

Dokumentation nr 585

Neurofibromatos typ 1, familjevistelse

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

NEUROFIBROMATOS TYP I

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. Under vistelsen får föräldrar, barn med diagnosen och 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 som skrivits av redaktör Catharina Bergsten, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare sakgranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen eller syndromet berättar en familj om sina erfarenheter. Familjedeltagarna har i verkligheten andra namn. Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas hemsida, agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Barbro Westerberg, neuropediatriker, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Charlotta Enerbeck, överläkare, specialist i klinisk genetik och specialist i dermatologi, Universitetssjukhuset i Linköping

Björn Sigurdsson, ST-läkare i barnneurologi, Barnneurologen, Skånes universitetssjukhus, Lund

Janina Waga, överläkare, ögonkliniken, Skånes universitetssjukhus, Lund

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

Linnéa Oskarsson, specialpedagog, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Jenny Velund, socionom, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Camilla Staxgård, NF-förbundet

Åsa Mogren, logoped, Mun-H-Center, Hovås

Christina Havner, specialisttandläkare, Mun-H-Center, Hovås

Bodil Mollstedt, specialpedagog, Ågrenska

Marcus Berntsson, pedagog, Ågrenska

Här når du oss!

Adress Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås

Telefon 031-750 91 00

E-post agrenska@agrenska.se

Redaktör Catharina Bergsten

Innehåll

Introduktion och diagnostik vid NF I		6
Lång väntan på diagnos		10
Ärftlighet vid NF I	12	
Hudbesvär vid NF I		14
Forskningsläget		16
Ögonproblem vid NF I		20
Neuropsykiatriska aspekter		22
Logopedi vid NF I		26
Specialpedagogik		28
Orkar inte klättra och springa		30
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter		31
Syskonrollen		33
Munhälsa och munmotorik		36
Samhällets övriga stöd		38
En stolt och glad familj		41
Riksförbundet Sällsynta Diagnoser		42
Föreningsinformation		42
Informationscentrum för ovanliga diagnoser		43
NFSD - Nationella funktionen för sällsynta diagnoser		43

Introduktion och diagnostik vid neurofibromatos typ I

Neurofibromatos typ 1, NF 1, är en diagnos kan visa sig på många olika sätt. Åkomman kan ge ett fåtal lindriga symtom, men också drabba flera olika organ. Det sa Barbro Westerberg, neuropediatriker vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus.

Neurofibromatos typ 1, NF 1, förekommer hos ett barn av 3000. Neurofibromatos finns över hela världen och är lika vanligt hos kvinnor som män.

Symtom

Neuro betyder nerv och fibrom betyder godartad bindvävsknuta. NF 1 kan ge varierande symtom, varav en del är vanliga och andra mycket ovanliga.

Neurofibromatos kan drabba ett flertal 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 någon form av 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.

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 pubertet och 15 mm efter pubertet
- minst två neurofibrom eller ett plexiformt neurofibrom
- pigmentfläckar (fräknar) i armhålorna/ljumsarna
- skelettförändringar i långa rörben (falsk led) eller i sfenoidvingebenet (finns innanför örat)
- opticusgliom (tumör kring synnerven)
- fler än två Lischska noduli (hamartom, ofarliga pigmentknutor i regnbågshinnan, iris)
- föräldrar och/eller syskon med NF 1.

Det är enklare att komma fram till en diagnos om det finns familjemedlemmar som har NF 1.

-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 NF 1 högst osannolik, förklarade Barbro Westerberg.

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, sa Barbro Westerberg.

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 ny mutation.

Hälften har inga symtom

Cirka femtio procent av patienterna med NF 1 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 magnetkamera syns opticusgliom hos tjugo procent. Bara en femtedel av dessa får symtom. Skolios förekommer hos cirka tjugo procent.

Ovanliga 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)

- kortväxthet
- för tidig pubertet
- viss livstidsrisk att utveckla malignitet

Utvecklingspsykologiska svårigheter

Ungefär 50 procent av alla med NF 1 har inlärningssvårigheter, men intelligenskvoten ligger sällan under 70. Läsa och stava är ofta svårare än att räkna och drygt 30 procent har ADHD-symtom/ autism. En dålig självbild är inte ovanligt. Makrocefali (stort huvud) kan förekomma, men är inte associerat till inlärningssvårigheter.

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, kortväxthet och blodtrycksförhöjning.

-I tonåren växer neurofibromen. Barnen kan få för tidig eller för sen pubertet och vara mycket trötta, sa 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 det 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? sa Barbro Westerberg.

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

Vid kortväxthet kan det bli aktuellt att sätta in hormonbehandling och ibland behövs plastikkirurgi.

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, sa 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.

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, sa Barbro Westerberg.

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

Centrum för sällsynta diagnoser

Centrum för sällsynta diagnoser, CSD, växer fram vid landets sju universitetssjukhus, med tillhörande expertteam. Visserligen är NF 1 inte någon sällsynt diagnos, men när komplikationer förekommer behövs specialkompetens.

-Teamen bör bestå av barn- och hudläkare, ögonläkare, endokrinolog, ortoped, neurolog, neuro- och plastikkirurg, psykopedagog och genetiker, sa Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Mitt barn är ofta trött, vad beror tröttheten på egentligen?

-Tröttheten kan bero på nedsatt muskeltonus (spänningen i en vilande muskel). Många barn med NF 1 har också sämre koncentrationsförmåga och svårare att fokusera och det kan trötta ut barnet.

Vad räknas som allvarlig skolios?

-Skolios på 20-25 grader brukar innebära att korsett ska övervägas. Vid 40 grader blir det operation.

Kan skolios försämrans efter att barnet slutat växa?

-Ja, vid denna diagnos är det möjligt.

Lång väntan på diagnos

Marie och Fredrik bor i ett radhus i en västsvensk stad tillsammans med sönerna Viktor och Johannes. Viktor är sju år och har diagnosen NF 1, Johannes är fem år och har inte diagnosen. Dessutom sparkar ytterligare ett litet barn i Maries mage, som beräknas födas inom kort.

- Och så får vi väl räkna ett gäng akvariefiskar till familjen också, säger Fredrik och ler.

Lille Viktor sitter i ett soffhörn och tittar på film, medan Johannes springer runt en stund i allrummet innan också han landar i soffan bredvid brodern. Familjen utstrålar lugn och harmoni, men det är först under senare år som Marie och Fredrik har landat ordentligt efter flera års oro och funderingar, sjukhusvändor och utredningar.

- Min graviditet och min förlossning var helt normala och ingen på sjukhuset märkte att det var något avvikande med Viktor. Det enda noterade var ett mörkt födelsemärke, som de tyckte att vi skulle ha lite koll på. Och så tog man bort ett fibrom vid örat när Viktor var nyfödd. Det mörka födelsemärket visade sig vara ofarligt och var inte alls kopplat till NF1. Och fibrom i sig är ju inget ovanligt, berättar Marie.

Marie är sjuksköterska och även om Viktor var hennes första barn kände hon på sig att något inte var riktigt som det skulle när han närmade sig ett år.

