

Neurofibromatos typ 1, familjevistelse

Dokumentation nr 659



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2022 | agrenska.se

NEUROFIBROMATOS TYP 1

Ågrenska är ett nationellt kompetenscentrum för sällsynta diagnoser och en unik mötesplats för barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar, deras familjer och professionella. Det är beläget på Lilla Amundön söder om Göteborg.

Ågrenska är en idéburen organisation som bedriver flera olika verksamheter, såsom familje- och vuxenvistelser, korttids- och sommarverksamhet, personlig assistans samt kurser, utbildningar och konferenser. Ågrenska driver också Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd som ansvarar för att ta fram och kvalitetssäkra informationstexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

”

Varje år arrangeras 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 eventuella syskon ny kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Föräldraprogrammet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, pedagogiska frågor, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda. Barnens program är anpassat efter barnens förutsättningar, möjligheter och behov.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med familjevistelsen och är skriven av Petra Bryntesson, redaktör vid Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva i en familj med ett barn som har neurofibromatos typ 1 berättar en mamma om sina erfarenheter. Familjemedlemmarna har i verkligheten andra namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: agrenska.se

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Barbro Westerberg, överläkare på Neurologimottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg
Sirkku Peltonen, professor och överläkare på Avdelningen för dermatologi och venerologi vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg
Björn Sigurdsson, barnläkare på Barnneurologimottagningen vid Skånes universitetssjukhus i Lund samt doktorand vid Lunds Universitet
Susann Andersson, överläkare på Barnögonmottagningen vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg
Johnny Andersson, rådgivare på Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) i Göteborg
Rut Lindmark, rådgivare på Specialpedagogiska skolmyndigheten (SPSM) i Göteborg
Thomas Ahlsén, psykolog på Neuropsykiatrisk mottagning barn och ungdom (BNK) vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg
Linnéa Oskarsson, specialpedagog på Neuropsykiatrisk mottagning barn och ungdom (BNK) vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg
Camilla Staxgård, NF-förbundet i Sverige

Medverkande från Mun-H-Center

Danijela Toft, specialisttandläkare
Åsa Mogren, logoped

Medverkande från Ågrenska

Cecilia Stocks, koordinator
Louise Jeltin, koordinator och assistanssamordnare
Bodil Mollstedt, pedagog
Astrid Emker, pedagog
Petra Bryntesson, redaktör för dokumentationen

Här når du oss

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

Innehåll

Medicinsk information	5
Frågor till Barbro Westerberg	9
Maja har NF1	9
Genetik, ärftlighet och hud	10
Frågor till Sirkku Peltonen	14
Mamma Emelie har också NF1	15
Forskningsläget	16
Frågor till Björn Sigurdsson	20
NF1 ur ett ögonperspektiv	21
Frågor till Susann Andersson	22
Majas opticusgliom växer	22
Stöd från SPSM	23
Neuropsykologi och specialpedagogik	25
Frågor till Thomas Ahlsén och Linnéa Oskarsson	28
Skolan är en kamp	29
Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder	30
Syskonrollen	32
Maja har tre systrar	34
Munhälsa och munmotorik	34
Stöd i samhället	39
En familj med kämpaglöd	45
NF-förbundet i Sverige	45
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	46
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd	47

Medicinsk information

– NF1 är enklare att upptäcka när en förälder eller andra släktingar redan har diagnosen, men symtomen kan variera kraftigt även inom familjer. Det säger Barbro Westerberg som är neurolog vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Den tyska läkaren Friedrich von Recklinghausen var den förste att beskriva neurofibromatos typ 1 (NF1) år 1882. Tillståndet kallades von Recklinghausens sjukdom fram till 1980-talet då den sjukdomsorsakande genförändringen hittades. NF1 förekommer hos ungefär 1 person av 3000.

– Sjukdomen NF1 i sig är inte så ovanligt, men kunskapen om den är i allmänhet väldigt låg. Hälften av alla med diagnosen har ytterligare svårigheter som skapar en sällsynthet, säger Barbro Westerberg.

Symtom

Neuro betyder nerv och fibrom betyder godartad bindvävstumör. NF1 kan påverka flera organ, bland annat hud, ögon, blodkärl, skelett samt perifera nerver och det centrala nervsystemet. Symtomen varierar och är oftast ofarliga, men kan ge besvär av olika svårighetsgrad.

Café au lait-fläckar (CAL) kan ses vid födseln och är ofta det första tecknet på NF1. Lischs noduli är ofarliga pigmentknutor i ögats regnbågshinna, iris, och brukar ses efter fyra års ålder. Plexiforma neurofibrom är medfödda tumörer som uppstår längs nerver, och kan växa när som helst under uppväxten. Kutana neurofibrom är små knölar på huden som vanligen börjar växa efter puberteten. Andra symtom kan vara skolios, epilepsi, högt blodtryck och skelettförändringar. Neuropsykiatriska svårigheter förekommer, till exempel adhd och autism. Det är också vanligt med inlärningssvårigheter.

Ärftlighet och diagnostik

NF 1 är ett autosomt dominant ärftligt syndrom. I cirka femtio procent av fallen uppstår det genom en nyuppkommen genförändring, även kallad nymutation.

För att ställa diagnosen NF1 ska minst två diagnoskriterier uppfyllas:

- minst 6 café au lait-fläckar (CAL) minst 5 millimeter i diameter före, eller 15 millimeter efter, puberteten
- minst 2 neurofibrom eller 1 plexiformt neurofibrom (bindvävstumör som växer utan avgränsning)
- pigmentfläckar (fräknar) i armhålor eller ljumskar
- skelettförändringar (skelettdysplasier) till exempel i underbenet eller kilbenet i ögonhålan (sfenoiddysplasi)
- opticusgliom – tumör kring synnerven
- minst 2 Lischs noduli – ofarliga pigmentknutor på ögats regnbågshinna (iris)
- föräldrar eller syskon med NF1.

– Numera fastställs diagnosen med genetisk provtagning och med den hittar man ytterligare undergrupper. Barn yngre än ett år får sällan diagnosen, men det förekommer, säger Barbro Westerberg.

UBO/FASI

Vid NF1 är det vanligt med UBO (unidentified bright objects) eller FASI (focal areas of hyperintensity). Det är förändringar i hjärnan som syns som vita fläckar vid en magnetkameraundersökning (MR). Man vet inte vad UBO/FASI är. Fläckarna kan förändras och även försvinna. UBO/FASI ger inga neurologiska symtom och därför görs ingen rutinundersökning med MR vid NF1.

– En teori är att UBO/FASI kan ha koppling till inlärningssvårigheter, men det finns inga belägg för det, säger Barbro Westerberg.

Ovanliga symtom

Några symtom är ovanliga och förekommer hos mindre än fem procent av alla som har NF1. De är

- epilepsi
- tumörer i hjärnan
- skelettförändringar i de långa rörbenen (falsk led)
- sfenoiddysplasi (kilbenet i ögonhålan)
- artärförträngning (ofta njurartär) som ger högt blodtryck
- feokromocytom (binjurebarkstumör)
- kortväxthet
- tidig pubertet
- viss livstidsrisk att utveckla malignitet (elakartade tumörer).

Hälften har inga fysiska symtom

Cirka 50 procent av patienterna med NF1 har inga eller lindriga symtom av sin diagnos. 40 procent har medicinska problem. Av dem drabbas 25 procent av plexiforma neurofibrom, som kan växa oberäkneligt. Vid undersökning med magnetkamera syns opticusgliom hos 20 procent. En femtedel av dessa får symtom. Skolios förekommer hos cirka 20 procent.

Utvecklingspsykologiska svårigheter

Ungefär 50 procent av alla med NF1 har inlärningssvårigheter. Läsa och stava är ofta svårare än att räkna. Adhd-symtom ses hos cirka 30 procent och hyperaktivitet är vanligt. Det är också vanligt med olika autistiska symtom till exempel rutinbundenhet. Makrocefali (stort huvud) kan förekomma, men är inte associerat till inlärningssvårigheter. En dålig självbild är inte ovanligt. – Många ligger på gränsen till att ha en lindrig intellektuell funktionsnedsättning. När barnet blir äldre och när kraven växer i skolan är det många som har svårt att hänga med, säger Barbro Westerberg.

Olika symtom i olika åldrar

Vid NF1 brukar olika symtom uppstå och förändras i olika åldrar. CAL-fläckar kan ses redan hos nyfödda och under spädbarnstiden. Plexiforma neurofibrom kan ses från födseln och kan växa under hela barndomen. Vanliga symtom under förskoleåldern är fräknar, opticusgliom och underbensdysplasi. Lischs noduli ses i iris från fyra års ålder. Kortväxthet brukar visa sig under förskole- och skolåldern. Andra symtom hos skolbarn är skolios, inlärningssvårigheter och blodtrycksförhöjning. I tonåren ses symtom som en för tidig eller försenad pubertet och trötthet samt tillväxt av plexiforma neurofibrom, som avstannar i slutet av tonåren.

Behandling

Vid behandling av symtomen krävs ofta samarbete mellan olika specialister. Det gäller bland annat opticusgliom där ögonläkare, onkolog och neurokirurg samarbetar. Även vid övrig behandling är det viktigt med samarbete mellan specialister för att ge personen med NF1 bästa tänkbara vård.

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

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

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

För barn som har skolios räcker sällan korsettbehandling och då kan en operation behövas. Vid kortväxthet kan behandling med tillväxthormon bli aktuellt. Många barn har svårt med sömnen. Vid stora sömnproblem kan det behöva göras en kartläggning av vad de består i. Smärta förekommer också.

– Det finns åtgärder att sätta in när orsakerna till problemen är klarlagda, säger Barbro Westerberg.

Insatser vid 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, och definitivt 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, om språk- eller ordbrister eller om att inlärningstakten är för hög?

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

Riktlinjer för uppföljning

Barn med NF1 bör få en årlig uppföljning hos en läkare som har kunskap om diagnosen. Undersökningen är viktig för att fånga upp olika symtom som smärta, synförändring, för tidig pubertet, inlärningssvårigheter och neurologiska symtom.

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

Vid behov ska läkaren konsultera andra specialister.

Kunskapscentrum behövs

Centrum för sällsynta diagnoser finns vid universitetssjukhusen och samverkar med expertteam för olika diagnoser och diagnosgrupper. Ett arbete pågår för att även NF1 ska innefattas av ett expertteam bestående av barnläkare, hudläkare, ögonläkare, endokrinolog, ortoped, neurolog, neurokirurg, plastikkirurg, psykopedagog och genetiker.

– Trots att NF1 inte är ett sällsynt tillstånd krävs specialkompetens när komplikationer uppstår hos personer med diagnosen, säger Barbro Westerberg.

Frågor till Barbro Westerberg

Går det att operera bort tumörer i hjärnstammen?

– Nej, men oftast växer de inte så mycket.

Hur länge följer man opticusgliom?

– Fram till ungefär 10 års ålder, efter det brukar de inte förändras.

Mitt barnbarn har fått diagnosen och det ska vara en nymutation. Barnbarnets morfar har dock tydliga NF1-tecken, han har inte testats och vården säger att det inte är NF1.

