner Evelina väl sedan hon var liten.

Kompisarna vet att hon blir ledsen ibland, och förstår inte alltid vad de ska göra när det händer.

Evelina tycker om att leka rollekar, som mamma, pappa, barn med sina vänner. Hon har god fantasi, stor humor och tycker om att rita och pyssla.

Ända sedan Evelina var liten har hon haft problem med förstoppning. Det har blivit mycket bättre med åldern, men är fortfarande något som påverkar hennes vardag. Hon har också haft dålig tillväxt på längd- och viktkurvan. När det gäller grovmotoriken ligger Evelina lite efter sina jämnåriga, men hon lär sig hela tiden.

– Cykla kan hon fortfarande inte, men snart kommer hon att klara det. Det tar bara lite längre tid för henne, säger Elisabeth.

Evelina är ganska medveten om att hon har NF. Hon kan säga att; Det beror på min sjukdom att jag inte kan springa så bra, eller det är för min sjukdom som vi måste göra MR eller gå till ögondoktorn för kontroll.

– Evelina har det bra. Hon har ingen smärta, som jag hört att andra har. Kanske kommer hon att få några neurofibrom, jag har upptäckt några bulor, som tyder på det, men än har hon inte haft några besvär av dem. Hon är, trots sin NF, ändå en ”vanlig” tjej.

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, att få träffa andra och ha någon som lyssnar på dem. Det visar forskning, Ågrenskas erfarenheter och projektet syskonkompetens.

– Vi försöker stötta dem i deras roll i våra syskongrupper, berättar Samuel Holgersson, sjuksköterska i Ågrenskas barnteam.

Syskonrelationen är speciell eftersom den oftast är den längsta relation vi har i livet. Den är fylld av gemenskap och kärlek, men präglas också av rivalitet, avund och konflikter. Vad som dominerar kan vara olika och även ändra sig över tid.

– Vi vill ge redskap i rollen som syskon till en syster eller bror med funktionsnedsättning, säger Samuel Holgersson.

Han berättade om erfarenheterna från arbetet med syskonen under familjevistelserna. Under veckan utgår personalen från syskonets behov och frågor, för att de ska få strategier att hantera sina känslor och sin vardag. Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett program för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och bemästrande. *Kunskap* ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. *Känslor* hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

Bemästrande handlar om att hitta strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för ”dåliga hemligheter”.

Känslor och frågor

Att få ett syskon med funktionsnedsättning väcker många frågor och känslor. Det är en orolig tid. Den nya situationen påverkar vardagen och syskonrollen.

– Ett flertal studier visar att syskon har bristfällig kunskap om sin syster eller brors funktionsnedsättning och vilka effekter den ger. Studier visar också att föräldrar tenderar att överskatta barns

kunskap och vad barn förstått. Barn har mindre möjligheter att påverka sin situation och omgivning på grund av sin ålder och sociala situation, säger Samuel Holgersson.

Redan i väldigt ung ålder är syskon till barn med funktionsnedsättning duktiga på att uppfatta andras behov av hjälp. De har många varför-frågor som behöver svar, men det är viktigt att bemöta barnet på rätt nivå.

Efter 9-årsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron än de haft tidigare. De börjar se konsekvenser och uppmärksammar reaktioner från omgivningen.

– I den åldern börjar de fundera på hur de ska förklara för andra.

Äldre syskon tar ofta på sig ansvar för att föräldrarnas ska orka. De funderar också över ärftlighet och existentiella frågor som varför de själva inte drabbades när deras syster eller bror gjorde det.

Syskonens program

Den första dagen på Ågrenska är det fokus på barnet eller ungdomen vars syskon har neurofibromatos. Syskonen berättar om sig själv eller sin familj om man vill. Andra dagen börjar man fundera kring diagnosen och formulera frågor till sjuksköterska eller läkare. Till dem kan de ställa alla frågor de har. Informationen om diagnosen utgår alltid från barnens egna frågor och funderingar. I de yngre åldrarna räcker det ofta att syskonen får ett namn på sjukdomen och en kort beskrivning av hur den påverkar deras bror eller syster. Från och med nioårsåldern växer en mer realistisk syn på tillvaron fram. Barnen inser att villkoren är olika. De börjar se och förstå konsekvenser av syskonets sjukdom. Frågorna kan handla om hur det ska gå för deras bror eller syster i skolan och hur framtiden ser ut.

– Ett syskon undrade hur det skulle gå för hans syster i skolan. Hon satt i rullstol, hur ska hon klara idrotten till exempel, säger Samuel Holgersson.

