

Dokumentation nr 542

# Neurofibromatos-NF1, vuxenvistelse

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



ÅGRENSKA

[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)

# NEUROFIBROMATOS TYP 1, NF1

## VUXENVISTELSE

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet neurofibromatos typ 1, NF1.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation. Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

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

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, [www.agrenska.se](http://www.agrenska.se).

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

**Barbro Westerberg**, överläkare och neuropediatriker, Sahlgrenska  
Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg

**Jesper Ottosson**, ST-läkare, Klinisk genetik, Sahlgrenska  
Universitetssjukhuset, Göteborg

**Sara Lattanzi**, hudläkare, Frölunda specialistsjukhus, Västra  
Frölunda

**Barbro Svedell**, NF-förbundet

**Helena Nilsson Magrino**, Arbetsförmedlingen, Varberg

**Medverkande från Mun-H-Center:**

**Annette Carlsson**, tandhygienist

**Medverkande från Ågrenska:**

**Cecilia Stocks**, koordinator

**Annica Harrysson**, verksamhetsansvarig

**AnnCatrin Röjvik**, verksamhetsansvarig och specialpedagog

**Marianne Lesslie**, redaktör

Här når du oss!

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

## Innehåll

Neurofibromatos, typ 1- medicinska aspekter	5
Genetiska aspekter vid NF1	9
Ur hudläkarens perspektiv	10
Kirurgisk behandling av NF1	13
Föreningsinformation, NF-förbundet	15
Arbetsförmedlingen – stöd vid funktionsnedsättning	15
Linnea är 48 år och har NF1	17
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	19
Informationscentrum för ovanliga diagnoser	26
Nationella funktionen sällsynta diagnoser	26

## Neurofibromatos, typ I- medicinska aspekter

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

NF 1 upptäcktes av den tyske patologen professor Freidrich Daniel von Recklinghausen i början av 1900-talet. Sjukdomen kallades förr von Recklinghausens sjukdom. 1987 konstaterades att NF 1 orsakas av en förändring av en gen på kromosom 17 (17q11.2). NF 1 är ett dominant ärftligt syndrom, men i cirka hälften av fallen uppstår det genom en ny mutation och är inte nedärvd. Mer om genetik senare i dokumentationen.

Det finns två diagnoser, neurofibromatos typ 1 (NF 1) och neurofibromatos typ 2 (NF 2). NF 2 orsakas av en deletion på kromosom 22 och sjukdomarna skiljer sig åt.

90 procent av alla som fått diagnosen neurofibromatos har NF 1. Syndromet förekommer hos ett barn av 3000 födda.

### **30 nya fall per år**

I Sverige får ungefär 30 nya personer diagnosen varje år. Cirka 3000 personer har NF 1 i landet.

Neurofibromatos förekommer över hela världen och är lika vanligt hos kvinnor som hos män. NF 1 är den vanligaste sällsynta diagnosen, trots det känner inte alla läkare till den.

– Det gör att man som vuxen inte alltid träffar på en läkare som är intresserad av diagnosen, säger Barbro Westerberg.

### **Diagnos**

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

De olika kriterierna är:

- minst sex stycken café-au-lait-fläckar, som förkortas CAL
- minst 2 neurofibrom eller ett plexiformt neurofibrom
- pigmentfläckar (fräknar) i armhålorna och ljumskarna
- skelettförändringar och ibland benbrott i långa rörbenet (falsk led) eller i sfenoidvingebenet (finns innanför örat)
- gliom (tumör kring synnerven)
- fler än två Lischka noduli (hamartom, som är ofarliga pigmentknutor i regnbågshinnan, iris)
- föräldrar och/eller syskon som har NF1

– Det är enklare att komma fram till en diagnos om det finns familjemedlemmar som har NF 1. Då är det troligt att barnet har tillståndet och diagnosen kan bekräftas med ett genetiskt test, säger Barbro Westerberg.

Om det däremot kommer ett litet barn med fyra av de karaktäristiska café-au lait fläckarna, som inte har en släkting med neurofibromatos, kan läkaren inte ställa diagnosen.

– Diagnosen är möjlig att ställa först när barnet har fler fläckar och ytterligare symtom, säger Barbro Westerberg.

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

### **Symtom**

Neuro betyder nerv och fibrom betyder godartad bindvävsknuta och det är det mest synliga symtomet. Neurofibromatos kan drabba 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 förändras ibland och kan ge kortväxthet. Skolios, epilepsi, högt blodtryck och pseudoartros (falsk led) förekommer.

Cirka femtio procent av patienterna med NF 1, har inga eller lindriga symtom. Fyrtio procent har medicinska problem.

Skolios, det vill säga sned rygg, förekommer hos tjugo procent.

### *UBO*

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

### **Mindre vanliga symtom**

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

- epilepsi
- tumörer i hjärnan
- pseudoartros (falsk led)
- sfenoiddysplasi (förändring i vingbenet innanför örat)
- artärförträngning (ofta njurartär) ger högt blodtryck
- fäokromocytom (binjurebarkstumör)

- för tidig pubertet
- livstidsrisk att utveckla maligna tumörer

### **Behandling**

Vid behandling av symtomen krävs ofta samarbete mellan olika specialister, sådana kan vara ögonläkare, onkolog, neurokirurg och hudläkare (mer om huden kommer i ett senare kapitel).