– NF1 hoppar inte över en generation så det vore bra att morfar testar sig, för det låter som att han har det. Barnbarnet kan ha fått en nymutation som inte hänger ihop med morfars, men det är väldigt ovanligt. Det är enkelt att ta ett gentest och jämföra.

Testas alltid föräldrarna om barnet får diagnosen?

– Ja.

Maja har NF1

Maja är 11 år och kom till Ågrenska med mamma Emelie och systererna Stina 15 år, Tova 13 år och Lea 6 år.

När Maja var omkring sex månader upptäcktes de första café au lait-fläckarna på hennes hud. Emelie förstod direkt vad de betydde, och fick det bekräftat av läkare på Barnkliniken.

– Det var inte så mycket att diskutera, men inte heller någon chockartad händelse. Jag har ju själv NF1 och har alltid vetat att mina barn riskerar att ärva sjukdomen. Maja har dock haft mycket större problem än vad jag hade som barn, säger Emelie.

Genetik, ärftlighet och hud

– NF1 orsakas av en förändring på en väldigt stor gen med hög tendens för nymutationer, och är därför en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna. Det säger Sirkku Peltonen, överläkare vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg.

Människans gener består av DNA och finns i cellkärnan i kroppens alla celler. DNA byggs upp av baspar i två strängar som tvinnas runt varandra i spiraler. I cellkärnan är DNA-spiralerna hårt packade i form av kromosomer. De är 46 till antalet och uppdelade i 23 kromosompar. Den ena kromosomen i varje par ärvs från mamman och den andra från pappan. Det sista kromosomparet är könskromosomerna X och Y. Kvinnor har vanligen två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom.

– DNA måste följa med vid varje celledelning för att nya celler ska kunna bildas, säger Sirkku Peltonen.

Genen *NF1*

NF1-genen finns på kromosom 17 och är en mall för tillverkningen av proteinet neurofibromin. Proteinet har som funktion att bromsa i en signalväg (RAS-MAPK) inuti cellerna. Signalvägen är viktig för cellers tillväxt och funktion, framförallt i nervsystemet. *NF1*-genen är en stor gen som består av cirka 280 000 baspar. Genförändringar är därför vanliga här – det räcker med förändringar på ett baspar för att utveckla symtom. Hittills har man upptäckt över 3 000 mutationer spridda längs hela genen.

– Tänk er att ni går 280 000 steg på en vit streckad linje: ett enda snedsteg innebär att det blir en avvikelse, säger Sirkku Peltonen.

Förändringar i *NF1*-genen försämrar neurofibrominets bromsande förmåga i RAS-MAPK-signalvägen. Det leder till att cellernas tillväxt och livslängd ökar, vilket i sin tur ökar risken för tumörutveckling.

– Signalvägen är som ett trafikljus som normalt växlar mellan rött och grönt. Om neurofibrominet inte fungerar visar trafikljuset grönt ljus hela tiden, säger Sirkku Peltonen.

Ärftlighet

NF1 orsakas av en avvikelse, en mutation, i *NF1*-genen. Sjukdomen nedärvs autosomt dominant. Det betyder att det räcker med att den ena föräldern har förändringen i en av sina två *NF1*-generer för att sjukdomen ska föras vidare till barnen. Sannolikheten för såväl söner som döttrar att ärva genförändringen är 50 procent.

NF1 har fullständig penetrans, vilket innebär att alla personer som har den sjukdomsorsakande genvarianten uppvisar symtom. Sjukdomens svårighetsgrad varierar dock kraftigt mellan personer. Även om mutationen är den samma inom en familj, kan symtomen skilja sig stort mellan förälder och barn.

– Med 100 procents penetrans kan inte NF1 hoppa över en generation. Symtomen kan dock vara så lindriga att de inte upptäcks. Med ny genteknik har man sett att det finns genvarianter som är ytterst lindriga, vilket kan uppfattas som att sjukdomen hoppar över generationer.

Ungefär hälften av alla med NF1 har inte ärvt syndromet från sina föräldrar. Orsaken är i stället en nyuppkommen genförändring, eller nymutation. Den har oftast uppstått i en av könscellerna hos mamman eller pappan. Sannolikheten att samma föräldrar får fler barn med NF1 uppskattas vara mindre än 1 procent. Nymutationen hos barnet blir dock ärftlig med autosomt dominant nedärvningsmönster.

– Nymutationer uppstår slumpmässigt och man har inte hittat några miljöfaktorer som orsakar dem. Föräldrarna kan alltså inte själva göra något för att orsaka eller undvika mutationen, säger Sirkku Peltonen.

Idag är resultatet av genetisk testning ett av diagnoskriterierna vid NF1. Det är möjligt att göra en så kallad sekvensering av hela *NF1*-genen, något som tidigare har varit dyrt och komplicerat. Gentesterna är dock inte 100 procent säkra – ett barn med exempelvis café au lait-fläckar kan ha diagnosen trots att testsvaret är negativt.

– Även om det görs fler gentester idag tycker jag att vi borde ta dem ännu oftare. Tyvärr finns inte tillräckligt med pengar, men förhoppningsvis blir det bättre med tiden, säger Sirkku Peltonen.

Hudsymtom vid NF1

Genförändringen i *NF1* leder till att godartade tumörer (neurofibrom) bildas i hudens stödjevvnader. Alla som har NF1 har någon form av hudsymtom. De är dock inte farliga. Symtomen kan vara synliga på det yttersta hudlagret som kallas överhuden (epidermis). Lagret under epidermis kallas läderhuden (dermis). Detta lager består av bindvävnad som gör huden hållfast och töjbar. Dermis är rikt på blodkärl och nervtrådar (axoner).

– Isoleringen runt axonerna består av så kallade schwannceller. Det är de som bygger upp neurofibrom i stödjevvnaderna i dermis, säger Sirkku Peltonen.

Café au lait-fläckar

Café au lait-fläckar, CAL-fläckar, kan finnas redan vid födseln eller komma under det första levnadsåret. De buktar inte ut från huden och är väl avgränsade med tydliga kanter. CAL-fläckar uppkommer inte i ansiktet. De kan blekna med åldern och försvinna hos vissa vuxna. Fläckarnas nyans följer hudfärgen och mörkare hud får mörkare fläckar. CAL-fläckar är ofarliga och kräver inte behandling. I vissa länder kan dock krämer för hudblekning användas.

– I vissa fall uppstår ovanliga CAL-fläckar: de kan vara stora med små mörka fläckar, eller så kallade "coast of Maine"-fläckar på grund av kanterna som liknar en kustlinje, säger Sirkku Peltonen.

Freckling, fräknar

Från 5 års ålder börjar fräknar uppträda hos de flesta med NF1. Fräknarna, liksom CAL-fläckarna, är ett diagnostiskt tecken och är även de ofarliga. Fräknarna har samma färg som CAL-fläckarna. De är vanligast i armhålor och ljumskar. Hos vissa kan fräknar utvecklas över hela kroppen.

Kutana neurofibrom

Kutana neurofibrom är ofarliga tumörer som vanligtvis börjar växa i tonåren i form av små, mjuka knölar på huden. Storleken blir sällan större än 3 centimeter i diameter. Kutana neurofibrom hos vuxna är det mest karaktäristiska symtomet vid NF1. Antalet varierar mellan olika individer, från hundratals till ett fåtal eller inga alls. Fler kutana neurofibrom kan uppkomma under en graviditet. Tumörerna uppstår i hudens epidermislager och innehåller schwannceller och bindväv. Kutana neurofibrom utvecklas aldrig till cancer och behöver därför inte tas bort. En del personer kan dock besväras av klåda eller ömhet om knölna irriteras av exempelvis skor eller kläder. Andra kan besväras av knölar som är synliga.

Om man väljer att avlägsna kutana neurofibrom kan det ske kirurgiskt eller med CO₂-laser. Hela tumören måste avlägsnas, annars kan den återkomma. Ingreppen lämnar alltid ärr.

Sirkku Peltonen tror att mycket kommer hända inom tio år, med hänvisning till dagens forskning på andra behandlingsmetoder.

– Man testar att behandla utåtväxande knölar med HIFU, högintensitetsultraljud. Det forskas även om en kräm med MEK-hämmare som man hoppas ska ge effekt.

Andra hudsymtom

Nevus anemicus är vita fläckar i röda hudområden och finns hos 25–50 procent av alla med NF1. Det är ofarligt och kan uppstå när huden skrapas eller blir varm.

Juvenil xanthogranulom är orangefärgade fläckar, eller knutor, som uppstår under det första levnadsåret. De finns vanligtvis på huvudet och halsen. Antalet varierar från någon enstaka upp till 30, och är som flest vid 1.5 års ålder. Knutorna är ofarliga och brukar försvinna med tiden.

Plexiforma neurofibrom

Plexiforma neurofibrom är medfödda tumörer som växer längs större nerver. Magnetkameraundersökning visar plexiforma neurofibrom hos ungefär hälften av alla med NF1. De kan uppstå varsomhelst i kroppen, såväl ytligt som djupt. Plexiforma neurofibrom syns inte alltid hos nyfödda, men börjar växa under barndomen. Växande plexiforma neurofibrom kan orsaka asymmetri i ansiktet eller visa sig som mjuka massor i armar och händer samt i ben och fotsulor. Underliggande plexiforma neurofibrom kan ge hudsymtom i form av olika fläckar eller pigmentering. Fläckarna kan vara upphöjda, mörka, ha lila färg eller vitfärgad kant. Huden kan ömma. Vid nervpåverkan uppstår symtom som smärta eller domningar. Det är ofta svårt att operera bort ett plexiformt neurofibrom eftersom det ofta sitter längs med nerverna.

– Tumörerna brukar växa ganska långsamt och slutar ofta växa efter 18 års ålder. Enligt EU-riktlinjer bör en magnetkameraundersökning göras innan tonåringen flyttar över till vuxenvården för att kunna hålla koll på tumörernas storlek, säger Sirkku Peltonen.

Plexiforma neurofibrom har högre risk att utvecklas till elakartade – maligna – tumörer. Detta kan ske från tonåren och uppåt och plexiforma neurofibrom bör därför kontrolleras när man kommer upp i ålder. Om besvär med plexiforma neurofibrom uppstår hos barn ska vården alltid kontaktas.

Frågor till Sirkku Peltonen

Kan man ha en genförändring på båda kromosomerna?

– Ja, det är möjligt men ovanligt. *NF1*-genen är så stor och viktig att genförändringar på båda kromosomerna oftast innebär att fostret inte överlever.

Kan ett genetiskt test visa hur svår *NF1* man får?

– Ja, det finns vissa avvikelser som man redan kan göra prediktiva analyser för. Inom tio år blir det nog enklare att analysera ännu fler. I nuläget känner vi till några stora förändringar där hela *NF1*-genen och tio andra gener runt den är borta, som ger svårare symtom. Det finns också några kända förändringar som ger lindriga symtom.

Kan en person med *NF1* få friska barn?

– Ja, först och främst är det alltid 50 procents chans att få friska barn. Man kan dessutom genom fosterdiagnostik välja embryon som har friska kromosomer.

Går det att välja ut friska celler vid insemination?

– Man kan inte testa spermie- eller äggceller, men man kan testa embryon.

Kan man göra en magnetkameraundersökning när som helst eller finns det en åldersgräns?