I äldre syskons frågor hörs ofta skuld, skam och sorg. Skuld över att de själva inte fick funktionsnedsättningen. Men också sorg över att inte ha fått ett syskon som alla andra. Under samtalen får frågor som de burit på länge en chans att luftas.

– En vecka frågade en 14-årig tvillingflicka vars syster hade cp om den ena tvillingen kan ta allt syre i under graviditeten? Nej sa läkaren. Frågan är när denna tanke börjat gro hos 14-åringen. Prata med barnen. Allt man pratar om mister lite av sin farlighet.

På onsdag och torsdag finns det chans till reflektioner och fortsatt samtal kring syskonets egna känslor. Syskonen träffas i små grupper. Ofta är det första gången de träffar andra som har bröder eller systrar med samma diagnos.

Utöver samtalen gör syskonen olika samarbetsövningar. De kan göra kamratbanan som består av äventyrsbanor där de får agera tillsammans för att klara övningarna.

Att lära känna varandra och ha roligt tillsammans lägger grunden för samtal där de kan dela hemligheter, känslor och strategier.

Personalens uppgift i samtalen är att bekräfta barnens känslor, inte avvisa dem genom att ge tröst. Det är viktigt att syskonen får lufta det svåra.

De behöver veta att det är okej att känna som de gör och att de inte är ensamma i den känslan. Det osagda kan lätt kännas som en klump i magen eller någon annanstans i kroppen. I familjen är det kanske inte alltid så lätt att prata eftersom föräldrarna har så mycket att göra med barnet som har funktionsnedsättning och syskonet vill inte belasta dem.

Att bära det tunga inom sig skapar stress.

Berättelsebok

Under veckan skapar syskonen en berättelsebok om sig själv, om diagnosen och om sina egna strategier. I boken ritas de av sin hand, som en symbol för dem själva. Vid tummen ska de rita två saker de är bra på. Vid pekfingret saker de vill ska hända om två år. Vid långfingret, vad andra säger de är bra på. Vid ringfingret drömmar. Och vid lillfingret modiga saker de gjort.

En annan del i berättelseboken är att fylla en cirkel med tårtbitar av känslor. Glädje, sorg och ilska. Cirkeln blir en utgångspunkt för att diskutera vilka de svåra känslorna är och vad man kan göra åt dem. Men också vilka de härliga känslorna är och hur de kan kännas oftare.

Innehållet i veckan går ut på att skapa ett öppet och tillåtande klimat där det är okej att prata känslor och ha drömmar. Då kan även de bra sidorna av syskonskapet få plats.

Vardagstid med föräldern

Ett vanligt problem är att syskonet inte tycker det spelar någon roll vad de gör eller hur bra de är i skolan. Föräldrarna tar det bara för självklart att de är duktiga och tar ansvar.

Brist på egen tid med föräldrarna är också något som syskonen pratar om. Nästan alla vill ha mer tid med mamma eller pappa.

– En pappa som skjutsade sitt barn till ridningen lade till fika efteråt. Tack vare det blev turen som tidigare var ytterligare ett stressmoment en egen stund tillsammans varje vecka, säger Samuel Holgersson.

Syskonens egna tips till föräldrarna är att de ska berätta om diagnosen och vad den innebär. De ska prata om hur den är idag och hur den kan bli i framtiden.

Men det är inte bara jobbigt att ha ett syskon som har funktionsnedsättning. Forskning kring syskonskap visar att barnen har ökad mognad jämfört med jämnåriga, har stark empati, engagemang, ansvarskänsla och att de ofta lyfter fram positiva upplevelser i familjen.

Läs mer om Ågrenskas syskonarbete på www.syskonkompetens.se På hemsidan finns bland annat verktyg för samtal och lästips i ämnet. Där finns också filmer som illustrerar olika situationer och frågeställningar. De bygger på föräldrars egna berättelser.

<http://www.agrenska.se/sida/Syskonkompetens/Syskon/Pratmandlar-och-syskonkarlek/>

Evelina har en storebror

Felix kan bli ganska trött på sin lilla syster ibland. Särskilt när han tycker att hon reagerar för starkt.

– Läger jag på tomat istället för gurka på smörgåsen så gråter hon. I hans värld gråter man inte för att man får fel pålägg, så på det viset förstår han inte henne. Hon kan också börja gråta när rutiner eller dagens planer ändras, säger Elisabeth.

Men samtidigt är han väldigt mån om henne. De går i samma skola och nu senaste när Evelina blev ledsen och grät på rasten, sprang han till Evelina för att trösta henne och sedan hämtade han en pedagog som kunde hjälpa till.