- Viktor var så vinglig och ostadig, han kröp inte och hade väldigt svårt att stå. Men den egentliga orsaken till att vi sökte vård var att han hade svårt att svälja och äta. Han var också väldigt trött. I min familj finns glutenintolerans, så vi sökte för det och trodde att

tröttheten kunde bero på att han inte fick i sig tillräckligt med näring, säger Marie.

Barnvårdscentralen skickade Viktor vidare till barnmottagningen, mag- och tarm. Där upptäcktes att Viktor var känslig för mjölkprotein, så han fick specialmat och näringsmedel och familjen trodde att han snart skulle pigga på sig.

- Men vid det laget var han närmare tre år och lillebror Johannes började komma ikapp rent fysiskt när det gällde att springa och röra sig. Då blev vi fundersamma, säger Fredrik.

Skickades till psykolog

Marie berättar att hon visste att man måste ligga på i vården för att komma någon vart och få sitt barn utrett, så hon fortsatte att fråga läkarna om olika saker och – som hon säger – ”tjata”.

- Till slut sa läkaren på mag- och tarmavdelningen att ”jag skickar er till psykolog”. Just när hon sa så kändes det kränkande, men det visade sig faktiskt att det blev till stor nytta, förklarar Marie.

Familjen gick till Barn- och ungdomspsykiatriska kliniken, BUP, och fick träffa en neurolog som kunde konstatera att Viktor *var* ovanligt fumlig, stel och stapplig. Viktor utreddes också för ADHD, som han inte har.

- Intellectuellt ligger Viktor före sina jämnåriga, men han har problem med motoriken. Han har också café au lait-fläckar, så nu i efterhand tycker vi att han borde ha blivit utredd mycket snabbare. Istället gick det så långt som till ett gentest innan diagnosen var ställd, berättar Fredrik och Marie.

Viktor var cirka fyra år när han fick sin diagnos. I väntan på resultatet från gentestet hade familjen blivit rädd att *inte* googla på NF 1.

- Men det är så klart det första man gör och visst blev vi nervösa när vi såg vilka symtom som diagnosen kan ge, säger Fredrik.

Reagerade olika

Marie kände sig djupt bedrövad och ledsen när diagnosen gavs, men Fredrik upplevde att den på något sätt ändå kändes lite som en lättnad;

- Jag tänkte att nu vet vi i alla fall vad det är och det var bättre än ovissheten. Nu skulle vi lära oss så mycket som möjligt om diagnosen och göra det bästa av situationen, säger han.

Viktor fick göra en magnetröntgen för att eventuella tumörer skulle upptäckas. Svaret dröjde och Marie, som hade hoppats på ett personligt möte med läkaren, fick ligga på för att få ett svar. När det till slut kom skrev läkaren i ett brev att han hade sett förändringar, att han inte

trodde att de var farliga men att de kunde söka en second opinion. Då ville Marie byta vårdgivare.

- Vi ville att Viktor skulle följas upp på Sahlgrenska universitetssjukhuset där det finns experter på NF I, och så blev det. Läkaren där förklarade MR-resultatet och det visade sig sedan att Viktor var för frisk för att gå där kontinuerligt. I dag är han remitterad till en medicinmottagning för barn och ungdomar, säger Marie.

Ärftligheten vid NF I

Neurofibromatos ärvs i hälften av fallen och uppstår genom en nymutation i den andra hälften. Det berättade Charlotta Enerbäck, specialist i klinisk genetik på Hudkliniken vid Universitetssjukhuset i Linköping.

Vissa biologiska egenskaper bestäms av enheter i vår arvs massa kallade gener, som förs från en generation vidare till nästa generation. Gener finns som par på kromosomerna, och alla gener har en specifik plats på en kromosom, ett locus.

- Vi människor har två kromosomer av var sort, undantaget könskromosmer, och därmed två kopior av varje gen i våra celler – en från mamma och en från pappa, sa 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 typ 1 är det femtio procents risk att barnen också får den.

I hälften av fallen med neurofibromatos typ 1 beror den på en nymutation. Det innebär att ingen av föräldrarna burit på anlag för NF, utan ett slumpmässigt kopieringsfel skedde under celledningen före eller vid befruktningen.

En förklaring till att neurofibromatos typ 1 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 1 yttrar sig. Symtomen blir fler och svårare.

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

Gentester

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

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

För att ställa diagnosen neurofibromatos behövs vanligtvis inga gentester. 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, sa Charlotta Enerbäck.

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

Frågor till Charlotta Enerbäck

Kommer alla som har en viss skada på genen att få liknande symtom?

- Nej, NF 1 har stor variation och vi vet inte varför. Samma fel på genen kan ge olika utslag.

När kan man se hur allvarlig sjukdomen blir? Min son är 19 år och han har bara dyslexi.

- Man kan inte med säkerhet veta hur NF 1 utvecklar sig, men din son verkar ha en lindrig sjukdomsbild.

Min dotter har inte diagnosen. Kan hon ändå föra genen vidare?

- Nej, om man inte har ärvt sjukdomen kan man inte föra den vidare.

Kan man få ett kostnadsfritt gentest under graviditeten om man själv har NF 1?

- Det kan vara olika i olika landsting, när det gäller kostnaden. Ta gärna kontakt med en klinisk genetiker i ditt landsting, för vägledning.

Hudbesvär vid NF I

Många av de sju diagnoskriterierna vid neurofibromatos märks i huden. Det första tydligaste tecknet är café-au-lait fläckarna, sa 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 concertumörer) 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 kan variera mycket i storlek. 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 concertumörer) 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 liten knopp i huden, sa 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 kan i mycket ovanliga fall växa kring 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 en 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, sa 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

Är det farligare för barn med NF 1 att vara i solen, jämfört med andra barn?

- Nej, det finns ingen ökad risk för malignt melanom men man ska alltid skydda barn mot sol.

Blir man trött av läkemedel mot klåda?

- Nej, de moderna allergimedicinerna blir man inte trött av.

Café au lait-fläckar som tas bort med laser, kan de komma tillbaka?

- Jag vet inte. Du måste fråga de som gör laserbehandling.

Får man ärr av laser?

- Nej.

Kan man känna av fibrom innan de syns?

- Ja, de kan klia.

Forskningsläget

Mek-hämmare, en typ av läkemedel, är det tveklöst mest heta inom behandlingen av NF1. Tack vare fina studieresultat från USA finns det nu en stor optimism inom forskarkåren, berättade Björn Sigurdsson, ST-läkare på barnneurologen i Lund, Lunds Universitet.

Björn Sigurdsson gjorde en presentation av den allra senaste forskningen om NF1. Häribland finns en studie i Lund som leds av honom själv (se slutet av detta avsnitt).

Samband mellan genförändring och sjukdomsgrad

Forskarna har länge vetat att mutation i genen NF1 som uttrycker neurofibromin ger sjukdomen. I de flesta fall kan inget sägas om hur sjukdomen blir med hjälp av genförändringen. Men forskarna har ändå lyckats skilja ut några varianter enligt följande:

1. **3-bp in-frame deletion** (c0.2970–2972 delAAT) exon 17 ger lindrigare symtom utan kutana neurofibrom eller plexiforma neurofibrom. (2007)
2. **Mikrodeletionen** ger svårare symtom. (2010)
3. **p.Arg1809** (c0.5425 C>T missense variant) ger lindrigare symtom med fler kaffebläckor men inga optikusgliom eller andra svårare tumörer. (2015)
4. **missense mutations at the NF1 region 844–848 codons** ger svårare sjukdom. (2018)

Den skilda sjukdomsbilden mellan olika individer i samma familj med samma mutation kan tänkas bero på ”modifierande” gener, det vill säga andra gener som är förändrade och som påverkar hur sjukdomen tar sig uttryck.