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

För den som drabbats av skolios blir operation ibland nödvändig. Det kan också bli aktuellt att sätta in hormonbehandling vid kortvuxenhet.

Många har svårt att sova. Är problemen stora kan det behöva göras en kartläggning av vad de består i. Smärta förekommer också vid NF 1 och det kan störa sömnen.

– Bland annat går det att tillföra sömnhormonet melatonin, när det är klarlagt vad som orsakar problemen, säger Barbro Westerberg.

### **Utvecklingspsykologiska svårigheter**

De flesta med neurofibromatos har normal begåvning, cirka hälften har inlärningssvårigheter. Vanligt är brister i koncentrationsförmåga, korttidsminne, uppmärksamhet, uthållighet och i förmågan att planera och organisera. Drygt 30 procent anses ha adhd-symtom medan det är mer osäkert hur många som har störningar inom autismspektrat.

– Dessa problem är lite vanligare hos barn med NF 1 än det är hos barn i allmänhet, säger Barbro Westerberg.

Den språkliga utvecklingen är ibland försenad och otydligt tal och stamning är vanligt.

IQ-värdet är sällan under 70 (en genomsnittligt intelligent person har ett IQ-värde på 100). De flesta personer med NF 1 har inga svårigheter alls med stavning och att läsa, medan många har svårt för matematik. 65 procent av personerna med NF 1 har svårigheter med studier på högskola och universitet.

### **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, eventuella tumörer och neurologiska symtom.

– Kvinnor bör göra mammografi en gång om året eftersom risken för bröstcancer är förhöjd vid NF1, säger Barbro Westerberg.

När det gäller behandling av olika symtom finns det tydliga riktlinjer för barn, men ännu inte för vuxna.

– Det finns men de är inte formulerade i skrift ännu. De behövs så att ni kan visa dem för er läkare på vårdcentralen. Efter att ha varit här kommer jag att se till att det blir verklighet, säger Barbro Westerberg.

### **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.

– Vi försöker skapa ett expertteam eller kunskapscentrum för NF 1, där vi kan samla alla specialister som behövs i behandlingen. Det är mycket angeläget och förutsätter samarbete med andra universitetssjukhus. Teamet ska bestå av barn- och hudläkare, ögonläkare, endokrinolog, ortoped, neurolog, neuro- och plastikkirurg, psykopedagog och genetiker, säger Barbro Westerberg.

## **Frågor till Barbro Westerberg:**

### ***Jag har hört att längden påverkas av dålig nattsömn?***

– Nej, det har inte med saken att göra.

### ***Hur ska man göra för att få sova?***

– Det är viktigt att ha det lugnt och tyst omkring sig. Sedan kan sömnhormonet melatonin vara bra. Melatonin är ett hormon som produceras av tallkottkörteln. Melatoninets effekt är att man blir sömning, och utsöndringen av melatonin är troligen kroppens viktigaste mekanism för att få oss sömninga. Det finns i tablettform. Melatonin ger insomning och fyra till fem timmar sömn. Det är viktigt att man hittar sitt eget sätt att sova bra.

### ***Är blödarsjuka och hypotyreos vanligt hos patienter med NF1?***

– Nej det är inte vanligare än hos andra. Vid blödarsjuka är det ytterligare en gen som är förändrad. Hypotyreos ska man alltid vara uppmärksam på, för det får många vuxna. Typiskt för hypotyreos är trötthet, viktuppgång och att man är trög i magen. Det behandlas med hormoner.



## Genetiska aspekter vid NF1

**NF 1 orsakas av en förändring av en gen som finns på kromosom 17 (17q11.2).**

**– Varför det hos en viss person uppstått en mutation där går inte att säga, men det är ett känsligt område och det uppstår ganska ofta fel i den genen, berättar Jesper Ottosson, ST-läkare vid Klinisk genetik på Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.**

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

Kromosomerna består av DNA, den molekyl som bär våra gener. DNA- tråden är mycket lång och mycket tunn. En enda cellkärna innehåller nästan två meter DNA. För att den skall få plats är den hoppackad med hjälp av proteiner. Den mänskliga arvsmassan innehåller cirka 25 000 gener.

– Varje gen ser till att ett visst ämne skapas i kroppen och påverkar en viss egenskap. NF 1-genen innehåller information för bildandet av ett ämne som heter neurofibromin. Detta har till funktion att kontrollera celledelning och celltillväxt, vilket hindrar tumörbildning. Förändringar i neurofibromin kan påverka detta bromssystem, och risken finns för utveckling av neurofibrom, säger Jesper Ottosson.

NF1 nedärvs autosomalt dominant.

– Om den ena föräldern har sjukdomen, det vill säga har en normal gen och en förändrad gen, finns det risk att få barn med sjukdomen. Vid varje graviditet följer antingen den normala genen eller den förändrade genen med, vilket gör att risken blir femtio procent. De barn som inte får den muterade genen får inte sjukdomen och för den heller inte vidare, säger Jesper Ottosson.