Hans omsorg om sin syster märks också hemma. En morgon nyligen när Evelina var väldigt ledsen och hängig sa han:

– Men du mamma, hon kanske skulle ta och stanna hemma. Hon verkar inte må bra.

Elisabeth har berättat för honom att lillasyster Evelina har NF, att hon har sina fläckar och att det beror på hennes sjukdom att hon blir så ledsen.

– Jag tror att han är nöjd med den förklaringen.

För att Evelina ska må bra och känna sig trygg krävs rutiner, struktur och extra kontroller att hon fått med sig allt hon behöver till skolan till exempel. Av bara farten blir det så att Elisabeth, som lever ensam med barnen varannan vecka efter separationen från deras far, gör detsamma med sonen.

– Jag ligger ofta ett steg före Felix också, precis som jag gör med Evelina. Vi hinner knappt göra färdigt en aktivitet, förrän jag säger att nu ska vi göra detta. Jag kontrollerar en gång till att han fått med sig allt. Men nu är han tio år och ibland säger han att han klarar sig, att han vet vad han ska ha med sig, säger Elisabeth.

Evelina har varit på en hel del undersökningar på sjukhus, besök på habiliteringen och möten i skolan. Oftast har Felix varit i skolan eller på fritids vid dessa tillfällen.

– Jag har nog försökt att bespara honom en del, men förklarat vad det är vi är iväg på, säger Elisabeth.

Felix har varit med ibland när Evelina tränar simning på habiliteringen. Evelina är ju med när han spelar fotboll, så det är rättvist att han är med på simträningen, menar Elisabeth.

– I och med att jag lever ensam med barnen varannan vecka får han vara med på aktiviteter som är efter skola och fritids. Det är också bra att han ser barn med andra funktionsnedsättningar och förstår att alla är olika.

Evelinas storebror är en förebild för henne. Hon ser vad han gör och inspireras att göra likadant.

– Det är skönt att han är storebror. Genom hans sätt att agera lär hon sig hur världen fungerar, säger Elisabeth.

Föreningsinformation

Ingela Sjöberg, ordförande och Barbro Svedell, kassör i Nf-förbundet Sverige berättade om föreningen.

NF-förbundet i Sverige är en ideell och riksomfattande sammanslutning av personer med diagnosen NF 1 och NF 2 och deras anhöriga.

Förbundet vill förbättra levnadsvillkoren för personer med NF 1 och NF 2, främja forskning och utveckling samt sprida information till medlemmarna och övriga samhället. Varje år ordnas ett

familjeläger och informationskonferens. Som medlem får man medlemstidning NF-Bladet.

Nf-förbundet är också medlemmar i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och i NF-Europé.

Läs mer på www.nf-forbundet.se

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn med särskilda behov tidigt har kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped.

Det säger övertandläkare Christina Havner och logoped Åsa Mogren, på Mun-H-Center i Hovås.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos barn med sällsynta diagnoser. Kunskapen sprids för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga.

I Sverige finns ytterligare två kompetenscentrum för sällsynta diagnoser för munhälsa, i Umeå och i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring familje- och vuxenvistelser träffar Mun-H-Center många personer med olika funktionsnedsättningar och sjukdomar. Efter godkännande från föräldrarna gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munförhållanden. Observationerna, tillsammans med information som föräldrarna lämnat, ställs samman i en databas.

Kunskap om sällsynta diagnoser sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se), Facebook, You Tube och via MHC-appen. Kortfattad information om sällsynta sjukdomar och tand- och munvård, finns på www.mun-h-center.se

Tand- och munvård för barn och ungdomar med särskilda behov

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att en god munhälsa kan bevaras. Att komma igång med goda vanor tidigt är viktigt. Alla bör använda fluortandkräm. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen.

När nya kindtänder kommer är det extra noga med tandborstning av groparna på tuggytan. De kan också förseglas med plast för att minska risken att få hål.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel.

Vid årliga undersökningar på tandklinik är det viktigt att tandläkaren får kännedom om barnets aktuella hälsa och medicinering, då det kan påverka salivens kvalitet och ge muntorrhet med ökad risk för karies, hål i tänderna, som följd. Kontroll av bettutveckling, käkleder och muskulatur i käkarna är viktig att utföra förutom sedvanlig kontroll av munhygien, tandkött och tänder. Ett eller två återbesök mellan de ordinarie besöken rekommenderas för polering och fluorbehandling av tänderna. För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket.

Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande.

Följande mun- och tandrelaterade symtom har observerats hos barnen/ungdomarna med neurofibromatos typ 1:

Från tidigare vinstelser vid Ågrenska finns samlat uppgifter från 81 personer i åldrarna tre till 75 år. Sammanfattningen visar att de flesta inte har några problem när det gäller tal till exempel. Nio saknar tal eller har svårförståeligt tal. Elva har ät- och drick svårigheter, men de övriga 70 inte har några problem. Inte heller dregling tycks vara något större problem, då bara ett fåtal besvärar av det.

