

Neurofibromatos typ 1, vuxenvistelse

Dokumentation nr 665



ÅGRENKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2023 | 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 samt sprida information om dessa.

”

Varje år arrangerar Ågrenska såväl familjevistelser som vistelser för vuxna med sällsynta hälsotillstånd. De vuxna deltagarna ges möjlighet att under tre dagar möta andra i liknande situation, utbyta erfarenheter och ta del av expertkunskap om diagnosen.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner om aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt vilket stöd samhället kan erbjuda.

”

Denna dokumentation bygger på föreläsningarna i samband med vuxenvistelsen 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 med neurofibromatos typ 1 berättar en av deltagarna om sina erfarenheter. Personen i intervjun har i verkligheten ett annat namn.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbplats, där de kan laddas ner som pdf: [agrenska.se](https://www.agrenska.se)

Föreläsare som har bidragit till innehållet i denna dokumentation

Ylva Kastrup, specialist i neurologi vid Sahlgrenska
Universitetssjukhuset i Göteborg

Sirkku Peltonen, överläkare på avdelningen för dermatologi
och venereologi vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset samt
professor vid Göteborgs universitet i Göteborg

Marizela Kljajic, överpsykolog på enheten för plastikkirurgi vid
Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg

Peter Tarnow, överläkare på Plastikkirurgiska kliniken vid
Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg

Camilla Staxgård, styrelseledamot i NF-förbundet i Sverige

Medverkande från Ågrenska

Anna-Karin Björnström, koordinator

Louise Jeltin, koordinator och assistanssamordnare

AnnCatrin Røjvik, senior rådgivare

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

Bakgrund och diagnos.....	5
Frågor till Ylva Kastrup	9
Pia har neurofibromatos typ 1	10
Genetik, ärftlighet och hudbesvär.....	11
Frågor till Sirkku Peltonen	15
Pia får egna barn.....	16
Att leva med annorlunda utseende.....	17
Smärtan är det värsta med NF1	20
Plastikkirurgi vid NF1.....	21
Frågor till Peter Tarnow.....	23
Stöd i samhället.....	24
Pia har en positiv inställning	27
NF-förbundet i Sverige	28
Riksförbundet Sällsynta diagnoser	29
Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd.....	30

Bakgrund och diagnos

Barn som har neurofibromatos typ 1 följs av en barnneurolog. Vem som är ansvarig vårdgivare för vuxna med diagnosen är dock inte lika tydligt.

- Vuxenneurologer får mängder av remisser, men vi jobbar bara med sjukdomar som uppstår i nervsystemet, inte sådana som ger neurologiska symtom. Frågan är om NF1 egentligen kan räknas som en neurologisk sjukdom. Det säger Ylva Kastrup, neurolog vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Neurofibromatos typ 1 (NF1) är en genetisk sjukdom som kan påverka olika organ. Neuro betyder nerv och fibrom betyder godartad bindvävstumör. Ylva Kastrup säger att själva ordet *neuro* kan misstolkas av läkare, som därför skickar NF1-patienter utan neurologiska symtom vidare till neurologen.

- Som neurolog kan jag till exempel göra magnetröntgen och EEG för personer med NF1, undersöka misstänkt neuropati eller behandla tumörer och epilepsi. Utöver det kan jag hjälpa till att sortera vart ni ska.

Diagnoskriterier

Kännetecknande för NF1 är pigmentförändringar på huden, så kallade *café-au-lait-fläckar*. De flesta vuxna utvecklar godartade bindvävstumörer, *neurofibrom*, som utgår från hudnervernas stödjevävnad. Neurofibrom liknar små knutor på huden och kan klika eller vara ömma. *Plexiforma neurofibrom* är medfödda tumörer som växer längs större nerver, ibland djupt belägna under huden. De förekommer hos ungefär hälften av alla med NF1.

För att få diagnosen NF1 krävs två eller fler av följande symtom:

- minst sex café-au-lait-fläckar som är minst 5 millimeter i diameter före puberteten, eller minst 15 millimeter i diameter efter puberteten
- fräcknar i området i och kring armhålorna eller ljumskarna
- minst två neurofibrom oavsett typ, eller ett plexiformt neurofibrom
- synnervstumör (opticusgliom)
- förändringar i ögat, till exempel minst två Lischs noduli (i iris), eller minst två koroidala förändringar (i ögonbotten eller åderhinna)
- tydlig skelettavvikelse som sfenoid dysplasi (förändring av kilbenet i ögonhålorna), en böjning av underbenet eller en falsk led (pseudoartros)
- en förändring i *NF1*-genen som kan påvisas via ett blodprov.