Ungefär hälften av alla med NF1 har en nymutation, det vill säga att en förändring av genen uppträder för första gången hos personen själv och inte är nedärvd från någon av föräldrarna. Föräldrar till ett barn med en nymutation har endast en mycket låg risk att föra

anlaget vidare. Den nyuppkomna förändringen i arvsmassan hos barnet blir dock ärftlig, och som vuxen riskerar personen att föra den muterade genen vidare till sina barn.

Om man har funderingar kring ärftlighet eller annat runt sjukdomen går det att få genetisk vägledning på Klinisk genetik vid universitetssjukhusen.

Fosterdiagnostik kan ge svar på om fostret är bärare av den muterade genen och görs vanligen med ett moderkaksprov tidigt i graviditeten, runt graviditetsvecka 11.

Ett ytterligare alternativ för par där förälder bär på anlaget är PGD-preimplantatorisk genetisk diagnostik. Det är en form av provrörsbefruktning som utförs vid några av landets universitetssjukhus.

–Bland nackdelarna finns att det ibland kan vara svårt att bli gravid på detta sätt, samt att processen inom sjukvården kan vara ganska lång säger Jesper Ottosson.

## Frågor till Jesper Ottosson:

### *Varför drabbas syskon olika allvarligt av NF1?*

– Man vet inte säkert, men det beror sannolikt på andra delar av arvsmassan, på slumpen och på icke-genetiska faktorer.

### *Är det vanligt att en person med NF1 också har Noonans syndrom?*

– Det är inte vanligt, men det förekommer. De två sjukdomarna påverkar system i cellen som har mycket med varandra att göra.

## Hudläkarens perspektiv

– **Huden är vårt största synliga organ. De flesta som har NF1 har problem med huden på olika sätt, konstaterar Sara Lattanzi, hudläkare vid Frölunda specialistsjukhus i Västra Frölunda.**

Nästan alla med NF1 har café au lait- fläckar, CAL-fläckar, från födseln.

– Kriteriet för NF1 är att de ska vara en halv centimeter stora och att individen ska ha minst sex fläckar. Men det ser olika ut. En del har knappt någon andra har endast en stor fläck. Variationerna är många, säger Sara Lattanzi.

En på 100 med NF1 har små gula eller orangea noder, pigment-cell- upphöjningar från födseln. De kan sitta var som helst på kroppen och vara som en nagel i storlek och ibland så stora som en femkrona.

– De som har dem har en något ökad risk att utveckla en kronisk leukemi. Även om risken är liten är det bra att vara uppmärksam på det, säger Sara Lattanzi.

När barnen växer upp blir CAL-fläckarna ofta större och mer synliga. Personer med NF1 får fräckar i armhålorna, i ljumskarna och i ansiktet. Med åldern kommer alltfler kutana neurofibrom, som är godartade tumörer som kan uppstå längs kroppens nerver. Så kallade plexiforma neurofibrom, som också är godartade och påminner om neurofibrom, kan finnas redan vid födseln. De är större än de kutana neurofibromen, som är oavgränsade, och har en tendens att bilda blåsor. De kan ge upphov till kosmetiska och lokala besvär (tryck, smärtor med mera) och i sällsynta fall utvecklar de sig elakartat. 40 procent av alla gravida kvinnor upplever att neurofibromen blir fler under graviditeten.

– Man ska vara uppmärksam på om de först ömmar och sedan upphör att ömma. De är också lite annorlunda i konsistensen än de andra. Det är hand- eller plastikkirurg som tar bort dem, säger Sara Lattanzi.

Neurofibromerna sätter sig ibland i munnen, på tandkött såväl som tungan.

– Om man har besvär med dem vänder man sig till avdelningarna för oralmedicin på universitetssjukhusen. Fibromerna sätter sig på nerver och muskler i munnen och kan göra att det blir svårt att uttala vissa ord. CAL-fläckar förekommer också i munnens slemhinna, säger Sara Lattanzi.

Ibland kan NF1 visa sig så sent som i sen tonår eller tidig vuxenålder.

Mottot när man har NF1 är att vara beredd, inte rädd!

– Det gäller en själv och det gäller omgivningen. Det viktigaste är att etablera en bra kontakt med en läkare. Husläkare, ögonläkare, hudläkare eller neurolog. Det ska vara någon som känner till NF1, är intresserad och vet ens historia.

Sen är det bra att träna in ett färdigt svar så att man inte blir svarslös när omgivningen ställer frågor om varför man ser ut som man gör.

– Jag hade en patient som formulerade ett bra svar till alla nyfikna: 'Jag är hälften leopard, svarade hen.' Mycket går att lösa med lite humor.

## Frågor till Sara Lattanzi:

### ***Varför blir det CAL-fläckar. Vad är det som händer?***

– Det är melanocyter, det vill säga celler som gör pigmentet, som klumpar ihop sig. Men vi vet inte varför det blir fläckar. Det vi vet är att melanocyterna utvecklas samtidigt som nervsystemet.

### ***Går det att ta bort CAL-fläckarna med laser?***

– Det kan man, men de kan komma tillbaka. Neurofibromer, däremot, tas inte bort med laser eftersom laserstrålarna inte känner av dem och ofta inte går tillräckligt djupt.