– Det går att göra i alla åldrar, små barn kan dock behöva narkos.

Ger plexiforma neurofibrom en större blödningsbenägenhet?

– Tumörer är fulla av blodkärl och är svåra att operera eftersom de kan blöda mycket. Det ger dock inte en ökad blödningsbenägenhet i övriga vävnader.

Betyder maligna tumörer att de byter skepnad? Hur vet man att en tumör utvecklas till malign?

– En malign tumör betyder att den är elakartad cancer. Det är dock väldigt ovanligt att barn under 18 år får maligniteter. Tumörer som växer längs nerver ger ofta symtom. Plexiforma neurofibrom bör undersökas om de snabbt börjar växa, blir hårda och orsakar ömhet och smärta. Hos barn behöver de inte följas hela tiden, om de inte sitter på ställen så att de kan orsaka besvär, till exempel i halsen. Det är viktigare att kontrollera tumörer som finns inuti kroppen, då finns tester som visar om det är aktiva förändringar.

Varför får vissa i familjen få symtom och andra flera svåra?**Varför kan samma förändring ge olika symtom?**

– Jättebra fråga, vi vet inte varför och det har forskats mycket på detta. En hypotes är att det kan hänga ihop med vilka andra gener som är inblandade. Eftersom antalet neurofibrom ökar vid graviditet kan det även finnas en hormonell påverkan. Mycket är fortfarande okänt och mer forskning behövs.

Mamma Emelie har också NF1

Det första tecknet hos Emelie var en liten knöl i pannan ovanför vänster öga. Det visade sig vara ett neurofibrom, en godartad tumör. Vid undersökningarna hittades fler tumörer som opererades bort. Ungefär samtidigt fick Emelie diagnosen neurofibromatos typ 1, som uppkommit genom en nymutation. Hon var i femårsåldern och det var 80-tal.

– På den tiden fanns bara de värsta historierna. Läkaren sa till min mamma "jag tycker inte att du ska gå till biblioteket och läsa om det här". Det stod väldigt mycket skrämmande saker om NF1 i tidningar och böcker, säger Emelie.

Forskningsläget

MEK-hämmare, en typ av läkemedel, är det tveklöst hetaste vad gäller behandling av neurofibromatos typ 1.

– Tack vare fina studieresultat ökar förhoppningen om att kunna erbjuda behandling med MEK-hämmare i en nära framtid, säger ST-läkare Björn Sigurdsson på Barnneurologen i Lund, som även forskar på läkemedel vid NF1 vid Lunds Universitet.

Förändringar i *NF1*-genen leder till att den bromsande funktionen hos proteinet neurofibromin försämras. Det bidrar i sin tur till överaktivitet i signalvägen RAS-MAPK i cellerna, vilket ökar tillväxten och därmed risken för tumörbildning.

– Störningar i RAS-MAPK-signalvägen kan ge upphov till flera olika syndrom som kallas RASopatier, däribland NF1, säger Björn Sigurdsson.

Samband mellan genförändring och sjukdomsgrad

Forskarna har länge vetat att mutationer i genen *NF1* som uttrycker neurofibromin ger sjukdomen neurofibromatos typ 1. Ungefär 3200 mutationer har beskrivits vid NF1. De flesta ger dock inga svar på hur sjukdomen blir. Forskarna har ändå lyckats skilja ut några varianter som gäller för cirka 10 procent av alla med NF1. Dessa varianter är:

1. *992p.Met992del och andra 3-bp in-frame deletion* – ger lindrigare symtom utan kutana neurofibrom eller plexiforma neurofibrom.
2. *p.Arg1809* – ger lindrigare symtom med fler café au lait-fläckar men inga opticusgliom eller andra svårare tumörer.
3. *p.Arg1038Gly* ger lindrigare sjukdom med fler café au lait-fläckar men inga neurofibrom eller andra svårare tumörer.
4. *Mikrodeletionen* – ger svårare symtom.
5. *Missense mutations at the NF1 region 844–848 codons* – ger svårare symtom.
6. *Whole gene deletions* (deletion, förlust, av hela genen) – ger svårare symtom med mer tumörväxt.

– Nyttan med att identifiera olika varianter hos personer med NF1 handlar bland annat om möjligheten att göra prognoser. De tre första varianterna ger ofta lindrigare sjukdom medan symtomen vid de större deletionerna blir svårare, säger Björn Sigurdsson.

Att sjukdomsbilden kan variera mellan olika individer i samma familj, med samma mutation, kan bero på "modifierande" gener. Det innebär att andra gener som är förändrade också påverkar hur sjukdomen uttrycker sig.

Centralstimulerande läkemedel vid NF1

Ett par studier har visat visst stöd för att centralstimulerande läkemedel kan ha god effekt vid adhd hos barn med NF1. År 2018 påbörjades en mer omfattande studie för att undersöka frågan. Resultaten har ännu inte presenterats.

– Ibland har barn uppfyllt kriterierna för adhd men blivit nekade medicinsk behandling med hänvisning till deras NF1-diagnos. Detta är såklart felaktigt och barn med NF1 ska få centralstimulerande läkemedelsbehandling i de fall det är befogat, säger Björn Sigurdsson.

Diagnostik av maligna perifera nervskidetumörer

Maligna perifera nervskidetumörer är elakartad cancer. Tumörerna är snabbväxande och ger ofta, men inte alltid, symtom. De tycks uppkomma ur plexiforma neurofibrom. Det är dock svårt att särskilja de två, vilket kan försvåra diagnostisering av maligna nervskidetumörer. Denna tumörtyp drabbar en av tio med NF1 och har generellt dålig prognos. Tumörerna utvecklas framförallt i vuxenlivet. Personer med stora plexiforma neurofibrom i barndomen har en högre risk att drabbas.

– En studie från 2018 visar att nervskidetumörer kan upptäckas med hjälp av PET. Det har bekräftats ytterligare sedan dess, säger Björn Sigurdsson.

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 injiceras ett radioaktivt spårämne som tas upp av celler i olika omfattning. PET fångar upp strålningen från det radioaktiva ämnet, som blir "lysande" punkter på bilderna.

– Det finns magnetröntgen-kriterier för att separera elakartade tumörer från godartade och hjälpa till att avgöra om man ska gå vidare med PET-undersökning. 2021 kom uppdaterade kriterier som ger ännu bättre screening av nervskidetumörer. I framtiden kan vi förhoppningsvis hitta fler tumörer och även upptäcka dem tidigare, säger Björn Sigurdsson.

Kunskapsläget vid opticusgliom

Det är vanligt med tumörer på synnerven (opticusgliom) vid NF1. En av fem personer med sjukdomen drabbas av dessa, men bara 2 av 100 behöver behandling. Opticusgliom uppstår nästan alltid före sju års ålder. Tumörerna tenderar att ge mer besvär ju tidigare de uppstår. Flickor drabbas ofta hårdare än pojkar. Opticusgliom trycker på synnerven som riskerar att skadas, vilket påverkar synen. Det är ett så kallat låggradigt gliom (pilocytic astrocytom). Vid NF1 kan låggradiga gliom även sitta på många andra ställen i kroppen.

Opticusgliom går inte att operera eller strålbehandla. När symtom uppstår används cytostatikabehandling, vilket ofta gör att tumören slutar växa.

– Synen har ibland hunnit bli kraftigt nedsatt när behandlingen påbörjas. Det är svårt att avgöra hur tidigt man kan börja behandla eftersom tumören växer i så unga år. Man vet inte heller om den kan börja växa igen efter avslutad behandling, säger Björn Sigurdsson.

Bevacizumab är en antikropp som hämmar tillväxten av cancerceller. Enligt vissa studier har den haft en stabiliserande effekt på opticusgliom, men resultaten är inte samstämmiga och andra studier visar ingen övertygande effekt. Det pågår även studier om MEK-hämmare, men det finns inte några resultat ännu.

– I Barcelona har man behandlat ganska många patienter. De forskarna tycker att MEK-hämmare fungerar minst lika bra som klassisk behandling. I framtiden tror jag att vi kan behandla opticusgliom lite mer frikostigt och tidigare. Det kan leda till att vi lyckas bättre med att rädda synen jämfört med cytostatika, säger Björn Sigurdsson.

Vad är MEK-hämmare?

MEK-hämmare är små molekyler som stoppar signalkaskaden som saknar broms vid NF1. Det leder till att de har en förmåga att krympa tumörer. Mycket forskning görs om MEK-hämmare, som är en substansgrupp som innefattar läkemedlen selumetinib, trametinib (Mekinist), cobimetinib (Cotellic) och binimetinib (Mektovi). Studier av olika MEK-hämmare visar snarlika biverkningar. Cirka 10 procent tål inte medicinen. Oftast får den gruppen svåra hudbiverkningar. Hälften får biverkningar som oftast är hanterbara. Hit hör nageltrång, diarré, illamående, utslag och torr hud.

– Forskningen om MEK-hämmare som läkemedel ser väldigt hoppfull ut. I Sverige är det främst selumetinib och trametinib som används, säger Björn Sigurdsson.

Behandling av kutana neurofibrom

Olika kirurgiska metoder används för att avlägsna besvärliga kutana neurofibrom. Ett par studier undersöker alternativa metoder med bland annat ljus och ultraljud. Två andra studier undersöker behandling med MEK-hämmare: "Selumetinib in Treating Patients With Neurofibromatosis Type 1 and Cutaneous Neurofibroma" undersöker ett läkemedel som tas via munnen. Studieresultaten tyder hittills på att tumörerna krymper och slutar växa. Man vet dock inte om tillväxten börjar igen efter avslutad behandling. Den andra studien, "NFX 179L", undersöker behandling med en hudsalva. Inga resultat har rapporterats än.

– Salvan ska verka lokalt och brytas ner när den sugts upp i kroppen och på så sätt ge färre biverkningar. Vi vet ännu inte om det fungerar på det sättet, säger Björn Sigurdsson.

Behandling av plexiforma neurofibrom

Plexiforma neurofibrom är tumörer som växer djupare in i kroppen än kutana neurofibrom. Upp till varannan person med NF1 får plexiforma neurofibrom, varav ungefär en av tio får kraftiga besvär.

– Plexiforma neurofibrom består av olika celltyper vilket gör dem komplexa. Cellerna har alltid båda kopiorna av *NF1*-genen utslagna, vilket orsakar tumörtillväxten då signalkaskaden inte bromsas alls. Förändringen sker troligen tidigt under embryotiden i celler som senare blir stödstruktur runt nerver. Det ser troligtvis ut på samma sätt i cellerna hos alla andra tumörer vid NF1, säger Björn Sigurdsson.

Lyckade studieresultat med MEK-hämmarna selumetinib och trametinib visade minskad tumörvolym hos en av två patienter och i princip alla tumörer slutade att växa. I Sverige blev medicinen Koselugo (selumetinib) nyligen godkänd för behandling av barn 3–18 år med NF1. Den ingår dock inte i högkostnadsskyddet.

– Koselugo är avsedd att behandla symtomatiska plexiforma neurofibrom som inte går att operera, säger Björn Sigurdsson.