Diagnosen kan också ställas också när en person har minst ett av ovanstående symtom och en förälder med fastställd NF1-diagnos.

Symtom och komplikationer

Vid NF1 drabbas personer i olika stor uträkning vad gäller antalet och konsekvenserna av olika symtom. Sjukdomen kan påverka hud, ögon, blodkärl, skelett samt perifera nerver eller det centrala nervsystemet. Symtomen varierar och är oftast ofarliga, men kan ge besvär av olika svårighetsgrad.

– En tumör är inte detsamma som cancer, utan det är en knuta eller knöl som kan orsaka obehag, säger Ylva Kastrup.

Neurologiska symtom rör exempelvis muskelstyrka, känsel, syn, hörsel och smärta. Symtomen kan vara tumörrelaterade eller orsakas av epilepsi.

Neuropsykiatriska symtom är vanliga, till exempel svårigheter med koncentration, minne eller känsloreglering.

Smärta, antingen vävnads- eller nervsmärta, är vanligt vid NF1. Smärta kan orsakas av neurofibrom eller skolios, och då bör grundorsaken behandlas först.

– Smärta är tecken på att nervsystemet fungerar, men det kan bli överaktivt vid långvarig smärta, säger Ylva Kastrup.

Hudsymtom som obehag eller ömhet kan bero på neurofibrom som sitter olägligt till. Personer med NF1 kan även påverkas psykologiskt om de upplever besvär av synliga hudsymtom.

Skelettförändringar kan uppstå i ögonhålans kilben (sfenoid dysplasi), eller i form av en böjning av underbenet eller en falsk led (pseudoartros). Lindrig skolios är vanligt. NF1 ger även ökad risk för benskörhet (osteoporos).

Synen kan i sällsynta fall påverkas av godartade synnervstumörer (opticusgliom), när tumörer som trycker på synnerven leder till nedsatt syn. Opticusgliom uppstår hos ett fåtal med NF1, och nedsatt syn drabbar färre än hälften av alla med NF1 som utvecklar opticusgliom.

Hjärt- och kärlsymtom i form av högt blodtryck är vanligare hos personer med NF1 än befolkningen i övrigt. Högt blodtryck kan bero på förträngningar i njurkärlen, eftersom njurarna är med i reglering av blodtrycket.

Cancerrisken är något högre vid NF1. Elakartade plexiforma neurofibrom kan utvecklas. Kvinnor i åldern 30–50 år har en något förhöjd risk för bröstcancer. Risken för blod- eller tarmcancer samt cancer i mjukdelar är inte påtagligt förhöjd, men om nya symtom uppstår bör man informera vården.
– Feokromocytom är en godartad tumör i binjuren som kan ge adrenalinpåslag, säger Ylva Kastrup.

Hormonförändringar kan öka risken för att neurofibromen växer till. Puberteten och under en graviditet är exempel på perioder med förhöjda hormonnivåer.

– Kvinnor med NF1 som blir gravida följs ofta av specialistmödravården men det krävs inga särskilda undersökningar under graviditeten, säger Ylva Kastrup.

Fler neurologiska symtom att vara uppmärksam på:

- förändrad muskelstyrka som svaghet i enskilda kroppsdelar, påverkad balans eller koordinationssvårigheter.
- synrubbningar som skuggor i synfältet, förlorad eller försämrad syn i ett synfält.

Behandling

Vid NF1 utgår behandlingen från personens symtom och behov. Det är alltså inte nödvändigt med regelbundna och täta röntgenkontroller, blodprover eller särskilda undersökningar för personer utan besvär.

– Hos vuxna med NF1 är det ytterst ovanligt med nya symtom utöver hudförändringar. Det är dock viktigt att hålla koll på de som redan finns och vara uppmärksam på om nya skulle uppstå, säger Ylva Kastrup.

Det finns ingen sammanhållen rutin vad gäller ansvarig vårdgivare eller vilka undersökningar som kan vara aktuella för vuxna patienter med NF1.

– Ingen kommer att kalla er till särskilda besök utan ni behöver själva hålla koll på vilka undersökningar som är bra att göra och kontakta vården, säger Ylva Kastrup.