- Listor över sådana gener finns och håller på att utvecklas, sa Björn Sigurdsson. Han berättar också att de djurmodeller som använts vid forskning på NF1 är mus, zebrafisk, bananfluga och gris.

Centralstimulerande läkemedel vid NF1

En öppen oblindad studie har visat visst stöd för centralstimulerande läkemedel för barn med NF1 som har ADHD. En annan studie som var blindad visade effekt baserad på föräldrars skattning efter fyra veckors behandling. Studien *Effects of methylphenidate on cognition and*

behaviour in children with neurofibromatosis type 1 försöker titta mer noggrant på frågan, med många olika utvärderingsinstrument.

- Det är rimligt att barn med NF1 och ADHD-diagnos får pröva centralstimulerande läkemedel, sa Björn Sigurdsson.

Diagnostik av maligna perifera nervskidetumörer

Maligna perifera nervskidetumörer tycks uppkomma ur plexiforma neurofibrom. Det är dock svårt att skilja dessa åt. Nervskidetumörerna är elaka tumörer, cancer, som man vill upptäcka i tid.

Nervskidetumörerna drabbar en av tio med NF1 och har generellt dålig prognos med en femårsöverlevnad kring 21 procent.

- Tumörerna är snabbväxande och ger ofta men inte alltid symptom. Barn med mycket plexiforma neurofibrom har en ökad risk att drabbas, förklarade Björn Sigurdsson.

Två markörer (IGFBP1 och RANTES) verkar vara förhöjda hos patienter med nervskidetumörer. En studie visar tydligt att man kan se om det är en nervskidetumör med hjälp av FTG-PET-undersökning (2018). PET (positronemissionstomografi) ger bilder av ämnesomsättningen i kroppens organ. De används för att lokalisera tumörer, eftersom tumörerna ofta har en högre ämnesomsättning än intilliggande celler. Vid undersökningen ges en injektion med ett radioaktivt spårämne som tas upp av celler i olika omfattning. FDG-PET fångar upp strålningen från det radioaktiva ämnet, som blir ”lysande” punkter på bilderna.

- Jag använder rimligt frikostigt FDG-PET och undersökningen har stort värde, sa Björn Sigurdsson.

Kunskapsläget vid optikusgliom

Tumörer på synnerven (optikusgliom) är vanliga vid NF1 och drabbar en av fem med NF1. Dock är det bara 2/100 personer som behöver behandling. Tumörerna uppstår i princip alltid innan sju års ålder och drabbar flickor oftare än pojkar.

Optikusgliom är ett låggradigt gliom, så kallat pilocytic astrocytom, som sitter på synnerven.

- Låggradiga gliom vid NF1 kan sitta på många andra ställen, men då heter de inte optikusgliom, förklarade Björn Sigurdsson.

Desto tidigare tumören debuterar desto mer besvärlig tenderar den att bli. Besvären uppstår för att tumören trycker på synnervens ”ledningar” så att dessa går sönder och dör.

- Det går inte att operera eller stråla så därför behandlar vi med cytostatika. Ofta får man tumören att sluta växa, men behandlingen hjälper sällan på synen. Det är ingen jättebra behandling, sa Björn Sigurdsson.

Bevacizumab är en antikropp mot en receptor som fungerar för att stabilisera tumören i några besvärliga fall, enligt fallstudier. Studien HERBY visade dock ingen övertygande effekt på gliom hos de tumörer med NF1-mutationer som var med.

- Nu pågår flera studier där vi kanske framför allt väntar på resultat med selumetinib – en mekhämmare – som just nu ges till barn i en studie. Vi vet ännu inga resultat, sa Björn Sigurdsson.

Behandling av plexiforma neurofibrom

Plexiforma neurofibrom är de större tumörerna som känns bubbliga och som växer djupare än vanliga neurofibrom. Plexiforma neurofibrom kan ge mycket besvär. De drabbar upp till 50 procent med NF 1 och är besvärliga hos 1/10 med NF1.

Plexiforma neurofibrom består av olika celltyper som signalerar till varandra och är således komplexa att förstå. De har alltid dubbla hit i tumörerna med båda NF1-generna utslagna, troligen redan tidigt under embryotiden.

- Historiskt sett så har de olika substanserna man prövat mot plexiforma neurofibrom misslyckats och man har gjort många olika prövningar. Operation är bara ett alternativ ibland, förklarade Björn Sigurdsson.

Den första fas 1-studien som rapporterade lyckade resultat med läkemedel är med mekhämmaren selumetinib där ca 7 av 10 behandlade tumörer minskade tumörvolymen med 20 procent eller mer och i princip ingen tillväxte – den studien fortsätter och ytterligare en studie med selumetinib startas nu upp i England och en i USA. En annan studie pågår i USA med binimetinib.

- Preliminära resultat har kommit från fas 1-studier med trametinib (mekinist) med minskning i tumörvolym hos 1 av 2 patienter och i princip ingen tillväxt. Nu pågår en studie med trametinib i USA och ytterligare en studie startar upp, liksom en studie i Sverige.

Sedan finns några mer allmänna studier på solida tumörer där NF1 kan tänkas delta. Alla studiernas mål är att minska tumörvolymen. Andra mål med studierna finns med i varierande grad.

- Efter framgångarna med selumetinib i fas 2 finns det ett självförtroende i forskningsfältet och en stark tro på mekhämmare, sa Björn Sigurdsson.

Läkemedlen heter:

- Selumetinib
- Trametinib (*mekinist*)
- Cobimetinib (*cotellic*)
- Binimetinib (*mektovi*)

De är inte godkända för att användas vid tumörer vid NF1 men används alltså i studier och i undantagsfall i klinik. Vissa är godkända för andra tumörer. Andra inte alls.

Biverkningar av olika mekhämmare är snarlika; nedan är biverkningar från trametinibs fas 1-studie på barn:

- Cirka 10 procent tolererar inte medicinen och då brukar det vara hudbiverkningar.
- Varannan person får biverkan, oftast hanterbar.
- De vanligaste biverkningarna är:
 - Nageltrång. (50%)
 - Diarre. (27%)
 - Illamående. (27%)
 - Utslag. (27%)
 - Torrt skin (23%)

Behandling av kutana neurofibrom

Besvärliga kutana neurofibrom kan mer eller mindre avlägsnas operativt med olika kirurgiska metoder; skalpell eller laser.

På forskningsfronten pågår en studie: *Selumetinib in Treating Patients With Neurofibromatosis Type 1 and Cutaneous Neurofibroma*. I studien tas läkemedlet via munnen, ej salva. Målet är att utvärdera om man kan krympa tumörer. Man tittar också på en rad andra frågeställningar.

Den svenska studien Plexifpc

Plexifpc är en förkortning för: *Behandling av NF1-relaterade plexiforma neurofibrom med trametinib; en enarmad, öppen studie med effektmått volumetrisk partiell remission och smärtlindring*.