Studien Plexifpc

En pågående studie som Björn Sigurdsson leder heter Plexifpc. Den undersöker behandling med MEK-hämmaren trametinib vid plexiforma neurofibrom hos barn. I studien ingår 15 personer med NF1 i åldrarna 2–20 år som har 6–90 millimeter stora tumörer. Medicinen tas en gång dagligen och behandling inom studien pågår i 30 månader. Studien kräver regelbundna kontroller och blodprov samt utvärdering av

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

Behandlingen ger mycket biverkningar. De flesta får torr hud, nageltrång och perioder med muskelvärk och infektioner. Biverkningarna blir ofta värre efter tonåren, särskilt för kvinnor, med bland annat akne och hårbottenbesvär. En del har avslutat behandlingen.

– Då har vi landat i att det är bättre att starta behandling tidigt och kanske sluta innan tonåren, säger Björn Sigurdsson.

Behandlingen visar sig ha mycket god effekt på smärta.

– De flesta upplever mindre smärta, ibland oavsett om tumören krymper eller inte. Troligtvis är det inte bara volymen utan även inflammationen i tumören som driver på smärtan. Biverkningarna är förstås ett stort problem men preliminära resultat visar utöver minskad smärta även förbättrad rörlighet och att flera patienter har återfått urinblåsans förmåga, säger Björn Sigurdsson.

Studiens fullständiga namn är "Behandling av NF1-relaterade plexiforma neurofibrom med trametinib; en enarmad, öppen studie med effektmått volumetrisk partiell remission och smärtlindring".

Frågor till Björn Sigurdsson

Hur ser prognosen ut för att få behandling med trametinib?

– Den ser god ut i de fall där det finns indikation, där tumören är symtomgivande och intekan opereras. Barn med stora besvär ska få behandling. Beslut fattas efter utredning. Jag tycker inte att man som förälder behöver vara bekymrad över vilken MEK-hämmare som används. Datan som kommer in tyder allt mer på att de olika MEK-hämmarna är likvärdiga. Även om läkemedlen inte är subventionerade än tror jag att behandlingen kommer börja användas mer frikostigt.

Kan behandling med MEK-hämmare minska risken för malignitet på sikt?

– Det vet vi inte än, men ett hypotetiskt svar är ja eftersom vi vet att de riktigt stora tumörerna tenderar att utveckla malignitet. Vi behöver fler långtidsstudier innan vi vet mer.

Hur lång är behandlingstiden med MEK-hämmare?

– Det finns ingen bestämd behandlingstid och än så länge vet ingen exakt hur lång den ska vara. Min studie hade 30 månader vilket jag tycker är en bra längd. Andra studier har fortsatt behandla de som varit intresserade även efter 30 månader.

NF1 ur ett ögonperspektiv

– De flesta personer med neurofibromatos typ 1 har bra syn och ögonförändringar som inte ger symtom. Det säger Susann Andersson som är ögonläkare vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

Synintrycken som träffar ögats näthinna omvandlas till elektriska signaler, som via synbanorna fortsätter ända längst bak i hjärnan. Ögonläkare delar in synsystemet i de främre och bakre synbanorna.

– Det är en sak *att* vi ser, men vi ska också förstå *vad* vi ser. Själva tolkningen av synintrycken sker över större delen av hjärnan, säger Susann Andersson.

Ögonförändringar vid NF1

Vid NF1 kan ögonförändringar vara lokaliserade i ögonhåla (orbita), regnbågshinna (iris), åderhinna (koroidea) eller främre synbanor. De kan också ge sekundär påverkan på bakre synbanor.

Plexiforma neurofibrom kan förekomma i ögonhålan. De behöver inte ge några symtom alls. Ibland kan dock brytningsfel (astigmatism) uppstå. Synfelet kan korrigeras med glasögon. Vissa kan få hängande ögonlock (ptos) som kan skymma synen. I vissa fall behövs operation. Olika tillstånd som påverkar och hindrar ögats och synbanornas utveckling ökar risken för amblyopi.

– Brytningsfel, ptos eller skelning som inte behandlas kan leda till amblyopi, säger Susann Andersson.

Lischs noduli är ofarliga pigmentknutor på regnbågshinnans yta. De är vanligt förekommande vid NF1 och är ett av diagnoskriterierna för sjukdomen. Vid fem års ålder finns de hos cirka 50 procent av alla med NF1, och hos personer över 30 år finns de hos nästa alla. Lischs noduli ger inga symtom och antalet kan variera från enstaka till ett flertal.

– Det är inte alltid lätt att veta om det är Lischs noduli eftersom iris också kan ha vanliga födelsemärken, därför undersöker vi med mikroskop, säger Susann Andersson.

Glaukom (grön starr) är ovanligt men kan förekomma. Oftast är det då ensidigt glaukom. Inuti ögat cirkulerar kammarvätska som har ett avflöde mellan iris och hornhinnan. Om avflödet inte fungerar stannar vätskan kvar, vilket leder till ett förhöjt tryck i ögat. Orsaken kan vara neurofibrom som blockerar avflödet.

– Det upptäcker man enklast genom att mäta trycket i ögat, säger Susann Andersson.

Koroidala hamartom är godartade tumörer på åderhinnan. De ses som platta eller lätt upphöjda mörka prickar i ögonbotten. De är inte så lätta att upptäcka, men är inte heller så vanligt förekommande. *Opticusgliom* växer runt synnerven hos omkring 20 procent av alla med NF1, men ger sällan symtom.

– Om opticusgliom trycker så att synnerven påverkas får man sämre synskärpa och synfält, säger Susann Andersson.

Årlig ögonundersökning

Ögonen hos barn med NF1 undersöks varje år fram till tio års ålder. Ögonläkaren använder olika redskap och maskiner för att kontrollera bland annat synskärpa, eventuell skelning, ögats främre delar och synfält. Näthinnan och synnerven undersöks med hjälp av en ögonbottenfotografering.

– Pupillvidgande droppar ges för att undersöka ögonbotten och mäta eventuella brytningsfel, säger Susann Andersson.

Frågor till Susann Andersson

Hur länge följer man Lischs noduli?

– Vi följer dem inte alls egentligen, utan ser dem ändå vid vanliga uppföljningar. De kan bli fler, men det påverkar inte synen.

Kan förändringar uppstå efter tio års ålder?

– Ja, men risken är liten och därför säger riktlinjerna att årliga undersökningar slutar vid tio år. Olika länder har dock olika riktlinjer och diskussioner förs även här, men det är inga förändringar på gång.

Majas opticusgliom växer

Maja har gått på kontinuerliga kontroller för sitt ensidiga opticusgliom. I början av 2019 såg man att tumören hade börjat växa och försämrat synen på ögat. Ett par månader senare startade cellgiftsbehandlingen. Idag är tumören under kontroll, men synen på ena ögat är kraftigt nedsatt. Det andra ögat fungerar som vanligt och Emelie upplever inte att dottern besväras alltför mycket av synnedsättningen.

– Maja är i princip blind på ena ögat men säger själv att hon ser. Eftersom försämringen skett över tid har hon successivt vant sig vid att det friska ögat jobbar för båda ögon. Men behandlingen har varit tuff, hon gick en gång i veckan, tappade håret och blev helt orkeslös i perioder, säger Emelie.

Stöd från SPSM

Specialpedagogiska skolmyndigheten, SPSM, är Sveriges största kunskapsbank inom specialpedagogik. Myndigheten verkar för att ge alla barn, unga och vuxna rätt att lära utifrån sina förutsättningar och nå målen för sin utbildning.

– Vårt mål är en likvärdig utbildning för alla oavsett funktionsförmåga. Det säger Rut Lindmark och Johnny Andersson som arbetar som rådgivare på SPSM.

SPSM erbjuder kostnadsfritt stöd till förskolor, skolor och fritidshem i hela Sverige. Samtliga rådgivare som arbetar på SPSM har kompetens och erfarenhet från olika utbildningsverksamheter, de flesta är specialpedagoger. En del av SPSM:s arbete handlar om olika former av samarbeten med andra aktörer, till exempel habilitering och syncentral.

– Vi inser att det kan vara svårt som förälder, förskola och skola att veta vilka kontakter som kan vara viktiga att ha kännedom om. Därför brukar vi lyfta den frågan i vårt stöd till verksamheten, säger Johnny Andersson.

SPSM:s arbete utgår alltid från barnets och elevens rättigheter och perspektiv. Därför är SPSM pådrivande i frågor om inkludering, tillgänglighet och delaktighet, för att ge förskolor och skolor ett så bra stöd som möjligt i deras arbete med eleven.

– Det kan bli svårt för barnet att hantera olika situationer. Därför är det så viktigt att alla inblandade lyssnar på barnet för att få till ett fungerande samarbete, säger Rut Lindmark.

Stöd från SPSM

Förutom att bidra med kunskap och kompetens till specialpedagogiska resurser på förskolor, skolor och vuxenutbildningen har SPSM en tjänst som heter *Fråga en rådgivare*. Dit kan man vända sig för att få svar på frågor om anpassningar, hjälpmedel och vilka rättigheter som finns för barn med funktionsnedsättning i skolvärlden. Tjänsten riktar sig i första hand till de som arbetar i skolan, men kan även användas av vårdnadshavare.

– En del av samtalen kommer från föräldrar. Det förekommer även att elever själva ringer, säger Johnny Andersson.

Ibland behöver en skola eller förskola ett nära och fördjupat stöd. Det kan till exempel vara i situationer då en elev med adhd har börjat i en ny skola. Då kan SPSM hjälpa till med rådgivning i hur skolan kan kartlägga lärmiljön och skolsituationen, så att eleven får en tillgänglig

utbildning. Inom SPSM finns också en utredningsenhet vardera för syn, hörsel, språkstörning och dövblindhet.

– När vi jobbar med skolorna behöver det finnas en samsyn. Vi trycker på vad eleven har rätt till, som anpassning eller särskilt stöd. Stödet ska sättas in vid behov och det krävs alltså inte att eleven har någon diagnos, säger Rut Lindmark.

SPSM råder förskolor och skolor att arbeta förebyggande, till exempel för att minska riskerna i samband med stadiövergångar.

– Övergångar är känsliga och kan innebära att barn och föräldrar behöver börja om på nytt vid varje stadibyte, säger Rut Lindmark.

– Genom att arbeta förebyggande kan skolan skicka med gedigen dokumentation i ett byte. Vi försöker få förskolor och skolor att tänka framåt och att kontakta oss i ett tidigare skede, istället för att agera först när situationen är akut, säger Johnny Andersson.

SPSM på webben

På SPSM:s webbplats kan du hitta mer information och kontaktuppgifter: **www.spsm.se**

SPSM har även en webbutik. Här kan privatpersoner, skolor och organisationer köpa läromedel och stödmaterial samt myndighetens rapporter och publikationer: **webbutiken.spsm.se**

SPSM erbjuder förskolor och skolor tjänsten *Hitta läromedel*. Här kan man söka läromedel som på olika sätt underlättar lärandet för elever med olika behov: **hittalaromedel.spsm.se**

Neuropsykologi och specialpedagogik

– En utredning utmynnar inte bara i en eventuell diagnos. Den blir även en viktig sammanställning av barnets svårigheter och styrkor, förutsättningar och behov inom en mängd olika områden. Det säger psykolog Thomas Ahlsén och specialpedagog Linnéa Oskarsson som arbetar på Neuropsykiatrisk mottagning barn och ungdom (BNK) vid Drottning Silvias barnsjukhus i Göteborg.