Undersökningar som är lämpliga för vuxna personer med NF1:

- bentätshetsmätningar från ungefär 40 års ålder
- bröstcancerscreening årligen från cirka 30–50 år
- genetisk rådgivning vid familjebildning via remiss till klinisk genetik
- vid symtom, provtagning för binjuretumör
- kontroll av blodtrycket minst en gång per år.

Vad som erbjuds i olika regioner ser olika ut.

Neurorehabilitering är en egen specialitet med specialiserade läkare som oftast ansvarar för rehabilitering efter akuta skador, till exempel ryggmärgsskador och stroke.

– NF1 ingår inte riktigt i den sjukdomsgruppen, men vid neurologiska symtom kan det vara bra att ändå få kontakt, säger Ylva Kastrup.

Vid NF1 är det viktigt att ha en vårdkontakt inom primärvården som kan remittera till olika specialister. Ylva Kastrup råder personer med NF1 att lista sig hos en specifik läkare och inte bara på en vårdcentral.

– Det kan underlätta att ha en och samma läkare som känner till diagnosen.

Symtom och/eller behandling	Specialistsjukvård
Skolios – tumörer – skelettavvikelser – operation	Ortoped. Plastikkirurg. Neurokirurg.
Epilepsiläkemedel	Distriktsläkare: rutinbesök och recept hos primärvården. Neurolog: vid epilepsidebut och svårbehandlad epilepsi.
D-vitamin under vinterhalvåret	Personen själv. Distriktsläkare.
Osteoporos	Distriktsläkare. Geriatriker.
Arbetsförmåga	Distriktsläkare/eventuell relevant specialist, till exempel fysio- och arbetsterapeuter.
Rehabiliteringsteam	Distriktsläkare. Primärvårdsrehab: ansvarar för patienter med neurologiska sjukdomar.
Smärtbehandling	Distriktsläkare.

Frågor till Ylva Kastrup

Finns det något vårdprogram för NF1?

– Nej, det finns inte ännu men det är något som vi arbetar med.

Är det vanligare med npf hos personer med NF1?

– Ja det är vanligare. För att få en adhd- eller autismsdiagnos krävs att funktionsnedsättningen gör det svårt att fungera i vardagen. Men det kan också handla om lättare inlärningssvårigheter i skolan eller dyslexi. Precis som vid NF1 behöver man en helhetsbild.

Vad är NF1 och vad är fibromyalgi?

– Svår fråga. Det förs mycket diskussioner om vad fibromyalgi egentligen är. Man forskar också mycket på vad det beror på, om det är autoimmunitet eller smärttolkning, om hjärnans impulstolkning feltolkar alla signaler som alarmerande eller hotfulla. Man har ingen tydlig sjukdomsförklaring och har inte hittat någon genförändring som orsakar det. Man kan bara

behandla symtomen. Det går inte heller att säga att fibromyalgi och NF1 hänger ihop.

Varför finns inte mer forskning om NF1 i Sverige?

– NF1 tillhör ingen specialitet, och symtomen avtar oftast med åldern.

Pia har neurofibromatos typ 1

Redan när Pia föddes 1967 hade hon cafe-au-lait-fläckar på huden. Hennes lillebror föddes fyra år senare och hade samma symtom. De var dock inte speciellt utmärkande eller besvärande. Pia drabbades inte heller av andra symtom under barndomen.

– Min uppväxt var jättebra. Jag tänkte nog inte på mitt utseende och det var inget jag blev mobbad för. Det var helt enkelt så vi såg ut i familjen, jag och min bror och vår mamma, precis som att vissa blir rödhåriga eller något annat.

Deras mamma fick tydliga neurofibrom i huden när hon blev gravid med Pia. De blev ännu fler under den andra graviditeten. Några år senare hittades orsaken när hon behandlades för sina gallstensbesvär.

– På 1970-talet fanns knappt någon kunskap om NF1, så diagnosen var egentligen bara ett konstaterande att mamma hade von Recklinghausens sjukdom, som den hette då.

Pias egna erfarenheter tyder på att vården fortfarande har bristande kunskap om NF1. Hon har varit med om att läkare avfärdat henne med hänvisning till diagnosen, trots att hon har sökt vård av helt andra skäl.

– Jag kan tycka att man får strida väldigt mycket för olika saker. Alla åkommor beror ju inte på att jag har NF1, så det kan vara tufft emellanåt. Å andra sidan har väl de flesta läkare knappt träffat en person med NF1.