-Plexifpc är ”min” studie med trametinib för plexiforma neurofibrom på framför allt svensk studiepopulation. Den kan man vara med i om man har ett besvärligt symptomgivande eller hotfullt växande plexiformt neurofibrom och inte är fyllda 18 år när man går med i studien, berättade Björn Sigurdsson.

Studien kräver en del regelbundna kontroller och blodprov och utvärderar:

- smärta varje månad
- tumörvolym varje halvår med magnetkamera i Lund
- kognition innan studiestart och efter 18 månader.

Medicinen tas en gång dagligen och behandling inom studien pågår i 30 månader.

-Redan 2015 funderade jag på att behandla med mek-hämmare. Men evidensen var ringa, det framstod som för tveksamt att försöka

etablera och våga av flera olika skäl. Men hösten 2016 kom resultat från en fas1-studie med selumetinib med lovande data och jag tog därför kontakt med Novartis övergången 2016-17, berättade Björn Sigurdsson.

I juni 2018 kom fas1-data från barn från en studie i USA för trametinib.
-Vi hade fått lov att vänta in denna data. Men ansökan godkändes då etiskt under sommaren och av Läkemedelsverket i september 2018. Studien är nu helt öppen och de första patienterna är på väg in, sa Björn Sigurdsson.

Barnkliniken i Lund är sponsor, det vill säga initiativtagare och ansvarig för studien. Barn som kan vara/är aktuella kan remitteras från hela landet till Björn Sigurdsson, barnneurologen i Lund.

-Men hemmakliniken måste vara behjälplig med kliniska kontroller och vara beredd att täcka kostnaden för magnetkamera-undersökningar i Lund via specialistvårdsremiss, sa Björn Sigurdsson.

Frågor till Björn Sigurdsson

När kan Selumetinib bli godkänt vid behandling av NF 1 i Sverige?

-Det är omöjligt att säga, kanske inom några år.

Hur många patienter behöver du i din studie för att få resultat?

-Cirka tolv patienter kan ge adekvat styrka i studien, men för att ha marginal beroende på resultat vore det bra med 15 patienter.

Görs liknande studier på andra platser i Europa?

-En grupp i Holland vill göra en liknande studie, men de har en bit kvar och den görs på vuxna.

Ögonproblem vid NF 1

De flesta personer med neurofibromatos typ 1 har bra syn och inga ögonförändringar som ger symtom. Janina Waga, överläkare vid Ögonkliniken, Skånes universitetssjukhus i Lund talade om NF 1 ur ett ögonperspektiv.

Ögonförändringar vid neurofibromatos typ 1 kan vara lokaliserade till ögonhåla (orbita), regnbågshinna (iris), åderhinna (choroidea) eller främre synbanor. De kan också ge sekundär påverkan på bakre synbanor.

Vid neurofibromatos typ 1 kan plexiforma neurofibrom finnas i ögonhålan. Men fibromen behöver inte ge några symptom eller påverka synen överhuvudtaget. Ibland kan de ge brytningsfel genom att fibrom trycker på och förändrar ögats form eller skjuter fram ögat. Barnet kan också ha bekymmer med att ögonlocket hänger ner (ptos) och skymmer sikten. Då stimuleras inte synbanorna som de ska till det ögat.

- Problem med nedhängande ögonlock kan åtgärdas via operation, sa Janina Waga.

Ofarliga pigmentknutor

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 undersökning i cornealmikroskop.

Hälften av patienterna med NF 1 har dessa när de är fem år och Lisch noduli finns hos majoriteten med diagnosen som är över trettio år.

Lisch noduli ger inte några besvär och påverkar inte synen.

- I främre delen av ögat cirkulerar en vätska (kammарvätska), vars avflödessystem är i vinkeln mellan iris och hornhinnan. Om du har neurofibrom 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, sa Janina Waga.

Inte alltid behandling

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.

Undersökning varje år

Ögonen hos barn med NF 1 undersöks varje år till och med tio års ålder. Det är undersökningar som kontrollerar 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, sa Janina Waga.

De flesta har bra syn och inga förändringar som ger symtom.

Frågor till Janina Waga

Vi vill att vår dotter ska göra ögonundersökning varje år, men hon är så rädd. Vad ska vi göra?

- Vi som undersöker är vana vid att barn kan vara rädda. Vi kan göra undersökning utan pupillvidgning, om barnet medverkar. Ibland får vi lirka och ibland går det ändå inte, då får vi prova vid ett annat tillfälle. Det finns en del anpassningar vi kan göra för barn. Bokstäver kan till exempel ersättas med bilder vid synkontroll.

Vårt barn är mörkt under ögat. Varför?

- Huden under ögat kan vara tunnare än vanligt och ha sämre elasticitet, så att blodkärlen lättare syns igenom. Det är inte något som vi brukar anse allvarligt eller ens kommentera.

Neuropsykiatriska aspekter

Gör en allsidig neuropsykiatrisk utredning tidigt så att barnet som har det svårt får rätt stöd i förskola, skola och hemma.

Det säger MaiBritt Giacobini, barnpsykiatriker, PRIMA barn- och vuxenpsykiatri i Stockholm. Texten är hämtad från tidigare familjevistelse för NF1.

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 intellektuell funktionsnedsättning, 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 avvikelser 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.

Logopedi vid NF I

Eftersom många gener är inblandade i motorik och kognition är tal och språk ofta påverkat vid genetiska avvikelser. Men de individuella variationerna hos barn med NF 1 är stora, sa Åsa Mogren, logoped vid Mun-H-Center i Hovås.

Åsa Mogren inledde med att berätta om vårt språk. Det utgörs av fonologi (språkljud och betoning), grammatik (form), semantik (innehåll och betydelse) samt pragmatik (språkanvändning).

För tal krävs

- Andning

- Fonation (bildandet av stämbandstonen)
- Velofarynxfunktion (musklerna i mjuka gommen och svalget som sluter tätt mellan munhåla och näshåla)
- Oralmotorik
- Artikulation
- Prosodi (förmågan att betona)

De motoriska färdigheterna är rörlighet i stämband, läppar, tunga och velum (mjuka gommen). Det krävs även koordination mellan artikulatorerna och luftströmmen och separation av muskelgrupperna.

- Slutligen behövs även sensorisk feedback. Förmågan att kunna känna var i munnen språkljuden görs är viktigt i den tidiga talutvecklingen, förklarade Åsa Mogren.

Tal- och språkstörningar – genetiska avvikelser

Det är många gener som är inblandade i motorik och kognition vilket gör att tal och språk ofta är påverkat vid genetiska avvikelser. Liknande genetiska avvikelser/ mutationer kan leda till olika symptom och en stor variation i hur symptomen uttrycker sig.

- Genetiken är komplex och vi vet fortfarande ganska lite om den ”genetiska arkitekturen” vid tal- och språkstörningar, sa Åsa Mogren.

Studier om NF 1

Studier om tal, språk och NF1 visar att det finns stora individuella variationer. En del barn med NF 1 kan ha en försenad tal- och språkutveckling och lättare talsvårigheter. Talet kan vara otydligt och påverkat vad gäller hastighet, rytm och prosodi (betoning). Motoriskt svåra språkljud som /r/ och /s/ kommer ofta senare.