Enligt de studier som gjorts om munhälsa hos personer med ro är det känt att följande besvär kan förekomma:

Lägre saliv sekretion (vilosaliv)

Förändringar i munslemhinna och käkar

Förändringar i käkar Underbett och korsbett

– Att ha för lite saliv ökar risken för karies, eftersom saliv har en viktig skyddande effekt på tänderna, säger Christina Havner.

Nedsatt salivproduktion ökar också risken för sår i munslemhinnan och påverkar den naturliga självrengöringen av tänderna. Det kan ge en minskad komfort i munnen, med torrhets känsla och sveda.

– Det kan vara svårt att upptäcka att ett barn har nedsatt saliv, men vill ert barn dricka mycket kan det vara ett tecken på att det besväras av muntorrhet, säger Christina Havner.

Neurofibrom kan förekomma i munhålan och i käkarna. Förstorade papiller kan ses på tungan och överväxt tandkött. Vid plexiforma neurofibrom följer de ofta ansiktsnerven, trigeminus.

– Översiktsröntgen är ett sätt att screena för fibrom i käkar och käkleder, säger Christina Havner.

De översiktliga observationerna vid denna vistelse visade att barnen hade fina tänder och få bettavvikelser. Några hade öppen mun i vila och låg muskeltonus i läpparna.

– Vi lade också märke till att flera av barnen hade en lång mjuk gom, säger Christina Havner.

Barn med neurofibromatos typ 1 bör undersökas i tandvården minst två gånger per året och ha förstärkt förebyggande tandvård. Inför besöket är det viktigt att ta kontakt med tandvården, så att personalen får möjlighet att sätta sig in i barnets särskilda behov av att till exempel få extra tid.

– Barnet kan förberedas med hjälp av bildstöd, säger Christina Havner.

Långtidsuppföljning är viktig särskilt för att upptäcka asymmetrier i ansikte och käkar, som kan vara orsakade av plexiforma neurofibrom och upptäcka muntorrhet.

Munmotorik

Munmotoriken är viktig för många funktioner i munnen, som att prata, äta och kontrollera saliven.

– Hos hälften av alla med en sällsynt diagnos är munmotoriken påverkad, säger logoped Åsa Mogren.

Logopeden kan ge råd angående ätsvårigheter tal- och

kommunikationsträning, samt oralmotorisk träning. Syftet med behandlingen kan vara att förbättra förutsättningarna för att träna artikulationsförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen.

– Det är jättebra med tvärprofessionella samarbeten där olika specialister som har med barnet att göra kan samverka för att nå bästa resultat, säger Åsa Mogren.

Som förälder kan det vara tufft att vara den som ska förmedla kunskap mellan olika instanser. Då kan man be habiliteringen att samordna kontakten mellan tandläkare, logoped och/eller oralmotoriskt team.

Munmotorik vid neurofibromatos

När det gäller barn med neurofibromatos visar internationella studier att tal och munmotorik kan vara påverkat på flera sätt.

Detta kan – men behöver inte – förekomma:

Låg muskelspänning

Försenad tal- och språkutveckling

Motoriskt svåra ljud som *r* och *s* kommer senare

Nasal talklang

Påverkan på rösten, låter framförallt hes

Pojkar och män har generellt större svårigheter

Större svårigheter hos barn- det blir bättre med ökad ålder

Vid observationerna under veckans familjevistelse visade det sig att några av barnen hade låg muskelspänning, (öppen mun i vila), lätta talsvårigheter och en nasal klang.

Hälften av barnen som observerats vid tidigare vistelser har inga svårigheter med sitt tal. Ett fåtal har svårförståeligt tal.

Läs mer om hur man kan stimulera oralmotorisk förmåga i vardagssituationer i den nya skriften "Uppleva med munnen". Den går att beställa via Mun-H-Centers hemsida:

www.mun-h-center.se

Information från Försäkringskassan

Vårdbidrag, tillfällig föräldrapenning och assistansersättning är några av de stöd som försäkringskassan kan ge till föräldrar som har barn med funktionsnedsättning. Märta Lööf-Andreasson, som är personlig handläggare på Försäkringskassan i Göteborg, informerade om det ekonomiska stöd familjerna kan erbjudas.

De som har barn med funktionsnedsättning kan ansöka om

vårdbidrag, bilstöd och assistansersättning. Från och med juli det år de blir 19 år kan funktionsnedsatta ungdomar själva ansöka om handikappersättning och aktivitetsersättning.