Genetik, ärftlighet och hudbesvär

– Nästan alla vuxna med NF1 har neurofibrom som i olika stor utsträckning ger synliga hudsymtom. Det säger Sirkku Peltonen som är överläkare vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Neurofibromatos typ 1 orsakas av en avvikelse i *NF1*-genen. Det leder till att neurofibrom, alltså godartade tumörer, bildas i hudnervernas stödjevådnader. Symtomen kan vara synliga på det yttersta hudlagret som kallas överhuden (epidermis). Lagret under epidermis kallas läderhuden (dermis). Detta lager består av bindväv 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 stödjevådnaderna i dermis, säger Sirkku Peltonen.

Genetisk bakgrund

Varje individ har fått hälften av sina arvsanlag från mamma och hälften från pappa. Anlagen, alltså generna, finns i cellkärnan i kroppens celler. Det finns cirka 20 000 gener förpackade på hoptvinnade DNA-spiraler. De bildar 46 kromosomer i 23 kromosompar, varav ett par är könskromosomerna. Kvinnor har två X-kromosomer och män har en X- och en Y-kromosom.

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

NF1-genen

Genen *NF1* finns på kromosom 17 och är en mall för tillverkningen av proteinet neurofibromin. Neurofibromin har som funktion att bromsa i en signalväg (RAS-MAPK) inuti cellerna. Signalvägen är viktig för cellers tillväxt och funktion, framförallt i nervsystemet. *NF1* är en stor gen som består av cirka 280 000 baspar. På grund av storleken är det vanligt med genförändringar på *NF1* – 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 uppstår en avvikelse.

Förändringarna 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

Sjukdomen NF1 nedärvs autosomt dominant. Det betyder att det räcker med att den ena föräldern har förändringen i en av sina två *NF1*-gener 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.

– 100 procents penetrans gör att NF1 inte kan hoppa över en generation. Symtomen kan dock vara så lindriga att de inte upptäcks. Med ny genteknik har man hittat mycket lindriga genvarianter vilka kan uppfattas som att sjukdomen hoppar över generationer, säger Sirkku Peltonen.

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, som inte har NF1, får fler barn med NF1 uppskattas då till 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.

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. Negativa testsvar är dock inte 100 procent säkra – ett barn med exempelvis flera café au lait-fläckar kan ha NF1 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.

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 "coastline Maine"-fläckar på grund av kanterna som liknar en kustlinje.

Freckling, fräknar

Från 5 års ålder börjar fräknar uppträda hos de flesta med NF1. Fräknarna har samma färg som CAL-fläckarna och är ofarliga samt ett diagnostiskt tecken. 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 kan uppkomma under en graviditet. Tumörerna uppstår i hudens dermislager 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 knölar irriteras av exempelvis skor eller kläder. Andra kan besväras av knölar som är synliga. Om man väljer att avlägsna kutana neurofibrom kan de opereras bort kirurgiskt. Hela tumören måste avlägsnas, annars kan den återkomma. Om den inte sitter nere i hudens fettvävnad kan den avlägsnas med CO2-laser. Ingreppen lämnar alltid ärr.

Synliga neurofibrom kan ge mer besvär och negativ påverkan på självförtroendet, kroppsbilden och det sociala livet. Enligt en fransk studie utgör kutana neurofibrom den största sjukdomsbördan för vuxna patienter – med risk för depression, social isolering och sämre livskvalitet.

– Synliga neurofibrom ger mer besvär, vissa går aldrig och badar. Jag har hört om några personer med NF1 som löser det genom en gruppbokning i simhallen, säger Sirkku Peltonen.

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 xanthoangiolom 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, såväl ytligt som djupt, i kroppen.

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 med hår. Fläckarna kan vara upphöjda, mörka, ha lila färg eller vitfärgad kant. Huden kan ömma. Vid nervpåverkan uppstår symtom som smärta eller domningar. Det är 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. I vuxen ålder uppstår inte heller nya tumörer. Om de inte ger några symtom behövs ingen kontinuerlig kontroll, säger Sirkku Peltonen.

Plexiforma neurofibrom har högre risk att utvecklas till elakartade (maligna) tumörer. Symtom på detta kan vara snabb tillväxt i ett litet område, ömmande knöl i tumör och smärta som

exempelvis påverkar sömnen samt neurologiska symtom. Detta kan ske från och med tonåren. Enligt EU-riktlinjer bör en magnetkameraundersökning göras innan tonåringen flyttar över till vuxenvården. Då kan man ha uppsikt över tumörernas storlek och eventuell tillväxt.