### ***Går det att operera bort alla fibrom?***

– Det går, men det är inte att rekommendera. Dels kommer de gärna tillbaka, men det är också riskabelt att transplantera hud, eftersom det blir ärrbildningar och det gör att huden förlorar i elasticitet och blir hård. Man kan också få sår på huden eller problem med musklerna som finns under och som blir komprimerade av ärren. Man får tänka på om man tycker att det är värt det. Vi brukar ta bort enstaka fibrom, när de orsakar smärta eller förhindrar kroppsrörelse.

### ***Finns det bra metoder att få bort klåda?***

– Ofta beror klåda på att nerverna blir retade. Det ger också domningar och är svårt att komma tillrätta med. Då brukar vi ta bort den plexiforma neurofibromen som orsakar klådan. När det gäller klåda som beror på att det blir svettigt eller att det finns finnar under fibromen eller att fibromen skaver mot ett klädesplagg, kan man använda salva som torkar ut, utan att huden blir tunnare. Zinksalva eller en mildare kortisonsalva i ansiktet och en starkare kortisonsalva i hårbotten. Kapsaicin är en salva som bedövar och det verksamma ämnet är extrakt av chili.

### ***Varför är huden mörk runt ögonen?***

– Det kan vara mörk hud både runt ögon och mun. Det är melanocyter som är känsligare mot hormoner särskilt under graviditeten. Då produceras mer melanocyter. När det gäller NF1 så är melanocyterna redan igång och gör CAL-fläckarna. Det blir då dubbel belastning på melanocyterna, så att de producerar ännu mer pigment.

***Är det farligt att tatuera sig för den som har NF1?***

– Nej inte alls.

## Kirurgisk behandling av NF1

**Med diagnosen NF1, följer symtom som kan behöva åtgärdas kirurgiskt. Det kan handla om funktionella eller kosmetiska besvär.**

**Plastikkirurg Peter Tarnow, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg, berättade om kirurgiska ingrepp som är möjliga och ibland omöjliga att vidta.**

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

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

### **Neurofibrom i huden**

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

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

Läkningen tar längre tid än vid andra hudoperationer.

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

Dock brukar patienten trots besvären bli nöjdare efter operationen.  
 – Även om man inte får bort allt blir situationen mindre besvärlig symtomässigt eller socialt, sa Peter Tarnow.

### **Plexiforma neurofibrom**

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

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

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

### **Falsk led**

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

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

Det finns risker med kirurgin och resultaten är inte alltid de bästa.

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

## **Fråga till Peter Tarnow:**

### ***Vilka operationer godkänner landstinget?***

– Enligt min mening är NF1 en medfödd sjukdom som orsakar mycket lidande och som bör behandlas. Men resurserna inom sjukvården har krympt och det är olika regler inom landstingen för vad man får göra. Det blir en bedömningsfråga hos den enskilde läkaren vad man kan godkänna och en prioritering mellan olika

patienter. Som patient kan man alltid ställa frågan till sin läkare och på flera ställen i landet om man verkligen behöver ha något åtgärdat.

## Föreningsinformation, NF-förbundet

**NF-förbundet är en förening för alla med NF1 och NF2.  
– Det är en plats att dela erfarenheter, säger Barbro Svedell, kassör i NF-förbundet.**

NF-föreningen bildades 1991 och bytte namn till NF-förbundet 2002. Då fanns redan ett tiotal regionala föreningar runt om i landet, bland annat ABI-regionen som omfattar Stockholms län, Gotland och FEH som omfattar Jönköpings län.

Medlemskapet på 300 kronor, ger förutom gemenskap NF-bladet fyra gånger per år och möjligheter att vara med på årsmötet. Varje år arrangeras dessutom familjeläger, informationskonferens och ungdomsläger. NF-förbundets symbol är en igelkott.

– Igelkotten har taggar men de sticks inte. Den som har NF har hudfläckar och tumörer på huden. De syns men de sticks inte och smittar inte, säger Barbro Svedell.

Mer information på [nf-forbundet.se](http://nf-forbundet.se)

## Arbetsförmedlingen – stöd vid funktionsnedsättning

**Arbetsförmedlingen har ett tydligt uppdrag från regeringen att prioritera de som har svårt att etablera sig på arbetsmarknaden, bland annat personer med funktionsnedsättning.**

**– Ett annat viktigt uppdrag är att öka sysselsättningen i landet och sammanföra individer som söker arbete med företag som söker arbetskraft, säger Helena Nilsson Magrino, handläggare på Arbetsförmedlingen i Varberg.**

Särskilda insatser är riktade till personer med nedsatt arbetsförmåga.

– Det är många saker som påverkar arbetsförmågan. Bland annat individens styrkor och svagheter. Arbetsmiljön och hur den ser ut. Sedan handlar det om arbetsuppgiften, vad personen ska göra, hur tungt arbetet är och hur snabbt det måste gå, säger Helena Nilsson Magrino.

Genom att ändra de här tre variablerna på olika sätt kan förutsättningarna bli bättre. Kanske behövs mer utbildning, eller en förändring av arbetsmiljön eller kanske ska arbetsuppgifterna anpassas bättre efter den arbetssökande.