Ansökan

När man skickar en ansökan till Försäkringskassan ska ett utförligt medicinskt intyg utfärdat av behandlande läkare bifogas. Intyget ska beskriva barnets funktionsnedsättning. När alla handlingar inkommit tar handläggaren, helst inom en vecka, kontakt med sökanden för att boka tid för utredningssamtal. Detta kan ske på Försäkringskassan men också i hemmet eller via telefon.

Handläggaren utreder ärendet och lägger ett förslag till beslut, och beslut fattas till sist av en särskilt utsedd beslutsfattare.

Vid avslag kan ärendet omprövas vid Försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag där kan ärendet överklagas i Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. Dessa avgör dock om prövningstillstånd lämnas eller inte. Detta innebär att Förvaltningsrätten kan bli den slutliga instansen.

– Eftersom Försäkringskassan gör en individuell prövning i varje enskilt fall är det viktigt att man överklagar beslut man inte är nöjd med. Överklagan behöver inte vara komplicerad, det räcker med ett brev där man på ett enkelt sätt förklarar varför man är missnöjd med beslutet, säger Märta Löf-Andreasson.

Mer info och blanketter för ansökan finns på www.forsakringskassan.se

Vårdbidrag

Vårdbidrag är till för dem som vårdar ett sjukt barn eller barn med funktionsnedsättning. Det kan betalas ut från att barnet är nyfött till och med juni det år det fyller 19 år.

För att man ska kunna få vårdbidrag måste barnet behöva särskild vård och tillsyn under minst sex månader. Vård- och tillsynsbehovet innefattar exempelvis medicinering, hjälp med kommunikationen, aktivering, träningsprogram och tillsyn för att avstyra farliga situationer.

Vårdbidragets nivå styrs av barnets vårdbehov, inte av vilken diagnos barnet har. Det kan alltså ges även om ingen fastställd diagnos finns. När annat samhällsstöd finns, exempelvis om barnet bor hos stödfamilj eller åker på korttidsverksamhet, påverkas nivån

på vårdbidraget. Om barnet beviljas assistansersättning omprövas vårdbidraget.

Ett helt vårdbidrag är 250 procent av prisbasbeloppet, som är 44 300 kr (2016).

Vårdbidraget finns i fyra nivåer: helt, tre fjärdedels, halvt eller en fjärdedels bidrag. För 2016 ger det följande belopp:

Helt vårdbidrag	9 229 kr/ mån	110 750 kr/år
Tre fjärdedels vårdbidrag	6 922 kr/mån	83 063 kr/år
Halvt vårdbidrag	4 615 kr/mån	55 375 kr/år
En fjärdedels vårdbidrag	2 307 kr/mån	27 688 kr/år

Utöver vårdbidraget – som är en ersättning för den extra arbetsinsats funktionsnedsättningen medför för föräldrarna – kan familjen också i vissa fall få ersättning för merkostnader. Det innebär att om det finns merkostnader på 18, 36, 53 eller 69 procent av prisbasbeloppet, som godkänts av Försäkringskassan, kan denna del av vårdbidraget skattebefrias.

Det finns även möjlighet att få merkostnadsersättning utöver beviljat vårdbidrag. Det sker om tillsyns- och vårdbehovet för ett barn är så stort att familjen får ett helt vårdbidrag och dessutom har merkostnader på minst 18 procent av prisbasbeloppet.

Merkostnader innefattar exempelvis:

- Slitage av kläder
- Extra kostnader för ökat tvättbehov
- Specialkost
- Behandlingsresor/behandlingsbesök
- Kostnader för kommunikationsträning, motorisk träning etc.

Merkostnaderna är de *extra* kostnader familjen har till följd av barnets funktionsnedsättning, alltså inte den totala kostnaden för varje kategori.

Vårdbidraget är skattepliktigt och pensionsgrundande, men inte sjukpenninggrundande. Det kan beviljas för olika tidsperioder, men barn med bestående funktionsnedsättning kan bli beviljade vårdbidrag på ”obegränsad tid”. Försäkringskassan följer då upp vårdbehovet genom att göra efterkontroller.

Bidragstagarna är skyldiga att anmäla förändrat vårdbehov eller om man beviljats annat samhällsstöd.

Assistansersättning

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

Personlig assistans kan ansökas hos kommunen eller Försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka samt för att hjälpbehovet tillgodoses. Staten (Försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistans när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

En person som beviljats ekonomiskt stöd för personlig assistans/assistansersättning och som själv anställer sina personliga assistenter ska anmäla detta till IVO, Inspektionen för vård och omsorg.