– Riktlinjerna skiljer sig mellan länderna, men jag hoppas att Sverige kan utforma riktlinjer som rekommenderar bland annat en helkropp-MR vid 16–18 års ålder. Om inga plexiforma neurofibrom finns då kan man känna sig lite lugnare.

Forskning

Sirkku Peltonen tror att mycket kommer hända inom tio år, med hänvisning till dagens forskning på andra behandlingsmetoder. Man testar bland annat att behandla utåtväxande knölar med högintensitetsultraljud som kallas HIFU. I en annan studie används en kräm som innehåller MEK-hämmare.

– Fullvuxna neurofibrom växer inte och minskar troligtvis inte med MEK-hämmare. Det blir intressant att följa barnen som behandlas med MEK-hämmare nu för se om det har någon effekt på tumörernas tillväxt, säger Sirkku Peltonen.

Frågor till Sirkku Peltonen

Kan NF1 öka risken för demens?

– Patientregistret i Finland har 1400 patienter mellan åren 1987–2014. Det visade en något ökad förekomst av demenssjukdomar som Alzheimers och vaskulär demens. Det behöver dock undersökas ännu mer, och det ska vi fortsätta göra. Det finns väldigt lite forskning om vuxna och äldre med NF1.

Finns det någon salva som hjälper mot klåda?

– Man kan prova med hydrokortison. Om det lindrar klådan kan man använda det då och då, men inte varje eller varannan dag.

Kan plexiforma tumörer börja växa när man kommer in i klimakteriet?

– Det finns inga rapporter om något sådant och jag har inte heller hört om det från mina patienter.

Pia får egna barn

Ärftlighetsaspekten vid NF1 var inget som påverkade Pias egen barnlängtan. När hon träffade sin man pratade de om att deras framtida barn kan ärva syndromet.

– Vi kom fram till att ja, då blir det så. Jag hade ju levt ett bra liv och vi hade ett bra liv tillsammans, så vi såg inte den risken som något hinder.

Ungefär 20 år efter att Pias mamma fått diagnosen var det hennes egen tur att gå igenom två graviditeter som medförde flera fibrom – ett scenario hon hade förlikat sig med innan hon blev gravid.

– Mina första fibrom kom innan dess, men när jag fick barn dök de upp över hela kroppen. Jag visste redan att det inte fanns något att göra åt dem, så då kan man lika gärna gilla läget.

Parets första son kom 1993. Pia reagerade omedelbart på krökningen av hans ena ben. Till en början fick Pia inget gehör från personalen, men hon visste att missbildning av underbenet kan vara ett symptom vid NF1.

– Även om det är ovanligt så kan det ju förekomma. Jag stod på mig tills de undersökte benet ordentligt, och då konstaterade de att det ena underbenet saknade benstruktur.

Mikael var 18 månader när läkarna transplanterade benstruktur från det friska underbenet till det andra. Pia berättar att han var deras första "orörda" patient.

– Det var första gången läkarna testade det här nya sättet att byta skelett på en patient där ingen annan hade varit och grävt innan.

Transplantationen blev lyckad. Mikaelns ben växte med honom och idag har han inga problem med sitt ben.

– Överlag har Mikael kortare ben än vad han skulle haft utan sjukdomen, men kroppen är ju så fantastisk. Den har kompenserat för det något kortare underbenet genom att lårbenet växte sig lite längre istället.

Att leva med annorlunda utseende

– Många personer som lever med ett annorlunda utseende får oönskad uppmärksamhet. För att stärka sin självbild och motverka stigmatisering behöver man utveckla strategier för att bemöta uppmärksamheten. Det säger Marizela Kljajić som är psykolog vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

På Plastikkirurgiska kliniken träffar Marizela Kljajić personer som har medfödda tillstånd som innebär ett annorlunda utseende. De flesta som kommer till mottagningen är barn vars medfödda tillstånd påverkar ansiktet eller huvudet och kräver olika plastikkirurgiska ingrepp. Många operationer syftar till en förbättrad funktion, men även till att minska social stigmatisering kring utseende.

Självkänsla och kroppsideal

Ens självbild är den samlade bilden av hur en person uppfattar sig själv. Det finns alltså mycket annat än utseende som kan påverka självbilden. Självkänsla handlar om ens egna tankar och känslor om sig själv, och när vi talar om självförtroende är det ens egen uppfattning om sin förmåga som står i fokus.