– För att den anpassningen ska ske krävs det att vi på Arbetsförmedlingen får veta vad personen behöver ha hjälp med och då behövs ett medicinskt underlag från en läkare, psykolog eller logoped, beroende på vilken funktionsnedsättning det gäller, säger Helena Nilsson Magrino.

Arbetsförmedlingen gör också en egen utredning.

– Det handlar inte bara om att få jobbet, personen ska också kunna vara kvar på jobbet länge!

De flesta arbetsförmedlingar har arbetsförmedlare som arbetar med arbetslivsinriktad rehabilitering för personer som har en funktionsnedsättning. Deras uppgift är bland annat att utreda på vilket sätt funktionsnedsättningen påverkar arbetet och hur man på olika sätt kan kompensera för detta så att arbetet fungerar.

Arbetsförmedlingen har också ett särskilt uppdrag för unga personer med funktionsnedsättning. Det uppdraget innebär:

- Att fånga upp unga mellan 16 och 29 år redan i skolan och att tillsammans med skolan stötta ungdomen att etablera sig på arbetsmarknaden.
- Att samverka med kommunens dagliga verksamhet i syfte att underlätta för personer upp till 30 år som har insatsen daglig verksamhet enligt LSS, att komma ut i reguljär anställning.
- Att samverka med Försäkringskassan i syfte att kartlägga och stötta personer som har aktivitetsersättning att komma ut på arbetsmarknaden eller i studier.

Några viktiga yrkeskategorier som särskilt stödjer personer med funktionsnedsättning:

*SIUS - Särskild stödperson för introduktions- och uppföljningsstöd*, har till uppgift att hjälpa den arbetssökande, som har behov av det, att finna, få och behålla ett jobb över tid. Oftast börjar själva arbetet med en praktik men tanken är att det ska gå över i en anställning.

– Det är en mjukstart för arbetsgivaren och den arbetssökande.

SIUS finns kvar som stöd i två år. Det är en lång insats, säger Helena Nilsson Magrino.

*Arbetsterapeutens* uppgift är att göra en arbetsanalys.

Arbetsterapeuten kan åka ut på arbetsplatsen och ge ergonomisk



rådgivning, både till arbetsgivare och arbetstagare. Det kan handla om rätt belysning, att underlätta tunga lyft eller kanske att anpassa arbetsmarknadsutbildningar till exempel med inläsningsstöd.

*Arbetspsykologen* hjälper till med en arbetspsykologisk utredning, vilket är en kartläggning och en vägledning till vad personen ska syssla med.

– Alla människor har potential, ingen är bra på allt men alla är bra på något. Då kan det behövas en kartläggning för att få fram var i begåvningen ligger. Arbetspsykologen hjälper också till med att se vilket anpassningsstöd som kan behövas och kan gå in med ett psykosocialt anpassningsstöd. Det är en enskild insats på arbetsplatsen för att lösa ett problem som kan ha uppstått. Arbetspsykologen kan också ge stödsamtal vid behov.

*Socialkonsulentens* uppgift är att stötta när den sociala situationen strular. Hålla reda på myndighetskontakter till exempel. Eller gå in med samtal och råd om arbetstagaren har en tuff hemsituation. Socialkonsulenten går också ibland in med motiverande samtal.

*Personligt biträde och handledning* är ett ekonomiskt bidrag till arbetsgivaren när det behövs extra handledning i en praktik eller en anställning. Arbetsgivaren ska lämna kostnadsunderlag och Arbetsförmedlingen godkänna det.

*Lönebidrag* är paraplynamnet på insatser där arbetsgivaren kompenseras för den anställdes nedsatta arbetsförmåga.

– Man gör alltid en individuell prövning i förhållande till arbetet som ska göras och omprövningar med jämna mellanrum. Så länge behovet av lönebidraget fortlöper, finns det kvar, avslutar Helena Nilsson Magrino.

**På Arbetsförmedlingens hemsida finns mer information och faktablad:**

[arbetsformedlingen.se/For-arbetssokande/Stod-och-service/Blanketter-och-broschyror/Faktablad.html](http://arbetsformedlingen.se/For-arbetssokande/Stod-och-service/Blanketter-och-broschyror/Faktablad.html)

## Linnea är 48 år och har NF1

**Linnea är 48 år och har NF1. Det är en sjukdom hon blev medveten om först i vuxen ålder, men som hon nu kan se har påverkat henne hela livet. På vuxenvistelsen på Ågrenska berättade hon om sin sjukdom och vad den inneburit för**

**henne.**

– Ingen läkare har egentligen gett mig diagnosen eller behandlat mig för den, men det står i mina papper att jag har NF1, säger hon. Det började med att dottern, hennes tredje barn i ordningen hade ovanligt många mollusker. De gick till vårdcentralen och fick en remiss till en hudläkare.

– Efter att ha tittat på henne frågade hudläkaren mig och min man om det var någon mer i familjen som hade liknande bruna fläckar på kroppen, som dem hon kunde se på min flicka. 'Jag har det', sa jag.

Då tog läkaren fram en stor tjock bok och visade Linnea och hennes man bilder på människor som hade plexiforma neurofibrom över hela ansiktet.

– Sedan vände hon sig till oss och sa allvarligt: 'Skaffa inga fler barn', berättar Linnea. Men det kom ett barn till och sedan var det trevligt med ett jämnårigt syskon till det barnet. Linnea och hennes man har fem barn nu. Alla utom ett har diagnosen NF1. Vad de vet finns ingen i släkten som har sjukdomen.