På BNK utreds barn och ungdomar med neuropsykiatriska frågeställningar. Vid en neuropsykiatrisk utredning arbetar ett team med läkare, psykolog, specialpedagog och logoped. Man testar barnets förmågor inom ett flertal olika områden. Varje testsituation kräver planering och anpassningar, för att ge barnet så goda förutsättningar som möjligt. Det är också viktigt att förbereda föräldern inför testsituationen. Specialpedagogen gör även observationer i barnets lärmiljö (förskola eller skola) och intervjuar ansvarig pedagog eller lärare.

– Att se barnet i sin vardagsmiljö och i samspel med andra blir ett viktigt komplement till testerna på BNK, säger Linnéa Oskarsson.

Utredningens innehåll

Föräldrantervjuer är en del i utredningen. En annan del är begåvnings- och utvecklingsbedömningar som anpassas efter barnets ålder. Man undersöker även adaptiv utveckling, det vill säga hur barnet hanterar vardagliga förmågor, till exempel att sköta hygien, äta och klä på sig. Begåvningsstesterna mäter intelligenskvoten (IQ).

– Personer med NF1 har sällan en intellektuell funktionsnedsättning, men vi vet att en försenad utveckling och inlärningssvårigheter kan vara en del av syndromet. Många barn med NF1 behöver därför extra stöd i skolan, vilket de har rätt till, säger Thomas Ahlsén.

En begåvningsbedömning är lite av en färskvara.

– Man kan behöva göra en ny inför till exempel stadie- eller skolbyten om skolresultaten inte riktigt stämmer med den aktuella bedömningen, säger Thomas Ahlsén.

Andra bedömningsområden är kommunikation, socialt samspel, beteende, lek och intressen, sinnesintryck (perception), aktivitetsnivå, uppmärksamhet, tvång och ångest.

Efter utredningen utgör de samlade bedömningarna underlag för en eller flera diagnoser, till exempel intellektuell funktionsnedsättning (IF), adhd, autism, eller ingen diagnos alls.

– Vi träffar barn som inte uppfyller kriterierna för en diagnos och där omgivningen kanske tolkar det i stil med "då är det ingenting", men då hade inte barnen kommit till BNK till att börja med. Oavsett om utredningen landar i en diagnos eller inte måste vi ta hänsyn till varje barns behov, säger Linnéa Oskarsson.

Diagnosen är till för att man ska veta mer om hur barnet behöver bli bemött, och under vilka omständigheter barnet ska kunna utvecklas utifrån sin bästa potential.

– Barn som har samma diagnos eller svårigheter skiljer sig ändå på många sätt i begåvning, temperament, aktivitetsnivå eller intressen. Därför krävs individuella åtgärder och anpassningar för varje enskilt barn, säger Linnéa Oskarsson.

Viktigt med tidiga insatser

Ju tidigare barnets svårigheter identifieras desto tidigare kan man göra insatser. Dels i form av kunskap, dels i form av anpassningar av barnets miljö och pedagogik.

– Kunskap handlar inte bara om fakta om diagnosen, utan ger även omgivningen mer förståelse för de problem som kan uppstå i olika situationer säger Thomas Ahlsén.

Vad kan bli jobbigt i förskolan och skolan

I lärmiljön kan svårigheterna ta olika uttryck. Barnet kan till exempel ha svårt för att förstå instruktioner eller att veta vilka förväntningar som ställs. Tempot kan vara för högt och ge tidspress. Fria arbetssätt, som att ansvara för sin egen planering, kan vara svårhanterliga. Uppgifter som inte upplevs motiverande kan bli svåra att göra.

– Motorn startar automatiskt när man ska göra något roligt. Vissa barn kan dock inte starta motorn själva om motivationen brister. Det betyder inte alltid att de bara vill göra roliga saker utan de behöver hjälp med att komma igång, att få ett sammanhang och med tydliga avgränsningar, säger Thomas Ahlsén.

– Det kan vara svårt att be om hjälp vilket kan uttryckas på andra sätt. "Vill inte" är en varningsklocka som ofta har en annan innebörd, till exempel att barnet inte förstår uppgiften, har svårt för att avsluta en aktivitet eller behöver mer hjälp för att kunna delta, säger Linnéa Oskarsson.

Även sociala situationer kan vara påfrestande, till exempel lek och raster som sällan är strukturerade på samma sätt som lektionstiden.

Grundläggande anpassningar

Anpassningar syftar till att ge barnet stöd i situationer där de egna förmågorna inte räcker till.

Exempel på anpassningar:

- visuellt stöd – för kommunikation, sammanhang och arbetsordning
- hjälp med planering, struktur och val
- stöd i leken – även under raster och fritids
- förtydliga och anpassa tiden
- tydliggöra miljön
- identifiera och anpassa utifrån perception – till exempel matsituationen eller platsen i klassrummet
- paus och återhämtning.

AKK – alternativ kompletterande kommunikation

Alternativ kompletterande kommunikation, AKK, används för att få information, förmedla behov och delta i social interaktion. AKK finns i många olika former, metoder och verktyg.

Bildschema används för att förbereda, förtydliga och förklara. Ett schema kan användas för olika tidsintervaller (vecka, dag, specifik aktivitet) och svarar på frågor som "var ska vi vara? Vad ska vi göra? Varför? När? Med vem? Hur länge? Vad ska vi göra sedan?"

Ritprat/seriesamtal är en metod där man använder enkla bilder som illustrerar samtalet. Det kan användas för att prata om något som har hänt, eller i förberedelser av något som ska hända. Ritprat kan vara bra att spara och titta på igen.

Förstå vad som är utmanande vid autism

En person med autism kan vara känslig för sådant som andra inte upplever som stressande eller obehagligt, men vara oberörd av det som andra reagerar på. Personen kan också reagera på ett "ovanligt" sätt som omgivningen har svårt att tolka. Det är ofta svårigheter med känsloreglering, att "ta sig samman". Stressutlösande faktorer behöver identifieras för att minska risken för starka reaktioner. Upplevelsen av att inte ha någon kontroll kan leda till ett kaostillstånd. I kaos är ingen inlärning möjlig. Tillrättavisningar förvärrar ofta situationen. Kaos kan yttra sig olika, till exempel med utåtagerande beteende eller avskärmning. Det bör finnas användbara strategier som skolpersonal kan använda för att hjälpa eleven återfå kontrollen.

Exempel på strategier:

- en reträttplats – där eleven känner sig trygg
- håll avstånd – var sparsam med ögonkontakt och beröring
- utstråla lugn – sitt ner, prata med lugn röst, inte pressa eller peppa
- sänk kraven – undvik att ge order eller konsekvenser
- viloaktivitet
- avledning
- ge tid för återhämtning.

Frågor till Thomas Ahlsén och Linnéa Oskarsson

Om det inte har gjorts en utredning, hur skiljer man på sådant som är vanligt för alla barn och vad som är specifikt för barnets svårigheter?

– Det finns inget enkelt svar, alla barn kan ha problematiska perioder. Om det drabbar ett barn i större omfattning, över längre tid och när det blir problematiskt i många olika miljöer kan det vara tecken på större svårigheter.

Bör man agera om ett barn undviker vissa aktiviteter, till exempel lagsporter och tävlingar?

– Vi träffar många som trivs bättre i individuella sporter, som klättring eller parkour. Aktiviteter som har tydliga avgränsningar och instruktioner kan passa bättre, till exempel schack eller andra spel.

Hur får man skolan att bli engagerad?

– Ibland kan brist på kunskap uppfattas som brist på engagemang. Elevhälsan kan exempelvis bidra med kompetenshöjande insatser och handledning om behov av detta finns.

Hur ska man tänka inför skolstart?

– Förskolan kan vara en viktig länk och ge information till skolan om barnets behov och gynnsamma arbetssätt. Barnet kan också behöva förberedelser, som att hälsa på i den nya skolan.

Varför ser man en ökning av adhd- och autismdiagnoser?

– Skolans struktur ser annorlunda ut än tidigare och kraven i samhället har ökat. Det innebär att många fler barn behöver mer stöd i skolan, även barnen utan diagnos. Vi har blivit bättre på att göra bedömningar idag, och har mer resurser för utredningar.
– Olika npf-symptom har setts ingå i vissa syndromdiagnoser, men nu har man börjat vidga den synen på syndrom. Nu utgår man från att vid till exempel symtom på adhd ska det utredas specifikt och inte automatiskt ingå i syndromdiagnosen.

Skolan är en kamp

Maja går i femte klass. Hon har många svårigheter som påverkar skolgången, bland annat expressiv språkstörning, dyslexi och add. – Det största problemet är nog att hennes arbetsminne är nedsatt. Läraren kan ha en genomgång och efteråt säger Maja att hon inte har hört vad uppgiften handlar om, säger mamma.

Emelie har lagt mycket tid på att läsa på om lagar och rättigheter för att hjälpa Maja att få det stöd hon har rätt till. Hittills har det gett Maja en egen resursperson, men inte utan läkarintyg.

– Jag har krävt extra stöd och fått till svar att det inte fungerar så. Fyra månader senare visade jag upp ett läkarintyg och då sattes resursen in på en handvändning. Det känns frustrerande, man vill ju att de ska lyssna. Jag är förälder och vet vad mitt barn behöver, ändå väger mina ord så lite, säger Emelie.

– De tycker att Maja ska gå i särskola, men enligt alla bedömningar ligger hon inte inom kriterierna för det, hon har ingen IF. Det känns lite som att de vill röja undan problemet genom att flytta Maja någon annanstans.

Trots svårigheterna trivs Maja i skolan.

– Klassen är stökig och det tycker hon är jobbigt, men hon går till skolan med glatt humör. Hon har vänner i klassen och tycker om dans och teater, säger Emelie.

Ågrenskas pedagogiska erfarenheter och arbetsmetoder

Barnteamet på Ågrenska har bred kompetens och stor erfarenhet av barn med olika diagnoser. Under vistelsen på Ågrenska har barnen ett eget anpassat program, med aktiviteter som ska bidra till att stärka deras delaktighet och självkänsla.

Barn med olika funktionsnedsättningar har kombinationer av symtom som förekommer i varierande svårighetsgrad. Det är därför viktigt att alltid se varje individs behov. Med detta som utgångspunkt utformas veckans program för barnen och ungdomarna. Inför en familjevistelse läser personalen medicinsk information och dokumentation från tidigare vistelser. För att skraddarsy veckans aktiviteter med barnen samtalar barnteamet med föräldrarna om barnen med diagnos och får information från deras skolor. Även syskonen får ett eget program.

Delaktighet

Ett övergripande mål för familjevistelsen på Ågrenska är att barnen ska känna sig delaktiga. Detta utgår ifrån ICF, *Internationell klassifikation av funktionstillstånd, funktionshinder och hälsa*, som är Världshälsoorganisationens (WHO:s) begreppsram för att beskriva hälsa och funktionsnedsättning. Modellen tar hänsyn till kroppsliga, personliga och omgivande faktorer och det dynamiska samspelet mellan dessa. De är alla lika viktiga för möjligheterna att genomföra olika aktiviteter och för hur delaktig en person kan känna sig. Eftersom en funktionsnedsättning ofta är bestående, blir de omgivande faktorerna – och anpassningen av dem – mycket viktiga.