– En stark självkänsla är att känna att du duger som du är, oavsett dina styrkor och svagheter. Du kan glädjas åt andras och dina egna framgångar och tar dina egna behov på allvar, säger Marizela Kljajić.

I samhället finns en utseendekultur, ett kroppsideal, som styr normen kring hur en person "bör" se ut. Ett "attraktivt" utseende är förknippat med fördelar och positiva egenskaper. Idealet är i grunden könsstereotyp och ouppnåeligt.

– Hur kroppar och människor ser ut har en stor variation, men det porträtteras väldigt smalt i medier idag. Unga utsätts särskilt mycket för den här utseendekulturen genom sociala medier, säger Marizela Kljajić.

Missnöje med sin kropp kan leda till konsekvenser som låg självkänsla, ångest, depression, ätstörningar och överdriven träning.

– Motiven till att träna spelar roll. Regelbunden träning kan ge högre psykologiskt välbefinnande och en mer positiv kroppsuppfattning, men det är viktigt att fråga sig om du tränar för att må bra eller för att uppnå samhällets ideal?

Positiv kroppsuppfattning

Att ha en positiv kroppsuppfattning handlar om att acceptera hur man ser ut och se positivt på sin kropp och sitt utseende. För att uppnå en positiv kroppsuppfattning gäller det att hitta strategier för att hantera negativa kommentarer eller eget missnöje med kroppen. Marizela Kljajić uppmanar de unga vuxna hon träffar att fokusera på kroppen ur ett funktionsperspektiv, det vill säga förstärka på vilka sätt kroppen är meningsfull.

– En strategi kan vara att tänka kritiskt kring, och ifrågasätta, ideal och normer i samhället och hitta sociala sammanhang där man kan känna sig accepterad för den man är.

Som enskild individ är det ett svårt, för att inte säga omöjligt, uppdrag att förändra samhällets normer. Trots det betonar Marizela Kljajić vikten av att förmedla en positiv attityd till såväl sin egen som andras kroppar, särskilt som förälder eller förebild till barn.

– Det är viktigt att vi i omgivningen tänker på hur vi uttrycker oss kring våra kroppar. Genom att utmana stereotypa föreställningar om utseende och kön och ifrågasätta normer kan vi gemensamt nå en större acceptans och motverka mobbing och trakasserier.

Psykologiska aspekter vid annorlunda utseende

Personer som föds med ett annorlunda utseende, till exempel vid NF1, får ofta genomgå sjukhusvistelser, kontroller och operationer. För många innebär tillståndet oönskad uppmärksamhet på grund av utseendet. Frågor och kommentarer kan komma från både bekanta och okända.

– Under ett livsperspektiv är det fullständigt normalt att genomgå olika stadier av sorg och ilska över att se annorlunda ut. Men för att må bra psykiskt är det viktigt att nå acceptans för den man är, säger Marizela Kljajić.

Ett annorlunda utseende kan påverka självbilden och den sociala förmågan. Det kan vara svårt att vara anonym när folk stirrar, kommenterar och frågar. Vissa kan också visa olust eller förvåning. Det kan öka osäkerheten och orsaka en social sårbarhet, vilket riskerar att skapa ångest och rädsla inför att träffa nya människor och skapa relationer. Därför är det viktigt att hitta strategier för att hantera jobbiga sociala sammanhang. I längden kan det stärka självbilden hos personer med ett annorlunda utseende. Marizela Kljajić ger ett exempel på en sådan strategi:

– Man kan fundera ut vad man ska svara personer som kommenterar ens utseende. Att faktiskt bemöta kommentarerna kan vara viktigt för att stärka självbilden.

Marizela Kljajić betonar att utseendet är en högst personlig upplevelse och därför svårt att mäta objektivt, vilket hon illustrerar med ett citat från en intervjustudie:

”Mitt utseende står ofta i vägen, så då försöker jag att visa andra människor vem jag är på riktigt genom att använda min personlighet.”

Gångbara strategier för en starkare självbild

Marizela Kljajić träffar unga vuxna som föreställer sig att kirurgiska lösningar ska lösa den negativa självbilden och ge dem ett nytt ansikte, som ska ge dem mod att ta plats i sociala sammanhang. Kirurgin kan vara till stor hjälp för att få den där extra skjutsen att våga, men den eliminerar inte osäkerheten och rädslan inför sociala sammanhang helt och hållet.