– Kanske är det en nymutation som uppkommit hos mig, säger Linnea.

Genom åren har det varit mycket med barnens sjukdomar, det har inte riktigt funnits tid att tänka på Linneas diagnos. Flickan med molluskerna som visade sig ha NF fick en godartad hjärntumör, som behandlades med kirurgi 2013 med lyckat resultat. En annan flicka har opererat bort plexiforma neurofibrom ur ryggen. De övriga barnen har olika typiska symtom, men hos dem har symtomen inte varit allvarliga. Nu är första kullen barn vuxna och de två eftersläntrarna åtta och elva år.

Linnea har haft fullt upp med barnen och arbetar heltid som kock. Hon har inte riktigt hunnit bry sig om sig själv, trots att hon har nästan alla symtom som går att få.

– I början läste jag en del om NF1, men sedan har jag försökt att inte tänka på det. Jag har nog varit dålig på att ta hand om mig själv. Det har gjort att jag egentligen inte sökt vård. Förmodligen för att jag är rädd.

För Linnea startade det i tonåren med fräknar och fläckar på mage och rygg. Hon tänkte då att det var normalt. Alla tonåringar har ju finnar i perioder. Säkert var det en variant av det. Skillnaden var att Linneas utslag stannade kvar på kroppen. När hon blev gravid i tjugooårsåldern kom fler utslag och huden fick en brun ton runt mun och ögon. Efter graviditeten dök det upp utslag också i ansiktet.

– Mina vänner undrade vad det var och jag visste inte men sa att det är något som jag har. Efter det har det kommit fler besvär. Jag tror att jag har alla kriterier som går att få. Allt utom tumörer i ögonen.

Det värsta är den ständiga värken. Hon beskriver den som diffus och som att den drabbar hela kroppen. Den strålar ut från ryggen och ner i benen. Nuddar någon henne lite på fel ställe vill hon skrika, för att det gör så ont.

– Jag tar Alvedon någon gång men försöker låta bli värktabletter och masserar mig själv istället. Ingen annan kan göra det för då gör det för ont. De känner inte det jag känner.

Den ständiga värken och sömnlösheten som hör samman med NF1 gör henne väldigt trött. Tröttheten tär på det goda humöret och det blir en ond cirkel. Det plågar henne att hon som egentligen har det bra kan känna sig så eländig ibland. Det svajiga humöret beror förmodligen på diagnosen men Linnea har inte nöjt sig med det utan gör sitt bästa för att förbättra tillvaron.

Linnea var rejält överviktig och gick ner i vikt för några år sedan med hjälp av en bantningsmetod. Det har fått henne att må fysiskt och psykiskt bättre. För ett par år sedan gick hon i terapi hos en kognitiv beteendeterapeut. Terapeuten gav henne bra tips om hur hon skulle hantera livet. Ett av råden hjälpte henne att få sinnesro. Hon lärde sig en användbar metod att sluta älta problem.

– Terapeuten sa att ett bra sätt att sluta grubbla och älta problem är att ägna en timma åt allt grubbleri, vid ett bestämt tillfälle på en särskilt utvald plats. Det som växte och blev problem under dagen skrev jag ner på lappar som jag sparade och så tittade jag bara på dem under den timmen. När jag hållit på i ett par månader kändes det lättare.

Linnea grubblar fortfarande en timme då och då, samlar ihop allt som skaver som hon sedan kan lämna bakom sig.

– Det fungerar bra för mig.

## Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

**Under två vistelser på Ågrenska för vuxna med neurofibromatos typ 1, deltar tio kvinnor och fyra män i fokusgruppdiskussioner. Under denna vistelse är det specialpedagog AnnCatrin Røjvik från Ågrenska, som leder gruppdiskussionen.**

**Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnar vid de två tillfällena. Diskussionen har teman som skola, utbildning, yrkesliv, boende, sömn och återhämtning, socialt liv**

## **och kontakter inom sjukvården, Försäkringskassan och andra samhällsinstanser.**

### **Skolan**

Samtliga har haft inlärnings- och koncentrationssvårigheter under skolåren.

– Jag hann inte med, det var som att jag hade ett långsammare tempo än de andra. Det blev också så att jag läste allmän matematik istället för särskild, säger en person.

De flesta saknade stöd från klasskamrater eller lärare.

– Läraren kallade mig till och med slö och jag fick ingen extra hjälp, trots att hen visste att jag hade neurofibromatos. Det hade hjälpt om jag fått lite mer förståelse från omgivningen.

En person berättar att hon bara kunde koncentrera sig korta stunder.

– Så fort det hände något, ett ljud i klassrummet, att någon kom in i rummet eller ljud utifrån skolgården tappade jag koncentrationen.

En ung kille säger att det blev bättre med åren.

– Jag fattade inget i skolan, men jag förstår numera att jag måste vara intresserad av ämnet för att kunna koncentrera mig och lära mig. Det ska vara kul annars fungerar det inte!

### **Idrott**

Det är blandade känslor i gruppen inför idrotten. En kille som hör till dem som har väldigt lite besvär av diagnosen, gillade idrotten. Han blev också hockeyspelare, nästan på elitnivå.