Allmänna mål för familjevistelsen

En viktig aspekt under alla familjevistelser på Ågrenska är att *barnen ska få träffa andra barn med samma diagnos och deras syskon*. I de mötena kan barnen känna en unik gemenskap och utbyta erfarenheter. Programmet på Ågrenska är också utformat för att skapa en *miljö där barnen känner trygghet och trivsel*. Varje familj har en huvudansvarig person från barnteamet och barnens unika förutsättningar, intressen och behov är utgångspunkten vid utformningen av aktiviteter.

Möjligheterna till *delaktighet och inflytande* ökar hos den som vet vad som ska hända och vilka förväntningar han eller hon har på sig. Det gäller även för barn. Därför är personalen tydlig och använder individanpassad kommunikation. Personalen i barnteamet är lyhörda för barnens uttryck och önskemål och är beredda att anpassa aktiviteter efter dem. Ett exempel på tydliggörande specialpedagogik och ett tryggt inslag är att Kalle Kanin alltid hälsar de små barnen välkomna vid samlingen varje morgon. Kalle har med sig bilder på de aktiviteter som barnen ska göra under dagen.

Inför varje familjevistelse på Ågrenska utformar barnteamet även specifika mål i planeringen av aktiviteter. Målen baseras på de typiska symtom som är kopplade till diagnosen.

Läs mer om Ågrenskas arbete på [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Länktips

spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

mfd.se – myndigheten för delaktighet

mtm.se – myndigheten för tillgängliga medier (talböcker, punktskrift och lättläst material)

ritadetecken.se – webbtjänst med ritade tecken

skoldatatek.se – digitala tips och appar för tillgänglighetsanpassning

skolappar.nu – appar kopplat till det centrala innehållet i Lgr 11

goteborg.se/eldorado – upplevelsehus, studiebesök, kurser och utbildningar

logopedeniskolan.blogspot.se – blogg om språk- tal och lässvårigheter

varsam.se – hjälpmedelsbutik

komikapp.se – kognitiva hjälpmedel och sinnesstimulerande produkter

lekolar.se – förskole- och skolmaterial, leksaker, pyssel och hjälpmedel

abcleksaker.se – fina, roliga och pedagogiska leksaker

hattenforlag.se – böcker, spel och leksaker för språkutveckling

nyponochviljaforlag.se – bokförlag med lättläst litteratur

Syskonrollen

Syskon till barn med funktionsnedsättning behöver kunskap, någon som lyssnar på dem och möjlighet att träffa andra i samma situation. Det visar erfarenheter från Ågrenskas syskonprojekt.

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

Studier av syskon till barn med funktionsnedsättning visar följande:

- Syskonen har en bristfällig kunskap om sin brors eller systers funktionsnedsättning och föräldrarna överskattar ofta hur mycket de vet om den.
- Information är inte detsamma som kunskap. Det går inte att veta hur mycket syskonet förstått och hur han eller hon har tolkat informationen om funktionsnedsättningen och vad den innebär.
- Att ta till sig kunskap tar tid. Det är viktigt att prata om saken kontinuerligt eftersom situationen förändras, precis som barnets frågor och funderingar.

Man har också sett att syskon måste få möjlighet att ställa sina egna frågor om systemens eller broderns funktionsnedsättning. Informationen går ofta via föräldrarna, men det finns saker som syskonen inte vågar eller vill prata med sina föräldrar om. Det är vanligt att syskon bär på frågor som 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 skadan. Intervjuer med syskon visar att de behöver bli sedda och bekräftade. De behöver känna att de också får egen tid med föräldrarna. Den ska vara avsatt särskilt för dem och inte bara bestå av tid som "ändå blev över".

Kunskap, känslor och bemästrande

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

Kunskap fås utifrån frågor om diagnosen som syskonen arbetat fram tillsammans. Det är ofta lättare att formulera frågor i grupp, som sedan besvaras av en läkare, sjuksköterska eller annan kunnig person. Syskonen får också hjälp med strategier för hur de ska hantera frågor från omgivningen om sitt syskon med funktionsnedsättning. Ambitionen är att de när de åker hem från Ågrenska ska 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. Barnen och ungdomarna gör roliga aktiviteter tillsammans för att bli sammansvetsade som grupp, då blir det lättare att prata om personliga saker. Det är viktigt att inte avvisa jobbiga känslor utan istället bekräfta och sätta ord på dem.

Bemästrande handlar om att hitta vägar och strategier i vardagen, om att utbyta erfarenheter med andra syskon och att sätta ord på sådant som kan kallas för "dåliga hemligheter". Det kan handla om sorg över att inte ha fått en bror eller syster som man kan leka med på samma sätt som ens kompisar leker med sina syskon. Tankarna kan vara bra och logiska, men kan också bli tunga att bära om man inte får prata om dem.

Läs mer om syskon

Det finns mycket konkret information om vårt arbete med syskongrupper på Ågrenskas webbplats. Där finns bland annat information om syskonrollen i olika åldrar, arbetsmaterial som exempelvis verktyg för samtal med syskon, filmer och litteraturtips: agrenska.se/syskonkompetens

Maja har tre systrar

Majas två äldre systrar Stina och Tova går i högstadiet. Hennes lillasyster Lea går i förskoleklass. Systrarna är sams för det mesta.
– Bråken har avtagit i takt med att de blivit äldre. Nu är det mest Lea som kan bråka med Maja, säger Emelie.

Maja är den enda av de fyra systrarna som har NF1. Emelie tog inga prover under någon av sina graviditeter för att ta reda på om något av barnen bär på anlaget.

– Pappan till min första dotter Stina var helt med på det även om han var lite orolig. Min man Henrik är pappa till de andra tre och han har delat min inställning, "får hon NF1 så får hon det", säger Emelie.

Munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att barn i behov av särskilt stöd tidigt har kontakt med tandvården, gärna med en barntandvårdsspecialist. Om det finns svårigheter med tal, språk och ätande behövs även kontakt med en logoped. Det säger övertandläkare Danijela Toft och logoped Åsa Mogren, som arbetar på Mun-H-Center.

Mun-H-Center ligger i anslutning till Ågrenska på Lilla Amundön samt på Odontologen, vid Sahlgrenska universitetssjukhuset, i Göteborg. Det är ett nationellt kunskapscenter med syfte att samla, dokumentera och utveckla kunskapen om tandvård, munhälsa och munmotorik hos personer med sällsynta hälsotillstånd. 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 odontologiska kompetenscentrum för sällsynta hälsotillstånd inom tandvården, ett i Umeå och ett i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska träffar Mun-H-Center under familje- och vuxenvistelserna många personer med olika funktionsnedsättningar. Efter godkännande från vårdnadshavare gör en tandläkare och en logoped en översiktlig undersökning och bedömning av barnens munhälsa och munnens funktioner. Observationerna, tillsammans med information som vårdnadshavare lämnat, sammanställs i databasen MHC-basen.

Kunskap om sällsynta hälsotillstånd sprids via Mun-H-Centers webbplats mun-h-center.se och via MHC-appen.

Munhälsa vid neurofibromatos typ 1

Följande munrelaterade symtom kan förekomma hos personer med neurofibromatos typ 1:

- Påverkad salivsekretion
- Förändringar eller fibrom i munslemhinna och käkar
- Förändringar eller fibrom i käkleder
- Underbett och korsbett.

– Studier har dock visat lägre kariesrisk hos personer med NF1 än övriga populationen, säger Danijela Toft.

Bland de 101 personer med NF1 som finns i MHC-basen har 26 slemhinneförändringar. 21 har underbett, men enbart 7 visar uttalade bettavvikelser.

– Idag har vi träffat duktiga och samarbetsvilliga barn med fina tänder. Några hade blåsor i munnen och vi kunde se tendenser till bettavvikelser samt en del plack, säger Danijela Toft.

Blåsor i munslemhinnan

Afte är blåsor i munslemhinnan. De kan öka risken för sår och infektioner. Orsaken till afte är okänd, men man vet att vissa har en ökad benägenhet att drabbas. Spruckna blåsor kan vara mycket smärtsamma

– Välj tandkrämer som inte innehåller skummedel, de är skonsammare mot munslemhinnan och kan underlätta tandborstningen, säger Danijela Toft.

Neurofibrom i munnen

Neurofibrom kan förekomma i munslemhinnan och i käkarna. Ibland kan de ses som en överväxt av tandköttet. Papillerna, de små prickarna på tungan, kan också vara något förstorade. Antalet neurofibrom brukar öka med åldern, men de i munnen är oftast mycket färre än i de i huden. Tandläkaren bör ändå undersöka och dokumentera eventuella neurofibrom vid varje årskontroll. De är dock inte farliga och behöver sällan åtgärdas.

– Om neurofibromen växer och är i vägen, så att man till exempel biter sig i dem, kan de tas bort, säger Danijela Toft.

Plexiforma neurofibrom i mun och käkar

Plexiforma neurofibrom kan finnas runt den stora ansiktsnerven (trigeminus) och dess förgreningar. Tumörerna är vanligare längs mandibularisnerven som leder ut i kindslemhinnan, underkäken och tungan. Tillväxten kan ge asymmetrier i käkar och ansikte. Tumörerna kan också påverka skelettet och hindra tänder att växa fram.

– Om röntgen visar avvikelser remitterar tandläkaren till käkkirurgi för vidare undersökningar, säger Danijela Toft.

Bettavvikelser

Enligt studier förekommer underbett hos ungefär 20 procent av alla med NF1, vilket överensstämmer med MHC-basens statistik.

– Tandvården ska hålla koll på utvecklingen, säger Danijela Toft.

Röntgenfynd

Barn med NF1 tenderar att få permanenta tänder något tidigare än vanligt. Mandibularkanalerna i underkäken kan vara något vidgad. Hos vuxna kan cystor i mun- och käkområdet (periapikal cementdysplasi) förekomma.

– Tillstånden ska inte behandlas, men de kan vara ledtrådar vid utredning och diagnostisering av NF1, säger Danijela Toft.

Förebyggande tandvård

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. Tandvården rekommenderar föräldrar att hjälpa sina barn med tandborstningen och borsta två gånger om dagen. Alla bör använda fluortandkräm. För barn som inte tycker om smaken finns särskilda tandkrämer utan smak. Det finns också tandkrämer som inte skummar så mycket. Vid behov kan tandkräm med bakteriedödande effekt användas. Fluorsköljning rekommenderas. Goda kostvanor är viktigt. Tumregeln är att tänka på måltidsfrekvensen, dricka vatten som törstsläckare samt att undvika mat på natten.

– I första hand är det förstas viktigast att säkerställa barnets tillväxt och näringsintag. Det är också bra att kompensera med lite extra fluorid, säger Danijela Toft.

Det finns många olika typer av hjälpmedel som kan underlätta munvården, till exempel greppförstoring, bitstöd eller munvinkelhållare. Vissa föredrar eltandborste eller Collis Curve, en tandborste som borstar alla sidor av tanden samtidigt.