Vissa kan ha nasalitet/resonansavvikelse av olika orsaker. Rösten kan också påverkas och framför allt låta hes.

- Ibland förekommer läs- och skrivsvårigheter och inlärningssvårigheter. Pojkar och män har generellt lite större svårigheter, men det brukar bli bättre med åren, sa Åsa Mogren.

Oralmotorik och NF1

Oralmotoriken (hur man kan röra på musklerna i munnen) kan vara påverkad vid NF 1. Något låg spänning i musklerna (hypotoni) och lättare motoriska planeringsvårigheter (dyspraxi) kan förekomma. Generella motoriska svårigheter är vanligt. Vissa personer kan ha stora tonsiller och formvariationer på gom och svalg precis som i befolkningen i övrigt.

Om barnets tal är påverkat är det viktigt med en utförlig utredning av tal- och språkförmåga. Rätt terapi ska ges till rätt person och det behövs intensitet i träningen.

- Barnets ålder och motivation spelar förstås en stor roll, liksom dess förmåga att medverka i talträningen, sa Åsa Mogren.

Specialpedagogik

Ibland behövs extra stöd eller tydliggörande pedagogik för att barn med olika perceptionsförmåga och motorisk förmåga ska klara kraven i skolan. Det sa Linnéa Oskarsson, specialpedagog, Barnneuropsykiatri, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg.

Alla barn har rätt till delaktighet, autonomi (att få vara med och bestämma), begriplighet, meningsfullhet och sammanhang.

Enligt skollagen ska skolan ge följande stöd:

Ledning och stimulans: ges till alla elever i den ordinarie undervisningen för att klara kunskapskrav och sociala mål.

Extra anpassningar: Detta är mindre omfattande insatser för att barnet ska klara kunskapskraven och sociala mål. Det behövs inget formellt beslut för att en elev ska ges extra anpassningar.

Särskilt stöd: När extra anpassningar inte räcker ska behov av ”särskilt stöd” utredas. I regel deltar elevhälsan i denna utredning. Rektor på skolan beslutar om särskilt stöd och dessa insatser ska dokumenteras i ett åtgärdsprogram.

Vad kan vara svårt i skolan?

Det är mycket som kan kännas jobbigt i skolan. Hit hör exempelvis:

- Att förstå och minnas instruktioner.
- Fria arbetssätt (ställer krav på egna initiativ).
- Att påbörja, genomföra, avsluta uppgifter.
- Uthållighet (att göra något under en viss tid).
- Tidsperspektiv (att ha koll på vad man bör hinna med under en viss tid, att förstå begrepp som ”snart”).
- Att arbeta med saker som inte är intressanta.
- Den fysiska miljön – perception (exempelvis att sortera ljus och ljud) och att orientera sig.
- Sociala situationer.
- Övuntade händelser (exempelvis att få en vikarie eller att skolutflykten är inställd).
- Raster – förflyttningar.

Tydliggörande pedagogik

Tydliggörande pedagogik behövs ofta i förskola och skola – skolan behöver *individualisera* undervisningen och svara på frågorna: Varför ska jag göra denna uppgift? Vad ska göras? Var? Hur? Hur länge?

Visuellt stöd/visuella strategier kan ofta behövas. Detta är exempelvis:

- Schema – *ger sammanhang/överblick.*
- Aktivitetsschema – *främjar ordning, vad ska jag ta med, hur utför jag uppgiften?*
- Tidshjälpmedel
- Ritprat – *exempelvis sociala berättelser, seriesamtal.*
- Visuella strukturer – *för idrott, raster, kösituationer. Detta kan exempelvis vara staket eller rep som visar hur långt man får gå.*
- Valsituationer – *att tydliggöra vad som är tillgängligt just nu.*
- Synliggörande miljö – *visar exempelvis var material finns. Ett annat exempel är markeringar i golvet som visar var man ska stå.*
- Rumsorientering – *stöd som hjälper barnet att hitta till rätt plats, exempelvis med hjälp av färger.*

Perception och motorik

Barnets förmåga att tolka och bearbeta sinnesintryck kan vara hyper (är extra känsligt för exempelvis dofter, smak eller material), hypo (har en mindre känslighet och kan exempelvis gå ut i T-shirt på hösten utan att frysa), fluktuerande (känsligt för vissa saker, exempelvis ljud eller ljus) eller varierande.

- De motoriska funktionerna kan också variera och barnet kan ha svårt med bland annat koordination. Detta ihop med till exempel känslighet för ljud kan göra att det blir jobbigt i gymnasalen, sa Linnéa Oskarsson.

Begriplighet, meningsfullhet och stressorer

Det behövs både meningsfulla sammanhang, samspel och god självkänsla för att barnet ska må bra i förskola/skola. Ett sätt att förebygga och minska stress kan vara att kartlägga barnets energiåtgång. För – som ett barn uttryckte det – *”När jag kraschar är det ju redan försent”*. Barnets energiåtgång vid olika aktiviteter kan kartläggas genom exempelvis skalor, genom att färgkoda en dag, ange Bu eller Bä för olika aktiviteter, syna en situation i detalj, ritprata och/eller göra kommunikationskartor.

Det är viktigt att omgivningen har förståelse och kan anpassa krav efter barnets förmåga.

- Man får tänka på att även roliga saker tar energi! Barnet har behov av återhämtning och behöver ha ork över tid, sa Linnéa Oskarsson.

Frågor till Linnéa Oskarsson

Det blir ibland krångligt under fri lek när många barn vill göra samma sak. Hur kan vi lösa det?

- Ett sätt är att visualisera att det finns exempelvis tre platser till en viss aktivitet. Man kan rita eller göra markeringar som visar när platserna är slut.

Skolan vill inte alltid särskilja någon genom att exempelvis ge barnet en smörgås mellan lektionerna. Hur gör vi, när vi vet att vårt barn behöver den extra energitillförseln för att orka?

- Ta hjälp av elevhälsan så att ditt barn får den hjälp det behöver.

Orkar inte klättra och springa

Viktor som deltar på familjevistelsen undersöks på medicinmottagningen varje år. Där följer man honom enligt riktlinjerna för barn med NF 1. Familjen har också koll på om Viktor skulle börja skela, få smärta, kräkningar eller mer klåda.

Än så länge har ingenting upptäckts som har krävt någon åtgärd, förutom att Viktor har ilägg i skorna som ger foten en bättre funktion. Han har inga farliga tumörer, bara något enstaka fibrom i huden. Men han har en del besvär från huden som klåda och utslag. Han har även förändringar i ögonen, lisch noduli som är godartade pigmentknutor på ögats regnbågshinna.

- Viktors jobbigaste symtom i dag är nog att han har svårt med uthålligheten, han blir snabbare trött än andra barn och orkar inte klättra, hoppa och springa på samma sätt som de. Han umgås helst med ett barn i taget och bygger gärna lego eller sysslar med andra lugnare aktiviteter. Nu är vi mest oroliga för att han ska bli ensam eller mobbad när han börjar skolan, säger Marie.