– Jag vann allt jag gav mig på. Ändå fick jag bara G i betyg, det vill säga precis godkänt. Jag har aldrig förstått varför?

De flesta såg dock idrottstimmarna på skolan som en plåga, mer eller mindre.

– Det gjorde fysiskt ont på kroppen. Speciellt när vi skulle spela spökboll. Då ska man ju kasta bollen på någon annan och när jag blev träffad fick jag ont och då tyckte de andra att det var ännu roligare och fortsatte kasta på mig.

Hon blev trött på det och slutade vara med på gymnastiklektionerna.

En kvinna har svårt med balansen och det blev inte bättre av att hon tvingades vara med på gymnastiken.

– Man skulle ju vara snabb och kunna hoppa höjd- och längdhopp. Inget av det var jag särskilt bra på. Jag kom sist och blev retad för det av de andra. När vi skulle spela brännboll blev jag alltid vald sist. Sådant sitter i hela livet.

Det hade varit bra om läraren hade haft mer kunskap om den medicinska diagnosen, tycker de.

- Förmodligen hade vi då fått mer förståelse. De kunde vänt sig till skolläkaren och fått reda på mer.
- Grundskolan var ett kämpande för att få den hjälp jag aldrig fick. I gymnasiet blev det bättre, då fick jag hjälp med matten och en del material inläst.

### **Utbildning och yrkesliv**

De flesta har känt till sin sjukdom, sen de var små. En tjej som är strax över 30 år tycker att arbetslivet har varit enkelt. Sjukdomen har inte påverkat hennes förmåga att jobba eller att få jobb och det trots att hon både har ont i ryggen och många synliga neurofibrom. En man i fyrtioårsåldern tycker att han hela tiden hamnar fel på sina olika praktikplatser, som it-konsult, ett jobb han fått genom Arbetsförmedlingen. Ofta har det berott på dålig kommunikation mellan Arbetsförmedlingen och arbetsplatsen, tror han. Innan praktiken har arbetsgivaren gett sken av att det är mycket jobb och det har nästan inte varit något att göra alls när han väl kommit dit. Han har känt sig isolerad, det har varit tråkigt och på grund av arbetsbristen har han inte fått fortsatt arbete. Han tycker också att han har haft otur när det gäller handläggare på Arbetsförmedlingen. Många har slutat och de har inte lämnat över information om honom till nästa person.

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

- Jag har alltid valt jobb utifrån intresse.

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

- Vi har haft diskussioner med Försäkringskassan inblandad. Arbetsgivaren tycker att jag ska ha sjukersättning eftersom jag inte

orkar arbeta lika mycket som förut. Just nu är det beslutet lagt på is och min arbetsgivare har godkänt att jag jobbar 90 procent så att jag får tid att träna, vilket är en nödvändighet för mig just nu.

En av de yngre, en tjej i tjugooårsåldern, har just nu en praktikplats på ett bensinföretag, som hon stortrivs med. Hon kan dock inte vara kvar eftersom hon bara kan jobba fyra timmar varje dag.

Bensinföretaget vill ha anställda på 100 procent. Hon är väldigt nöjd med Arbetsförmedlingen som har gett henne en särskild handläggare för funktionshindrade. Just nu letar handläggaren och en SIUS-konsulent jobb för henne.

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

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

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

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

– De blev förvånade och intresserade.

### **Boende och vardagsrutiner**

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

– Jag slutade dammsuga för fem år sedan. Det sliter för mycket.

Som tur är, är jag gift med en som kan dammsuga, säger en kvinna. Den yngsta i sällskapet berättar att hon städar själv men har hjälp av mamma och mormor när hon handlar. De bor i närheten så det är inga större problem.

En kvinna bor i ett äldre hus med tre trappor och önskar att hon hade ett annat boende. En enplansvilla hade varit bra. Det gör ont i benen att använda trapporna. Yngste mannen i sällskapet är 19 år och går sista året i gymnasiet. Han bor fortfarande hemma hos föräldrarna, men vill snart flytta hemifrån.

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

Flera av dem berättar att de har svårigheter att planera ekonomin.

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

En annan tycker att hon är slarvig med pengar.

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

En kvinna i sällskapet tipsar de andra om en kurs på Handikappcentrum ([handikappcentrum.se](http://handikappcentrum.se)), där hon bor och som hon har gått.

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

### **Sömn och återhämtning**

Många ligger och grubblar och har dålig sömn.

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

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

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

Under gruppsamtalet delger de varandra sina metoder för att somna in.

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

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

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

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

### **Fritid och egen tid**

De flesta har inte det sociala liv de hade velat ha.

Ofta är de för trötta efter arbetet och tycker att umgänge ställer krav på dem. En del har haft problem med mobbing, framförallt i högstadiet och på gymnasiet.

De klagar över sin passivitet, ”efter jobbet hamnar jag i soffan framför teven”. Andra har många fritidsintressen. De sportar på fritiden; spelar badminton eller löptränar. Någon tycker om pilates.

En kvinna sjunger i kör och en annan kvinna reser en hel del och gärna med väninnorna. En äldre herre släktforskar.