Tandvårdspersonalen hjälper till att individuellt prova ut lämpliga hjälpmedel. Mun-H-Center och specialistkliniker för pedodonti erbjuder barn och ungdomar med särskilda behov ett anpassat tandvårdsomhändertagande. En bettfysiologisk klinik utreder och behandlar smärta i käkleder och tuggmuskulatur. Kliniker för ortodonti utför tandreglering och bedömer bettutveckling.

Att tänka på:

- Ta gärna kontakt med tandvården inför första besöket och se till att behandlaren har kunskap om barnets diagnos.
- Informera om det finns andra svårigheter eller särskilda behov.
- Det är bra om barnet går på täta besök – minst två gånger per år – med inskolning och förstärkt förebyggande tandvård för att rengöra tänderna, fluorlacka och vid behov försegla permanenta kindtänder.
- Panoramaröntgen av tänder och käkar rekommenderas vid 10–12 års ålder.
- Förbered gärna barnet på tandvårdsbesöket, till exempel genom att visa bilder på lokalerna, på tandläkaren och stolen hen ska sitta i. (Användbara bilder finns på **kom-hit.se**)

Munmotorik vid NF1

Bland de 101 personerna med NF1 som finns i MHC-basen har ungefär en femtedel lätta talsvårigheter och ett fåtal har svårförståeligt tal. Det finns också rapporterat munmotoriska svårigheter, nedsatt sensorik samt tugg- och sväljsvårigheter i varierande grad.

– Vi ser dock en generellt god munmotorisk funktion hos personer med NF1, säger Åsa Mogren.

Vad gör logopeden?

En logoped kan till exempel utreda barnets kommunikationsförmåga samt oralmotorik. Även barnets förmåga att suga, tugga och svälja kan bedömas av logopeden. Logopeden kan ge råd om matning och ätande. Hen kan också ge förslag på hur barnet ska träna på kommunikation samt vid behov ge råd om oralmotorisk träning. Syftet med den oralmotoriska behandlingen kan vara att minska salivläckage, förbättra tuggförmåga samt vid behov öka eller minska känslighet i munnen. Det är viktigt att den oralmotoriska träningen anpassas efter varje enskilt barn och att syftet med övningarna är tydligt uttalade.

– Som logoped är det mitt ansvar att barnet vet *vad* vi vill träna och *varför* vi utför träningen. Om man inte vet målet med en övning ska den inte användas, säger Åsa Mogren.

Tal- och språksvårigheter

43–72 procent av personer med NF1 har tal- och språksvårigheter enligt olika forskningsstudier. Variationerna mellan individer är dock stora. Ofta är talutvecklingen försenad, men det kommer igång och när barnet blir äldre handlar det i de flesta fall om lättare talsvårigheter. Till exempel otydligt tal och påverkan på hastighet, rytm och prosodi (språkets ljudegenskaper).

– Pojkar har generellt lite större svårigheter än flickor. Vi ser också att svårigheterna är större hos barn än hos vuxna. Det blir alltså bättre med åren, säger Åsa Mogren.

Talträning

Det är viktigt med en utförlig utredning av tal- och språkförmågan. Att sätta in rätt insatser vid rätt ålder är avgörande för om talträning ska fungera. För att träna på talförmågan kan man bland annat göra olika typer av artikulationsträning. Målet med talträningen är att skapa nya mönster för det motoriska systemet. Det kräver intensiv och repetitiv träning.

– Därför är det viktigt att träningen är rolig och motiverande trots att den är så repetitiv. Välj ut någon speciell situation i början, som ett dagligt telefonsamtal till mormor, säger Åsa Mogren.

Ättsvårigheter

Ättsvårigheter hos barn kan ofta ha flera olika orsaker. Därför behövs en individuell bedömning för att kunna behandla svårigheterna. Först och främst ska medicinska tillstånd, som reflux eller magkatarr, utredas och behandlas. Vid NF1 är problemen sällan allvarliga. Vissa kan dock besväras av nedsatt aptit. Andra kan uppleva svårigheter med att tugga, att det tar lång tid innan de kan svälja maten. Den som har nedsatt munmotorik kan behöva särskild träning i att tugga och svälja, gapa och stänga munnen. Nedsatt känsel i och runt munnen kan också påverka. Massage är ett sätt att stimulera muskler och motorik, antingen med händerna eller med vibrerande hjälpmedel.

– Vi måste skilja på förmågan att äta med viljan att äta, eftersom de åtgärdas på olika sätt, säger Åsa Mogren.

Samordning

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

Läs mer om hur man kan stimulera den oralmotoriska förmågan i vardagssituationer i skrifterna "Uppleva med munnen", "Nedsatt salivkontroll" eller "Bitbeteende". Mun-H Center har nyligen publicerat en ny skrift om ättsvårigheter som heter "När barnet har svårt att äta". Samtliga finns på Mun-H-Centers webbplats och går även att beställa via mun-h-center.se

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planeringen av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med neurofibromatos typ 1.

Försäkringskassan

Omvårdnadsbidrag finns att söka för den som har ett barn med funktionsnedsättning. Bidraget baseras på den omvårdnad och tillsyn som barnet behöver utöver det som är vanligt för barn i samma ålder utan funktionsnedsättning. Omvårdnadsbidraget finns i fyra nivåer och Försäkringskassan bedömer barnets totala behov av omvårdnad och tillsyn efter samtal med föräldrarna. Skatt ska betalas på omvårdnadsbidraget och pengarna är pensionsgrundande. De olika beloppen justeras vid varje årsskifte.

– Det kan kännas tufft att skriva ner allt som kräver extra omvårdnad hos sitt barn. Mitt råd är därför att ta hjälp av en kurator, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för kostnader som beror på barnets funktionsnedsättning. Försäkringskassan bedömer vad som räknas som merkostnader.

– Det kan till exempel vara inköp av hjälpmedel, slitage och resor med egen bil. Man behöver komma upp i en viss summa per år, säger Louise Jeltin.

Tillfällig föräldrapenning (vab) går att få även efter att barnet har fyllt 12 år om det finns en bestående funktionsnedsättning. *Kontakt dagar* finns till för barn som omfattas av LSS. Man kan få ersättning för tio kontaktdagar per barn och år.

Läs mer om stöd från Försäkringskassan på [fk.se](https://www.fk.se)

Hälso- och sjukvårdslagen

Det finns en patientlag som stärker ställningen för patienter. Den ger bland annat patienter rätt att välja öppenvård i en annan region, till exempel habilitering eller en specialist. Det ska vara lättare att få en ny medicinsk bedömning.

– Lagen har också ökat barns inflytande över sin egen vård. De har rätt att få information på ett sätt som de förstår, säger Louise Jeltin.

Läs mer på [cdsamverkan.se](https://www.cdsamverkan.se) och [1177.se](https://www.1177.se)

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen skyldighet att utse en fast vårdkontakt som kan säkerställa patientens behov av samordning om patienten önskar det. En fast vårdkontakt kan samordna vårdens insatser och förmedla kontakter inom vården. Den fasta vårdkontakten kan vara en läkare eller någon annan som arbetar inom vården, som en sjuksköterska eller kurator.

SIP – samordnad individuell plan

Kommuner och regioner är skyldiga att upprätta en samordnad individuell plan, SIP, enligt både socialtjänstlagen och hälso- och sjukvårdslagen. En SIP tas fram när en person upplever behov av samordning mellan olika instanser och där ansvarsfördelningen behöver tydliggöras. Planen upprättas vid möten där de professionella från de berörda verksamheterna är skyldiga att delta.

1177 efter 13 år

I normalfall är ett barns journal tillgänglig för vårdnadshavare fram tills barnet fyllt 13 år. I undantagsfall är det möjligt att ansöka om tillgång även efter 13 år, men det måste göras på varje enskild mottagning och det är verksamhetschefen för enheten som ska godkänna.

– Det finns något som heter Freja ID som är en e-legitimation med möjlighet att dela kontroll med närstående eller god man, säger Louise Jeltin.

Läs mer om vårdärenden för ditt barn på **1177.se** och sök på: *gör ditt barns vårdärenden via nätet*.

LSS – Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade

Samhällets stöd utgår bland annat från LSS. Det är en rättighetslag, som syftar till att ge goda livsvillkor. LSS ger stöd för insatser och särskild service för personer:

- med utvecklingsstörning, autism eller autismliknande tillstånd
- med betydande och bestående begåvningsmässiga funktionshinder efter hjärnskada i vuxen ålder föranledd av yttre våld eller kroppslig sjukdom
- med 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.

– LSS är en rättighetslag och alla beslut som tas om insatser kan överklagas i domstol, säger Louise Jeltin.

Exempel på insatser enligt LSS

- avlösarservice
- korttidsvistelse
- kontaktperson
- ledsagare
- bostad med särskild service.

Personlig assistans

Personlig assistans är en av de tio insatser som LSS innefattar. För att omfattas av personlig assistans behöver barnet ha behov av hjälp med de grundläggande behoven:

- personlig hygien
- intagande av måltider
- av- och påklädning
- kommunikation
- annan hjälp som förutsätter ingående kunskaper om barnet som person, till exempel tillsyn.

Ansökan om personlig assistans ska göras skriftligt och medicinska underlag krävs. Om de grundläggande behoven bedöms uppgå till fler än 20 timmar per vecka ansöker man om assistansersättning från *Försäkringskassan*. Om de grundläggande behoven inte uppgår till 20 timmar kan man ansöka om personlig assistans hos *kommunen*. I de fall en person beviljas insatsen personlig assistans tar man även hänsyn till andra personliga behov såsom till exempel möjlighet att delta i samhällslivet, umgås med släkt och vänner samt hushållsarbete.

De grundläggande och övriga personliga behoven kan också innebära skäl för *dubbelassistans*. Det kan till handla om aktiviteter utanför hemmet som till exempel vid resor eller för att kunna utföra olika träningsprogram där assisterna behöver vara två.

Vad räknas till föräldraansvaret?

De *grundläggande behoven* räknas i varierande grad som föräldraansvar tills barnet fyllt nio år. Därefter räknas de inte längre som föräldraansvar. *Kommunikation* räknas inte som föräldraansvar efter att barnet fyllt sex år. Undantag är kontakt med myndigheter eller sjukvård, då det gäller tills barnet fyllt nio år.

– Tillsyn anses av Försäkringskassan helt höra till föräldraansvaret i varierande grad ända upp till tolv års ålder, säger Louise Jeltin.

Assistans i skolan

I vissa fall finns det skäl till att ett barn har en personlig assistent även i förskola, skola och i korttidsverksamhet. Det kan till exempel handla om fall där det finns svårigheter att kommunicera med andra än den personliga assistenten eller att personens hälsotillstånd kräver att en personlig assistent alltid finns till hands.

Att välja personlig assistent

I många fall kan det vara svårt att rekrytera och behålla personliga assistenter. Det är ofta en utmaning att hitta rätt assistenter som passar, många faktorer spelar in som personlighet, intressen och tidigare erfarenheter.

– Mitt råd är att ta hjälp av ett assistansbolag som jobbar för att behålla och kompetensutveckla sina assistenter, säger Louise Jeltin.

Det finns flera skäl till att anhöriga (föräldrar, syskon, mor- och farföräldrar) väljer att bli personliga assistenter. Det kan handla om ekonomi, integritet, praktiska skäl och att det ger en unik möjlighet att vara nära barnet.