Fredrik berättar att de ska försöka få en resursperson till klassen i höst, för att stötta Viktor på rasterna. Han behöver uppmuntran att röra på sig och hitta aktiviteter som han kan tycka är roliga och som han klarar av.

- Det är ju faktiskt så att de barn som mest av alla behöver röra på sig, lätt blir sittande. Viktor behöver stöd i sin fysiska aktivitet och han behöver också få känna gemenskap med andra barn, säger Fredrik.

Marie tillägger att Viktor även kan behöva stöd vad gäller finmotoriken. Han kan ha svårt att fokusera på exempelvis att skriva, och tappar lätt orken i finmotoriska rörelser.

- Om han inte får hjälp med detta kanske han får sämre självförtroende när han börjar skolan, säger Marie.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter

Bodil Mollstedt, specialpedagog, berättade om Ågrenskas pedagogiska arbete med barnen och om tidigare erfarenheter av barn med NF 1.

Det pedagogiska programmet under en familjevistelse planeras utifrån individens förutsättningar. Det bygger på generell specialpedagogik och specifik kunskap om diagnosen. Inför familjevistelsen inhämtar personalen kunskap om barnen och deras behov genom samtal med föräldrarna och genom information från pedagogerna i barnens förskolor och skolor. Andra viktiga informationskällor är medicinsk information och de tidigare erfarenheterna från Ågrenskas familjevistelser med barn som har NF 1.

Det pedagogiska programmet under familjevistelsen utformas från WHO's klassifikation ICF, International Classification of Functioning.

- Den innebär att personer med funktionsnedsättning inte bara ska ha möjlighet att vara med rent fysiskt utan att de också ska ha inflytande, förklarade Bodil Mollstedt.

Tidigare erfarenheter

Ågrenska har tidigare i familjevistelserna mött 33 barn med neurofibromatos i åldrarna 5-13 år; 19 pojkar och 14 flickor. Av dessa barn gick åtta i förskolan, 19 grundskolan (10 hade stödundervisning) och sex gick i särskolan. Sju av barnen hade assistent i förskolan/skolan och fem hade extra idrott- och motorikträning. Sexton av de 33 barnen hade synnedsättning, fyra hörselnedsättning, sex hade intellektuell funktionsnedsättning och fem hade diagnosen ADHD. Två hade autistiska drag.

Språk och kommunikation

När det gällde språklig och kommunikativ förmåga hade flera inga svårigheter alls. Bland de barn som hade svårigheter kunde man se något av följande: att barnet pratar mycket otydligt och snabbt, nästan snubblar över orden, pratar högt och gällt, har artikulationssvårigheter, begränsat ordförråd, svårt att verbalisera det barnet känner och vill eller

att det inte uppfattar ickeverbala signaler såsom kroppsspråk och ansiktsuttryck.

För att *stimulera tal, språk och kommunikation* kan man använda bildstöd vid muntlig och skriftlig information, sång-, rörelse- och språklekar, sagor, målarberättelser och minneslekar.

- Detta är något vi gör under barnens vistelse på Ågrenska, sa Bodil Mollstedt.

Grovmotorik

När det gällde grovmotorik hade flera av barnen inga problem alls. Andra hade svårigheter med smidighet, att springa och hoppa och att samordna rörelser. Några blev fort trötta.

För att *stimulera fin- och grovmotorik, balans och koordination* på vistelsen jobbar Ågrenska med bild- och formaktiviteter som att klippa och pärla, textiltryck, rörelselekar till musik, hinderbana med balans- och smidighetsträning som att gå på stockar, klättra i berg, cykla och leka på lekplatsen.

- Vi har också aktiviteter med naturliga pauser, som exempelvis trekamp och walkie-talkiegömme, sa Bodil Mollstedt.

Inläring

Några av de 33 barnen hade inga problem alls med inläring, medan många hade varierande svårigheter. Svårigheterna kunde ses vid gruppaktiviteter/samling eller i enskilt arbete som krävde koncentration/ självständigt arbete eller organisering av arbetet.

För att *minska konsekvenserna av inläringssvårigheter* kan skolan jobba med ett strukturerat schema som förbereder barnen på vad dagen skall innehålla. Barnen behöver tydliga, anpassade arbetsuppgifter, en lugn miljö med tillgång till hörselskydd och en avskärmad arbetsplats. Upprepning, konkret material och enskilda genomgångar kan underlätta.

- Kompensatoriska hjälpmedel och olika tidshjälpmedel kan också behövas, sa Bodil Mollstedt.

Konsekvenserna av koncentrationssvårigheter kan minskas genom individuellt anpassade arbetspass och möjlighet till pauser under arbetspasset.

- Gruppaktiviteter kan behöva varvas med självständiga aktiviteter och mer koncentrationskrävande aktiviteter kan behöva varvas med motoriska aktiviteter, sa Bodil Mollstedt.

Socialt samspel

I det sociala umgänget hade flera av barnen inga problem alls, medan andra hade svårigheter med turtagning och att vara en del i en grupp.

Några kunde lätt komma i konflikt med andra och hade svårt att ta motgångar.

- Vuxna kan uppmuntra till socialt samspel och kamratrelationer och bidra till att stärka självkänslan genom att ge vuxenstöd när så behövs i arbetspass och i uteaktiviteter och under den tid som uppstår mellan olika aktiviteter. Man kan behöva ge positiv respons och uppmuntra till samtal genom olika övningar, sa Bodil Mollstedt.

Stimulera socialt samspel görs genom samarbetsövningar och gemensamma aktiviteter.

Den goda cirkeln

Den goda cirkeln visar hur olika faktorer kan påverka barnets utveckling: stimulerande upplevelser och erfarenheter väcker barnets lust att ta egna initiativ.

- Det leder till ökad aktivitet som i sin tur påskyndar barnets utveckling och bidrar till att barnet vill pröva på fler stimulerande upplevelser och vågar tänja på gränserna, sa Bodil Mollstedt.

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>

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

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

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

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar forskningen, men också de erfarenheter som Ågrenska har gjort under trettio års arbete med familjevistelser.

En syskonrelation är inte lik någon annan relation man har i livet. Den är ofta livets längsta och innehåller nästan alltid både positiva och negativa inslag.

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonet har ofta en bristfällig kunskap om sin brors/systers diagnos och föräldrarna överskattar ofta hur mycket syskonet vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Man vet inte hur mycket syskonet förstått och hur det tolkat informationen om sjukdomen och vad den innebär.
- Att förstå och skapa kunskap tar tid. Man kan behöva prata om saken kontinuerligt då barnen växer och situationen förändras.

Det är vanligt att syskon bär på frågor de aldrig vågat ställa till någon. En del är rädda att funktionsnedsättningen smittar, andra har en känsla av skuld och tror att de själva kan ha orsakat syskonets skada.

Egentid är viktigt

Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade.

De måste känna att de också får egentid med föräldrarna.

- Den bör vara avsatt speciellt för dem och inte bara bestå av tid som ”ändå blev över”, sa Marcus Berntsson, pedagog på Ågrenska.

Yngre syskon uppfattar tidigt omgivningens behov av hjälp. De har många varför-frågor och behöver svar som anpassats efter deras nivå. Efter nioårsåldern får barn en mer realistisk syn på tillvaron. De börjar se konsekvenser och kan uppleva det som jobbigt att syskonet i någon mån är avvikande. Vissa syskon får en känsla av skam.