Detsamma gäller personer som anställer assistenter åt sitt minderåriga barn. Blankett för anmälan finns på IVOs webbplats: ivo.se

Tillfällig föräldrapenning

Tillfällig föräldrapenning är ersättning för inkomstbortfall när en förälder måste avstå från arbete för bland annat vård av sjukt barn, behandlingsbesök eller kurs av sjukvårdshuvudman. Ersättningen kan utgå maximalt 120 (60+60) dagar/år och barn.

Om vårdbidrag betalas ut för barnet kan tillfällig föräldrapenning inte betalas ut för samma vård- och tillsynsbehov.

Ersättningen kan betalas ut till dess att barnet fyller 12 år och i vissa fall upp till 16 år. Det finns även möjlighet att få tillfällig föräldrapenning för barn med allvarlig diagnos, och en pågående akutbehandling där det föreligger hot mot barnets liv, till dess barnet fyller 18 år. Speciellt läkarutlåtande krävs då. Tillfällig föräldrapenning vid allvarligt sjukt barn kan utgå med obegränsat antal dagar.

För barn som omfattas av LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade) gäller särskilda regler. Tillfällig föräldrapenning kan i dessa fall utgå upp till 21-23 års ålder.

Föräldrarna till dessa barn har också rätt till tio kontaktdagar per barn och år, vilka kan användas för att ge föräldrarna möjlighet att lära sig mer om hur de kan stödja sitt barn. Det kan exempelvis ske genom kurser eller besöksdagar i skolan. Man kan få tillfällig föräldrapenning för kontaktdagar fram tills barnet fyller 16 år.

Bilstöd

Bilstöd är ett bidrag för inköp av bil (genom grundbidrag och anskaffningsbidrag), eller anpassning av bil. Det går att ha färdtjänst och samtidigt söka bilstöd.

Föräldern kan få bilstöd om barnets funktionshinder gör att familjen har väsentliga svårigheter att förflytta sig med barnet eller att åka med allmänna kommunikationsmedel.

Funktionsnedsättningen ska vara bestående eller i vart fall beräknas vara under minst nio års tid. Därefter finns det möjligheter att ansöka om ett nytt bidrag.

Bilstödet består av ett grundbidrag på 60 000 kronor, ett inkomstprövat anskaffningsbidrag på maximalt 44 000 kronor samt ett bidrag för anpassning av bilen. För anpassningen finns inget kostnadstak. Det går att söka anpassningsbidrag för bil man redan äger. Man måste dock uppfylla kraven för bilstöd som man sedan inte måste plocka ut. Bilen måste också anses lämplig för anpassning.

Efter beslut har familjen sex månader på sig att införskaffa den nya bilen eller genomföra anpassningen. Familjen väljer själv bil men blir återbetalningsskyldig om den säljs inom nio år efter att beslut om bilstöd fattades.

– Vill man köpa en ny bil inom den tiden kan man föra en dialog med sin handläggare, säger Märta Lööf-Andreasson.

Normalt kan man inte få nytt bilstöd innan det gått nio år sedan förra beslutet.

En enklare vardag

Försäkringskassan minskar krånglet för personer med funktionsnedsättning och deras anhöriga. Myndigheten har efter genomförda kundundersökningar ändrat sitt arbetssätt i grunden för att anpassa det till den enskildes behov så att möten skall bli enklare, tryggare och mer personliga.

- **En kontaktperson hos Försäkringskassan.** De som har störst behov av stöd ska erbjudas en kontaktperson med ansvar för att samordna alla kontakter med försäkringskassan.
- **Stöd till föräldrar med barn som är svårt sjuka eller har en funktionsnedsättning.** Möjligheten att kunna få stöd från försäkringskassan redan på sjukhuset eller habiliteringen finns redan på vissa ställen och det skall nu utökas till att bli tillgängligt i hela landet.

- **Förenklade och samordnade uppföljningar.** För att göra vardagen mera förutsägbar och tryggare för den som har en funktionsnedsättning skall försäkringskassan samordna och förenkla de lagstadgade uppföljningarna inom olika ärenden som den enskilda har hos försäkringskassan.
- **Kortare väntetider på beslut**
- **En egen plan för framtiden för elever som går på gymnasiet och har aktivitetsersättning**
- **Enklare digital kontakt med Försäkringskassan**

Samhällets stöd

– **Det finns flera olika stödinsatser i kommunen som kan vara aktuellt för barn med Sotos syndrom. Det är bland annat kontaktperson, anhörigstöd samt särskola. Cecilia Stocks som är socionom på Ågrenska berättar om de olika typerna av stöd som erbjuds i kommunen.**

Sedan den 1 januari 2015 gäller en ny patientlag, som stärker patientens ställning. För patienten innebär det att det blir lättare att välja öppenvård i andra landsting och att till exempel få en ny medicinsk bedömning. Genom lagen har kravet ökat på landstingen att informera patienten och försäkra sig om att patienten har förstått informationen.