Hjälp med personlig assistans

Det finns ingen rättshjälp för den som vill överklaga kommunens eller Försäkringskassans beslut om personlig assistans genom att driva LSS-mål i domstol. Det finns dock jurister på assistansbolagen som har kunskap och kan ge stöd. Man kan även få rådgivning och stöd från olika intresseorganisationer som arbetar med rättigheter för personer med funktionsnedsättningar, som Riksförbundet FUB.

Tips på webbplatser

fub.se – för barn, unga och vuxna med intellektuell funktionsnedsättning

lassekoop.se – LaSSe Brukarstödcenter (Västra Götalandsregionen)

bosse-kunskapscenter.se – BOSSE råd, stöd och kunskapscenter (Stockholm)

SoL – Socialtjänstlagen

Enligt Socialtjänstlagen ska människor som av fysiska, psykiska eller andra skäl möter betydande svårigheter i sin livsföring få möjlighet att delta i samhällets gemenskap och att leva som andra. Därför finns olika former av stöd som utgår ifrån individens behov. Man har alltid rätt att söka bistånd och få ett skriftligt beslut. En socialsekreterare eller kurator på sjukhuset kan hjälpa till med ansökan.

– Det går att få vissa hjälpinsatser som ingår i LSS med stöd av SoL om man inte tillhör någon av LSS personkretsar, säger Louise Jeltin.

Anhörigstöd

Enligt SoL 5 kap. 10 § ska kommunen också erbjuda stöd till anhöriga. Med anhöriga menas en familjemedlem, (till exempel syskon, mor- och farföräldrar) eller en god vän till någon med fysisk eller psykisk funktionsnedsättning. Som anhörig kan man få möjlighet att delta i samtalsgrupper, friskvård eller individuellt anpassat stöd och få tips, råd och hjälp med kontakter. Detta stöd ska sökas hos kommunens anhörigkonsult. Denna tjänst kan heta olika i olika kommuner.

Skollagen

Enligt skollagen har barnen rätt till stöd för att nå skolans kunskapsmål. Skolan ska sträva efter att uppväga skillnader i elevernas förutsättningar att tillgodogöra sig utbildningen. Åtgärdsprogram ska upprättas för hur eleven ska klara kunskapsmål och vilket stöd som krävs. Det är rektorns ansvar att eleven får ett åtgärdsprogram om det behövs. Skolan ska också ta hänsyn till elevers olika behov. Elever ska ges stöd och stimulans så att de utvecklas så långt som möjligt.

Exempel på extra anpassningar i skolan:

- ett särskilt schema över skoldagen
- extra tydliga instruktioner
- stöd att sätta igång arbetet
- anpassade läromedel
- digital teknik med anpassade programvaror
- handledning/fortbildning av personal
- resursperson
- minskning/anpassning av elevgrupp
- regelbundna specialpedagogiska insatser
- anpassad studiegång

Inför alla förändringar är det viktigt med förberedelser. Det gäller till exempel när barnet börjar förskola och vid övergången från förskola till skola samt vid alla stadiemyten.

Gör gärna studiebesök på skolan om det finns osäkerhet om vilken som passar barnet bäst.

– Ge skolan skriftlig information om barnet, till exempel dokumentationen om barnets diagnos när det är dags för skolstart, säger Louise Jeltin.

Särskola – anpassad grundskola

För att ha rätt att gå i särskola krävs en IF-diagnos. Placering föregås av noggranna tvärprofessionella utredningar i vilka det måste framgå att eleven inte bedöms kunna nå grundskolans mål. Det går att läsa i

särskolan med vissa ämnen enligt grundskolans kursplan. Det går också att gå i en klass i grundskolan och läsa enligt särskolans kursplan.

Skolformen särskola byter namn i juni 2023 till anpassad grundskola.

Vart vänder vi oss?

Den som är missnöjd med skolan ska i första hand vända sig till skolans rektor.

I andra hand kan man vända sig till ansvarig tjänsteman eller nämnd i kommunen. Vid frågor kan man kontakta Skolverkets upplysningstjänst för rådgivning.

Läs mer på **skolinspektionen.se** och **skolverket.se**

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, till hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset eller habiliteringen kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur.

– Det kan löna sig att söka fonder eftersom stiftelserna vill avyttra sina pengar, säger Louise Jeltin.

Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter möjliga fonder: **stiftelser.lansstyrelsen.se**

Fler länktips

spsm.se – specialpedagogiska skolmyndigheten

hejaolika.se – nyheter om ett samhälle för alla

parasport.se – om idrott för personer med funktionsnedsättning

anhoriga.se – nationellt kompetenscentrum för anhöriga

minstoradag.org – uppfyller önskningar och skapar glädjefulla upplevelser för sjuka barn eller barn med funktionsnedsättning

ournormal.org – mötesplats för familjer med barn med funktionsnedsättning.

En familj med kämpaglöd

På våren 2020 fick Emelie beskedet att hon hade bröstcancer. Cellgiftsbehandlingen började samtidigt som Maja fortfarande behandlades för sitt opticusgliom. Öppenheten har alltid varit viktig för Emelie. Hon berättade för barnen när cancerbeskedet kom. Hon skrev även till deras lärare så att de kunde vara uppmärksamma på döttrarnas mående.

– Det var en intensiv period i några månader, Maja gick en gång i veckan och jag gick var tredje vecka. Det är klart att barnen har varit oroliga, men de har nog kunnat lita på att jag varit ärlig och inte undanhållit något. Jag sa att jag sparkar skiten ur den här sjukdomen, även när jag nästan känt mig död efter cellgifterna, säger Emelie.

Hela familjen delar en optimistisk inställning till livets utmaningar. Emelies och Majas cellgiftsbehandlingar är avklarade, och siktet är inställt på här och nu.

– Nu räcker det med sjukdomar. Jag hoppas att vi får hålla och friska och att livet fortsätter vara någorlunda stabilt, säger Emelie.

NF-förbundet i Sverige

NF-förbundet är en ideell och riksomfattande sammanslutning av personer med NF1 och NF2 och deras anhöriga.

– Det finns en kraft i att dela erfarenheter med varandra, säger Camilla Staxgård som är styrelseledamot i NF-förbundet.

NF-föreningen bildades 1991. Bildandet av regionala föreningar ledde till föreningens namnbyte till NF-förbundet 2002. Idag har NF-förbundet åtta regionföreningar som arrangerar träffar och aktiviteter för omkring 450 medlemmar.

– Medlemsantalet påverkar möjligheten till bland annat ekonomiska bidrag. Det går även att vara stödmedlem utan att själv ha någon av diagnoserna, säger Camilla Staxgård.

NF-förbundets tre huvudsakliga syften är att

- förbättra levnadsvillkoren för personer med NF1 och NF2
- främja forskning och utveckling
- sprida information till medlemmarna och till det omgivande samhället.

NF-förbundet är medlem i Riksförbundet Sällsynta diagnoser samt i den internationella organisationen INFA.

– Vi har deltagit i europeiska konferenser som är bra ställen för att bygga ut nätverket och hitta samarbeten. Det pågår diskussioner om NF-förbundet ska bli medlem i NF-Europé, som samlar NF-föreningar från flera europeiska länder. Vi har också kontakt med NF-föreningar i Norden och där finns tankar om att skapa ett nordiskt samarbete, säger Camilla Staxgård.

NF-förbundet har varit delaktigt i att skapa och publicera olika skrifter om neurofibromatos, bland annat en broschyr, en handbok för barn och en bok som heter "Att leva med neurofibromatos".

– Som medlem i NF-förbundet får man tillgång till en privat Facebookgrupp. Det finns också en Facebookgrupp för personer utan medlemskap, säger Camilla Staxgård.

Mer information samt kontaktuppgifter hittar du på NF-förbundet webbplats: nf-forbundet.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för snart 25 år sedan av en grupp föräldrar till barn med olika syndrom. Det är en paraplyorganisation där ett 70-tal olika diagnosföreningar finns representerade.

Riksförbundet Sällsynta diagnoser arbetar för att alla som lever med ett sällsynt hälsotillstånd ska få tillgång till vård- och stödinsatser i rätt tid och utifrån behov. Förbundets uppdrag är att driva politiska frågor som rör personer med funktionsnedsättning, sprida kunskap om sällsynta diagnoser och verka för mer forskning inom området. Personer som lever med sällsynta hälsotillstånd ska inte missgynnas på grund av att andra inte känner till så mycket om deras situation. Förbundet har genom åren drivit flera projekt där resultatet har blivit konkret material som alla får ta del av, såsom utbildningsfilmer, sammanställningar av rättigheter enligt hälso- och sjukvården och tips på hur man kan upprätta en så kallad sällsynt vårdplan.

De 16 000 medlemmarna representerar över 100 olika diagnoser som sinsemellan är väldigt olika. Gemensamt är att alla hälsotillstånd är livslånga, så gott som alltid obotliga och nästan alltid har genetiska orsaker.

– Det är sällsynthetens dilemma som förenar medlemmarna, inte sjukdomen eller syndromet i sig. Man kan lätt känna sig ensam om man är den enda i sin hemstad som lever med ett sällsynt

hälsotillstånd, men tillsammans är vi starkare, säger Malin Grände, kanslichef på Riksförbundet Sällsynta diagnoser.

Här hittar du Riksförbundet Sällsynta diagnoser:

sallsyntadiagnoser.se

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Sedan mars 2020 har Ågrenska uppdraget att ta fram och kvalitetssäkra diagnostexter till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd och sprida information om dessa.

Informationen är till för personer som arbetar inom vård, omsorg, skola och socialtjänst. Den vänder sig också till de som lever med ett sällsynt hälsotillstånd, deras närstående och andra som de har kontakt med. Kunskapsdatabasen kan även vara användbar för personer som arbetar på en myndighet.

I databasen finns utförlig, kvalitetssäkrad information om fler än 300 sällsynta hälsotillstånd. Nya diagnostexter tillkommer varje år, och befintliga texter uppdateras regelbundet. Underlagen till texterna skrivs av medicinska specialister i Sverige. Informationen bearbetas av redaktörer vid Informationscentrum och faktagranskas av en särskild expertgrupp. Berörda intresseorganisationer ges också möjlighet att lämna synpunkter på innehållet.

Frågor, förslag eller synpunkter?

Kontakta Informationscentrum via e-post

sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

eller telefon 031-750 92 00

Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd:

socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand/

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska:

agrenska.se/informationscentrum

Neurofibromatos typ 1

En sammanfattning av dokumentation nr 659

Neurofibromatos typ 1 (NF1) är en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna. Den orsakas av en förändring på *NF1*-genen. Genförändringen leder till en utveckling av godartade bindvävstumörer, neurofibrom, längs nervrötter och perifera nerver.

NF1 karaktäriseras av synliga hudsymtom. En del har inga eller lindriga symtom av sjukdomen. Andra behöver behandling.

I dokumentationen kan du bland annat hitta medicinsk information och aktuell forskning samt läsa om stöd för barn med inlärningssvårigheter. Här ges även en inblick i hur det är att leva i en familj där både ett barn och en mamma har NF1.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2022 | agrenska.se