- Barnen noterar blickar och reaktioner från omgivningen och börjar fundera på hur de ska förklara för andra. Då är det bra att i familjen ha ett gemensamt förhållningssätt, menade Marcus Berntsson.

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. En del känner skuld över att vara friska.

Kunskap, känslor och strategier

Under familjevistelserna på Ågrenska har barnteamet utarbetat ett koncept för syskonen som utgår ifrån kunskap, känslor och strategier i vardagen.

Kunskap ges utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare för dem att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person.

Teamet berättar också att de barnet inte bär något ansvar för att syskonet blivit sjuk och hjälper dem med strategier för hur de ska

hantera frågor från omgivningen. När de åker från Ågrenska ska de ha fått med sig bra verktyg för att hantera sådana situationer.

Känslor hanteras genom ett öppet och tillåtande klimat, där alla ska känna sig bekväma med att prata fritt.

- Vi gör olika aktiviteter med barnen och ungdomarna för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det mycket lättare att prata om personliga saker, sa Marcus Berntsson.

Strategier i vardagen bygger på att syskonet utbyter erfarenheter med andra syskon och sätter ord på sådant som kan kännas jobbigt. Det kan handla om sorg över att man inte fick en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon.

- Det kan vara bra och logiska tankar, men om man inte får prata om dem blir de ganska tunga att bära, sa Marcus Berntsson.

En del barn undviker att prata med föräldrarna om det som är jobbigt med syskonet eftersom de inte vill belasta föräldrarna. Barnet kan känna att det ofta glöms bort och inte får lika mycket uppmärksamhet som syskonet. Det kan ofta få avbryta roliga aktiviteter på grund av syskonet och känna stora förväntningar på sig, ett stort ansvar och att det hela tiden måste ta hänsyn. Barnet kan också vara oroligt för att syskonet blir retat och känna oro inför framtiden.

För att utveckla strategier att hantera svåra känslor kan man identifiera känslor som brukar komma, hur dessa brukar få en att agera eller reagera och hur man skulle kunna göra istället.

Marcus Berntsson beskrev också positiva aspekter för syskon till barn med funktionsnedsättningar. De lär sig tidigt att respektera olika människor, att ta ansvar, känna empati, förståelse och tålmod och får en bra värdegrund.

Syskons tips till föräldrar:

Berätta om sjukdomen och vad den innebär.

Prata om nuet och framtiden.

Hantera utbrott och andra problem som kan dyka upp, visa att det inte är mitt ansvar.

Ge egen tid.

Syskons tips till lärare:

Fråga hur jag mår – inte bara om mitt syskon.

Tänk på att det ibland är jobbigt prata om funktionsnedsättningen.

Ta läraransvar om syskonet eller jag själv blir retad.

Ha förståelse för min situation hemma.

Läs mer om Ågrenskas arbete med syskongrupper på
www.syskonkompetens.se

Munhälsa och munmotorik

Barn med särskilda behov bör tidigt ha kontakt med tandvården, gärna en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med logoped. Det sa 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.

- Personer med bekräftad eller med misstanke om en sällsynt diagnos kan remitteras till vår klinik i Göteborg för diagnosutredning, kartläggning och rådgivning kring behandling, oavsett var i Sverige man bor. Vi erbjuder också rådgivning till vårdutövare via videokonferens, telefon och genom bedömning utifrån modeller, foto, röntgen och video, berättade Åsa Mogren.

Vartannat barn med en sällsynt diagnos har en orofacial dysfunktion. Det betyder att barnet kan ha svårt att dricka, tugga och svälja, äta, suga eller ha problem med salivläckage, mimik eller tal och kommunikation.

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.

- Det finns nu 88 personer med NF 1 i vårt register. De flesta har inga problem med tal, att äta och dricka eller med saliven, sa Åsa Mogren.

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

Studier om NF 1

Enligt de studier som gjorts om munhälsa hos personer med NF 1 är det känt att följande besvär kan förekomma:

- Lägre *eller* högre salivsekretion (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. 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 torrhetskänsla och sveda.

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

Trots att vissa personer med NF 1 har en lägre salivsekretion har studier visat en generellt lägre kariesrisk hos personer med NF1 jämfört med den övriga populationen.

Neurofibrom i munhålan

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 (panorama) är ett sätt att screena för fibrom i käkar och käkleder, sa Christina Havner.

Barn med neurofibromatos typ 1 bör undersökas i tandvården minst två gånger per år 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, sa Christina Havner.

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

Antal neurofibrom/ytenhet är mycket lägre i munnen än huden, men ska följas upp.

Intraorala plexiforma neurofibrom kan vara svåra att skilja från neurofibrom kliniskt och histologiskt.

Underbett och korsbett är något vanligare hos personer med NF 1 och kan behandlas på sedvanligt sätt.

Förebyggande tandvård viktigt

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 (fissurförsegling) för att minska risken att få hål, sa Christina Havner.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården. Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel och rekommendera rätt munvårdspreparat som t.ex. tandkräm med särskilda egenskaper.

För barn som inte tycker om tandkrämssmaker finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket, tandkrämer som har en tillsatt bakteriedödande effekt och med extra hög fluoridhalt.

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

Samhällets övriga stöd

Jenny Velund är kurator och arbetar på Drottning Silvias barn och Ungdomssjukhus i Göteborg. Hon informerade om de stöd som finns att få för personer med funktionsnedsättning.

Jenny Velund berättade inledningsvis om de olika aktörer i samhället som står för olika slags stöd till individen. Till det statliga stödet räknas

Försäkringskassan som hanterar sjuk- och föräldraförsäkring, omvårdnadsbidrag, merkostnadsersättning och assistans. Bland samhällets övriga stöd finns stöd som utgår från två lagar; Socialtjänstlagen (SoL) och Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS).

- Samhällets övriga stöd omfattar även habilitering, familjerättsliga frågor, barnomsorg, skola, arbete, bostad, ekonomi och migration, sa Jenny Velund.

LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- 1) med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- 2) med betydande eller bestående begåvningsmässigt funktionshinder eller hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- 3) 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.

Om man bedöms ingå i någon av dessa tre personkretsar kan man beviljas insatser enligt LSS. Men alla insatser kan sökas även enligt socialtjänstlagen:

- Rådgivning eller annat stöd
- Personlig assistans
- Ledsagarservice
- Kontaktperson
- Avlösarservice
- Korttidsvistelse, barn och vuxna
- Boende i familjehem eller bostad med särskild service, barn och vuxna
- Daglig verksamhet

Andra insatser är:

Bilstöd: söks hos Försäkringskassan och förutsätter ett varaktigt behov (förväntas bestå i mer än nio år)

Boendestöd: söks hos kommunen

Bostadsanpassning: arbetsterapeut bedömer, kommunen handlägger

Färdtjänst: söks hos kommunen, läkarintyg behövs

Hemsjukvård och hemtjänst

Stöd i skolan

Alla elever i grund- och gymnasieskolan har rätt att nå så långt som möjligt i sin kunskapsutveckling, utifrån sina förutsättningar. För att nå dit ska alla elever få ledning och stimulans i skolan.