– Lagen har gjort det tydligare att barnen har rätt till inflytande över sin egen vård, säger Cecilia Stocks.

Mer information om lagen finns på nfsd.se och 1177.se

LSS

Lagen om stöd till vissa funktionshindrade är till för att ge goda levnadsvillkor för personer med funktionsnedsättning. Det är en rättighetslag med tio olika insatser. För att omfattas av LSS ska man tillhöra någon av följande tre kategorier:

1. Personer med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd.
2. Personer med betydande och bestående begåvningsmässig funktionsnedsättning efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom.
3. Personer med andra varaktiga fysiska eller psykiska funktionsnedsättningar som uppenbart inte beror på normalt åldrande, om de är stora och förorsakar betydande svårigheter i den

dagliga livsföringen och därmed ett omfattande behov av stöd eller service.

Följande stödinsatser från kommunen kan bli aktuella för personer inom LSS personkretsar:

Anhörigstöd

Enligt Socialtjänstlagen, SoL 5 kap 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel äldre syskon, morföräldrar farföräldrar) god vän till någon med fysisk psykiskt funktionsnedsättning.

Som anhörig kan man få möjligt att delta i samtalsgrupper eller individuellt anpassat stöd och få tips råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Korttidsvistelse och stödfamilj

– Korttidsvistelse i en stödfamilj eller på ett korttidshem syftar både till att ge anhöriga avlösning och mer tid för syskonen, men också till att tillgodose barnets behov av miljöombyte och rekreation, säger Cecilia Stocks.

Tanken är att barnet ska få möjlighet till personlig utveckling. Korttidsvistelse kan bli aktuellt redan i tidig ålder.

Avlösarservice i hemmet

Den här insatsen finns för att anhöriga ska få möjlighet till avkoppling och till att uträtta ärenden utanför hemmet, säger Cecilia Stocks

Avlösarservice kan erbjudas både som regelbunden insats eller som lösning vid akuta behov. Behovet bedöms individuellt från fall till fall.

– Det är viktigt att tänka på att avlösarservice kan påverka vårdbidraget. Man måste komma ihåg att meddela Försäkringskassan om man får nya insatser beviljade, annars kan man bli återbetalningsskyldig, säger Cecilia Stocks.

Kontaktperson

En kontaktperson kan utses för att ge ett personligt stöd utanför familjen. Syftet är att bryta isoleringen och underlätta för en person med funktionsnedsättning att leva ett självständigt liv.

Samordnad individuell plan, SIP

Sedan 2010 gäller att hälso- och sjukvården tillsammans med socialtjänsten ska ta fram en individuell plan, eller samordnad individuell plan, SIP. I den ska det stå vilka insatser som behövs, vilken huvudman som ansvarar för dem och vilka någon annan ska ansvara för. Patienten eller brukaren ska säga ja till att planen tas fram. Läs mer på nfsd.se

Socialtjänstlagen, SoL

De insatser som ges enligt LSS kan också ges enligt socialtjänstlagen, SoL. Man har alltid rätt att söka en insats och få ett skriftligt besked om beslut.

Stödet söks hos Socialsekreterare, LSS handläggare eller Biståndshandläggare.

Det här gäller i skolan

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolinspektionen har möjlighet att ge vite till eller stänga skolor som missköter sig.

Rektorn eller förskolechefen är skyldig att utreda om en elev behöver särskilt stöd.

Stödåtgärder

Stödåtgärderna till en elev med funktionsnedsättning kan se olika ut och exempelvis bestå av handledning och fortbildning av personal. Eleven kan också få en resursperson i skolan. I andra fall görs en omorganisation så att eleven undervisas i en mindre grupp. Även anpassning av lokal eller läromedel kan räknas som stöd. Skolan har skyldighet att ta hänsyn till elevens olika behov, samt ge stöd och stimulans så att elever utvecklas så långt som möjligt.

Tips inför möten med skolan

– Som förälder till ett barn med funktionsnedsättning blir det många möten med de parter som omger barnet. Förbered er väl inför sådana möten och se till att ha med berörda beslutsfattare, säger Cecilia Stocks.

Det är bra att ha en tydlig dagordning och föra protokoll om vem som ska göra vad – och till när. Det ökar chanserna att förslagen faktiskt genomförs.