Flera av dem önskar att de kunde vara mer sociala, men vet inte riktigt hur de ska göra.

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

En ung tjej hade svårigheter med kompisarna i gymnasiet och lider av det fortfarande. De som hon umgicks med tidigare tog avstånd från henne.

– De vände ryggen åt mig. Kanske berodde det på att jag inte var intresserad av samma saker som de. Jag brydde mig inte om smink och kläder utan var mer intresserad av djur.

Idag har jag fortfarande husdjur, mina tre bebisar som jag brukar kalla dem. Jag har också en kontaktperson som jag träffar en gång i veckan. Vi har mycket att prata om och det känns bra.

Flera har varit mobbade och några känner sig fortfarande utanför gemenskapen.

– Folk stirrar på mig och jag känner mig som en apa i bur. Ibland händer det att de ber mig försvinna, för att jag äcklar dem.

En flicka blev mobbad av killarna i skolan för sin huvudforms skull.

– Det sitter i, jag är väldigt försiktig med nya människor, särskilt med killar.

För många är föreningslivet en räddning. Där får de sin sociala gemenskap.

– Det är föreningslivet som håller mig uppe. Det är ett bra sätt bra att komma ut.

Alla deltagarna är mer eller mindre engagerade i NF-förbundet.

### **Kläder**

Många beskriver att de föredrar naturliga material, som bomull och plaggen ska inte skava på neurofibromen. Fötterna värker ofta så det är svårt med skor. Men de ska vara lagom stora och bekväma. Inga stilettklackar här!

### **Smärta**

Många har ständig smärta och hanterar det på olika sätt. Vila och värme, att massera sig själv och ta smärtstillande medicin gör de flesta. En man har Hortons huvudvärk dygnet runt och får syrgas.

– Ibland är det så svårt att jag går in i mitt inre rum och försvinner från omgivningen. Jag får anpassa livet efter värken. Känner att jag inte kan ha för många synintryck.

En tjej har huvudvärk, migrän, värk i kroppen och ont i fibromen. Hon vilar så ofta hon kan, men det får inte bli någon lång vila.



– Då får jag ont av att jag legat för länge. Det måste vara en balans mellan vila och rörlighet.

Värktabletter är ett måste för det gör att hon slappnar av.

– Annars spänner jag mig av värken.

### **Sjukvården**

Vården har de blandade erfarenheter av. Några är nöjda.

– Behöver jag hjälp ringer jag bara. Inga problem.

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

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

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

Det blev betydligt bättre sedan sjukhuset skaffat medicinska assistenter, säger en av dem.

– Jag har många fibrom och har tagit bort några som är extra besvärliga. Men nu går det inte längre. När jag kommer till vårdcentralen säger de bara att det får du göra någon annanstans, vi är ingen skönhetsalong.

### **Deltagarnas råd till läkare som har hand om personer med NF1:**

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

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

– Om skolan hade haft information hade jag kanske sluppit att bli retad.

– Arbetsplatserna behöver få informationsmaterial så att arbetskamraterna förstår varför jag är trött och inte särskilt social.

– Myndigheterna behöver ta till sig av den information som finns om NF1.

## Informationscentrum för ovanliga diagnoser

**Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Sahlgrenska Akademin, Göteborgs Universitet ansvarar för arbetet med Socialstyrelsens kunskapsdatabas. Det är en nationell resurs för alla som söker information om ovanliga diagnoser.**

Ovanliga diagnoser/sjukdomar är i stor utsträckning också okända sjukdomar. Behovet av kunskap är därför stort.

Informationscentrum gör kontinuerligt uppdateringar av kunskapsläget tillsammans med ledande specialister, intresseorganisationer och patientföreningar.

I databasen finns närmare 300 ovanliga diagnoser och nya tillkommer hela tiden. Via webbadressen, *[socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)* och i broschyrer skrivs en informationstext om varje diagnos som beskriver bland annat dess förekomst, behandling och forskning.

## Nationella funktionen sällsynta diagnoser

**För att öka samordningen, samverkan och spridning av information inom området 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 för personer 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 och till andra berörda samhällsinstanser samt till patienter och anhöriga
- bidra till utbyte av information, kunskap och erfarenheter mellan de aktörer som bedriver verksamhet på området
- identifiera möjligheter till utbyte av kunskap, erfarenhet och information med andra länder och internationella organisationer.

NFSD drivs av Ågrenska, ett nationellt kompetenscenter med helhetsperspektiv för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättning, deras familjer samt professionella som de möter. Mer om NFSD verksamhet kan du läsa på **[nfsd.se](http://nfsd.se)**

# Neurofibromatos typ 1

*En sammanfattning av dokumentation nr 542*

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

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

Symtomen varierar mellan olika personer som har sjukdomen. Många vuxna har kontakt med kirurg eller plastikkirurg som kan ta bort besvärande neurofibrom. Symtom som huvudvärk, koncentrationssvårighet, värk i kroppen och hörsel- och synnedläggningar förekommer. Årlig kontakt med läkare som är insatt i NF1 rekommenderas.

I Sverige har en person på 3000  
Individer NF1.

**ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSE**

*Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser*

© Ågrenska 2017



[www.agrenska.se](http://www.agrenska.se)