- Om du tror att ditt barn behöver extra stöd i skolan ska du ta kontakt med skolan, antingen med ditt barns lärare eller med rektorn. Det är rektorn som har det yttersta ansvaret för att alla elever får det stöd och den hjälp de behöver, sa Jenny Velund.

Om föräldrar och rektor inte kommer överens, bör föräldern i första hand kontakta skolans huvudman. Det kan vara en kommunal nämnd eller – om det är en friskola – skolans styrelse. Skolverket har en upplysningstjänst som kan vara till hjälp. Överklaganden görs till skolväsendets överklagandenämnd och i sista hand kan man även vända sig till skolinspektionen.

Två insatser

Det finns två stödinsatser i skolan; extra anpassningar och särskilt stöd. Med extra anpassningar menas att skolan ska göra anpassningar inom ramen för den ordinarie undervisningen om en elev behöver det. Det kan till exempel vara hjälp att planera och strukturera ett schema över skoldagen, extra tydliga instruktioner, anpassning av läromedel eller en speciallärare som arbetar med eleven under en viss tid.

Om de extra anpassningarna inte räcker till, eller om det bedöms att extra anpassningar inte kommer att vara tillräckliga, ska rektorn se till att utreda om eleven behöver särskilt stöd.

- Det kan till exempel vara regelbunden kontakt med en speciallärare under en längre tid, placering i en särskild undervisningsgrupp eller en elevassistent som stödjer eleven under skoldagen, sa Jenny Velund.

Fonder

Det finns fonder som enskilda personer med funktionsnedsättning/familjer kan söka pengar från.

Sök på kommunens hemsida, regionens hemsida (länkar på habiliteringens sida i alla fall i VGR), på biblioteket eller på nätet. Det finns också företag som hjälper till att sälla för en kostnad på ett par hundralappar. Kurator kan skriva ett generellt intyg som kan skickas med.

Mer information:

www.forsakringskassan.se

www.socialstyrelsen.se

www.nfsd.se (Nationella Funktionen för särskilda diagnoser)

www.skolverket.se

www.1177.se

www.mfd.se (Myndigheten för delaktighet)

www.anhoriga.se

www.agrenska.se

<https://www.vgregion.se/f/habilitering-och-halsa/patient/behandling-i-grupp/lanktips/att-vara-foraldrar-till-ett-barn-med-funktionsnedsattning/>

<https://goteborg.se/wps/portal/enhetssida/lots-for-barn-och-vuxna-med-funktionsnedsattning>

www.passalen.se

www.hejaolika.se

<https://stiftelser.lansstyrelsen.se/StiftWeb/SSearch.aspx>

(Länsstyrelsernas gemensamma stiftelsedatabas)

<http://www.skolinspektionen.se/sv/anmalningar/> (Skolinspektionen)

En stolt och glad familj

Bröderna Viktor och Johannes leker och har mycket kul ihop och när Viktor börjar skolan i höst ska ännu ett syskon vara fött.

- Då behöver inte Viktor gå på fritids efter skolan, utan kan komma hem. Det tror vi blir jättebra eftersom skolarbetet kommer att ta mycket av hans energi, säger mamma Marie.

Hon berättar att både hon och Fredrik gjorde ett gentest efter att Viktor hade diagnostiserats, för att se om någon av dem var bärare av genen. Ingen av dem är det, och Marie sa att hon heller inte har gjort någon fosterdiagnostik på barnet i magen.

- Vi tar det som det kommer, det är vårt efterlängtrade barn även om det skulle ha någon diagnos, inflikar Fredrik.

Marie arbetar 75 procent fram till föräldradigheten och Fredrik jobbar heltid i industrin. Med tre barn i familjen kommer det inte att bli så mycket tid över för något annat att familjeliv och jobb, men det är inget som någon av dem längtar efter eller saknar.

- Jag vill inget annat än att komma hem till min familj efter jobbet, det är det bästa av allt, säger Fredrik.

Marie tänker att de kanske kan komma att dela upp sig lite i familjen ibland; att någon förälder tar med sig Johannes ut på någon aktivitet som är mer fysiskt krävande och att den andre gör något roligt med Viktor och bebisen. Hon berättar att familjen också har stöttning av syskon och föräldrar.

Överlag är det en nöjd och stolt familj som ser ljus på livet;

- Ja, det är ju ingen idé att vara orolig för något som *kanske* kan komma att hända i framtiden. Vi fokuserar på det positiva, säger Marie.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 15 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika typer av syndrom. Det är en paraplyorganisation där en mängd olika diagnosföreningar finns representerade.

Förbundets uppdrag är framför allt att driva handikappolitiska frågor, att påverka och påtala att sällsynta diagnoser måste uppmärksammas och forskas kring.

Enligt ordförande Elisabeth Wallenius trycker förbundet på att personer med sällsynta diagnoser har rätt till samma insatser från samhället som alla andra, till exempel när det gäller vård och behandling. De ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras syndrom.

Förbundets 12 000 medlemmar representerar ett 50-tal olika diagnosföreningar som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla sjukdomar eller syndrom är livslånga, obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

Här hittar du Riksförbundet för sällsynta diagnoser:

www.sallsyntadiagnoser.se

Föreningensinformation

Camilla Staxgård från Nf-förbundet Sverige berättade om föreningens verksamhet.

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 medlem i Riksförbundet Sällsynta diagnoser och i NF-Europé.

Läs mer på www.nf-forbundet.se

Informationscentrum för ovanliga diagnoser

Socialstyrelsen har en kunskapsdatabas för ovanliga diagnoser. Den innehåller för närvarande informationstexter om cirka 300 ovanliga sjukdomar.

Texterna produceras av Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet i samarbete med ledande medicinska experter och företrädare för patientorganisationer. Kvalitetssäkring sker genom granskning av en särskild expertgrupp utsedd av universitetet.

Informationen i databasen uppdateras regelbundet och ytterligare diagnoser tillkommer varje år. Texterna översätts också successivt till engelska. Till varje text finns även en folder som kan beställas kostnadsfritt eller laddas ner från Socialstyrelsens webbplats.

De som skriver texterna svarar även på frågor och hjälper till att söka information. De nås på telefonnummer 031-786 55 90 eller via mail, ovanligadiagnoser@gu.se.

Läs mer på www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser

NFSD – Nationella Funktionen Sällsynta diagnoser

Ågrenska har under åren 2012-2018 drivit Nationella Funktionen Sällsynta Diagnoser, NFSD, på uppdrag av Socialstyrelsen och har arbetat med samordning, koordinering och informationsspridning inom området sällsynta diagnoser.

NFSD arbetar idag huvudsakligen med att sprida information för att öka kunskapen inom området sällsynta diagnoser genom sin webbplats nfsd.se och på sociala medier (Facebook, Twitter och LinkedIn).

Neurofibromatos typ 1

En sammanfattning av dokumentation nr 585

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

Varje år får cirka 30 personer diagnosen neurofibromatos typ 1, NF 1 i Sverige. Diagnosen är lika vanlig hos kvinnor som män och symtomen kan variera stort.

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 det gäller även vid behandling av flera andra symtom.

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

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2019

www.agrenska.se



ÅGRENSKA