– Om parterna har svårt att enas kan det vara bra att ställa frågan: Hur gör vi då? Det gör det tydligt att barnets situation är allas gemensamma angelägenhet, säger Cecilia Stocks. Det är också viktigt att boka in en ny tid för återkoppling och uppföljning av åtgärderna.

Vart vänder vi oss?

Om familjen är missnöjd med något beslut som berör barnet i skolan vänder man sig i första hand till rektorn eller förskolechefen. Nästa instans är ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Man kan även vända sig till Skolverket

www.skolverket.se

Skolverkets upplysningstjänst: Tel: 08 - 527 332 00

upplysningstjansten@skolverket.se

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.agrenska.se/syskonkompetens

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

<http://www.barncancerfonden.se/elevs-ratt/>

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.mfd.se – Myndigheten för delaktighet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.mun-h-center.se – Mun-H-center

www.notisum.se – Lagar på nätet

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Kunskap om dem är därför stort. Informationscentrum gör kontinuerligt uppdaterat kunskapsläge tillsammans med ledande specialister och handikapporganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Du hittar information på webbadressen www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser och i broschyrer skrivna av specialister. I broschyrerna finns informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning. Den som behöver flera broschyrer, för att till exempel dela ut till förskolor eller skolpersonal kan beställa det kostnadsfritt via ett mail till ovanligadiagnoser@socialstyrelsen.se

Nationella funktionen sällsynta diagnoser

För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom sällsynta diagnoser har Socialstyrelsen på regeringens uppdrag inrättat Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD.

NFSD har sedan verksamheten startade den 1 januari 2012 arbetet i enlighet med uppdraget.

NFSDs uppgift är att:

- bidra till ökad samordning och koordinering av hälso- och sjukvårdens resurser med sällsynta sjukdomar liksom ökad samordning med bland annat socialtjänst och frivilligorganisationer.

- bidra till spridning av kunskap och information till alla delar av hälso- och sjukvården till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga

- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som verksamer på området

- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra nationella och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv på barn- och ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella möter.

Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på www.nfsd.se

Adresser till föreläsarna

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

Spec. klin. genetik och dermatologi
Charlotta Enerbäck
Universitetssjukhuset i Linköping
Hudkliniken
581 85 Linköping
Tel: 010-103 00 00

Plastikkirurg, överläkare Daniel Saiepour
Akademiska sjukhuset
Kranofacialt team
751 85 Uppsala
Tel: 018-611 00 00

Överläkare Susann Andersson

Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Ögonmottagningen för barn och ungdom
416 85 Göteborg
Tel: 031-343 40 00

Barnpsykiatriker MaiBritt Giacobini
PRIMA Järva
Barn- och vuxenpsykiatri
Rinkebyvägen 70B
163 74 Spånga
Tel: 08-410 60 710

Specialpedagog Gunilla Andersson
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
Enheten för barnneuropsykiatri
Otterhällegatan 12 A
411 18 Göteborg
Tel: 031-343 40 00

Personlig handläggare Märta Lööf-Andreasson
Försäkringskassan
Box 8784
402 76 GÖTEBORG
Tel: 010-116 70 91

Medverkande från Mun-H-Center

Tandläkare Christina Havner
Tandsköterska Monica Karlsson
Logoped Åsa Mogren
Folktandvården Västra Götaland
Mun-H-Center
Box 7162
402 33 GÖTEBORG
Tel: 010-441 79 80

Föreningsrepresentanter FN-förbundet i Sverige

Ordförande Ingela Sjöberg
Kassör Barbro Svedell

Medverkande från Ågrenska

Koordinator/Socionom Cecilia Stocks
Koordinator/Socionom Johanna Skoglund
Pedagog Elisabeth Lundquist
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031-750 91 00

Neurofibromatos

En sammanfattning av dokumentation nr 510

Neurofibromatos karaktäriseras av att det utvecklas godartade tumörer, neurofibrom, längs nervrötter, perifera nervstammar och eller deras nervförgreningar.

Varje år får cirka 30 personer diagnosen neurofibromatos typ 1, NF 1 i Sverige. Det finns ungefär 3 000 som har NF1. Diagnosen är lika vanlig hos kvinnor som män.

Vid behandling av symtomen vid NF1 krävs ofta samarbete mellan olika slags läkare. Det gäller bland annat opticusgliom (tumör i synnerven) där ögonläkare, onkolog och neurokirurg samarbetar.

Men även vid övrig behandling till exempel kring de neuropsykiatriska och pedagogiska konsekvenserna är det viktigt med samarbete mellan specialister för att ge bästa tänkbara vård.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2016