– En operation gör inte att man blir en helt ny person med andra tankar och känslor. Det är också viktigt att träna på sin sociala förmåga och arbeta med att utsätta sig för sådant som upplevs som obehagligt.

Försök att hitta verktyg för hur man ska hantera andras blickar och frågor. Skapa strategier genom att testa olika svarsalternativ, till exempel ”min hud ser annorlunda ut eftersom jag föddes med NF1”. Kunskap om tillståndet är väldigt viktigt, att själv veta om orsaken till symtomen. Att få träffa andra med samma diagnos kan också stärka självbilden. Via patientföreningar kan man få hjälp med tips och strategier som andra utvecklat och som kan vara hjälpsamma.

– Det betyder mycket att få veta att det finns andra med ett annorlunda utseende eller samma tillstånd, säger Marizela Kljajić.

Marizela Kljajić tipsar om

- podcasten *Barnpsykologerna* – Marizela Kljajić medverkar själv i avsnitten 156 och 157, där bland annat en person berättar om hur det är att växa upp med en synlig funktionsnedsättning.
- Instagramkontot *Face Equality International*.

Smärtan är det värsta med NF1

Pia lever med ständig smärta, framför allt i sin ena hand. Den har oräkneliga mängder fibrom. Hon är ganska säker på att de orsakar smärtan, även om det ännu inte har kunnat fastställas.

– Jag har ont dygnet runt och det är många dagar som jag gråter av smärtan. Då brukar jag tänka att det är bara att ta sig igenom det. Kanske är det bättre imorgon.

Pias synliga fibrom kan ibland bemötas av ogenomtänkta kommentarer. Då har hon inga problem med att ge svar på tal.

– Jag har ju väldigt mycket fibrom, kanske fler än de flesta. Och vissa människor beter sig korkat, helt enkelt. Så är det bara och jag kan inte göra något åt det. Och skulle jag få välja mellan att bli av med knutorna eller smärtan så hade jag valt bort smärtan alla gånger.

Pia har aldrig gått i terapi för smärtan eller andra besvär. Hon har dock utvecklat copingstrategier genom åren som hjälper henne i jobbiga perioder.

– Allting blir lättare om man försöker att inte lägga energi på saker man inte kan påverka. Men det kommer ju inte av sig själv, utan jag har fått jobba mycket mentalt med att ha den inställningen.

Det hjälper också att ha en son som ”är född med ett fullt glas”.

– Mikael har haft det mycket värre än oss andra, men han ser aldrig några problem. Har jag en dålig dag kan jag tänka ”what would Mikael do?”

Plastikkirurgi vid NF1

– Kirurgi av plexiforma neurofibrom är förknippat med vissa risker. Ibland är det trots allt nödvändigt, särskilt i ansiktsregionen, då tumörerna kan orsaka allvarliga symtom. Det säger Peter Tarnow som är överläkare vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg.

Olika specialister ansvarar för kirurgin vid NF1. Ortopeder opererar neurofibrom i kotpelare och extremiteter, allmänkirurger opererar tumörer i bukregionen och thoraxkirurger opererar i bröstkorgen. När det gäller neurologiska symtom eller symtom som involverar öron och ögon tar respektive specialistläkare hand om sitt område.

– Som plastikkirurger blir vi oftast involverade vid neurofibrom där storlek, lokalisation eller mängd fordrar plastikkirurgi, samt vid plexiforma neurofibrom på olika ställen av kroppen eller i ansiktsregionen, säger Peter Tarnow.

Neurofibrom i huden

Kirurgi av neurofibrom i huden kan vara en viktig del av behandlingen vid NF1. Om besvär som klåda, smärta, skav eller infektioner uppstår kan neurofibromen behandlas kirurgiskt på olika sätt. Hudläkare kan skära, frysa eller skrapa bort neurofibrom och ibland använda laser. Vissa förändringar opereras av plastikkirurger.

– Efter ingreppet sys området ihop eller så får det läka av sig självt, säger Peter Tarnow.

Vid större förändringar kan kirurgin föregås av en hudexpansion. Då töjer man ut den existerande huden för att senare kunna täcka den delen som behöver avlägsnas. Även hudtransplantationer och mikrokirurgi är vanliga metoder vid större hudförändringar. Läkningstiden är längre än vid andra hudoperationer. Ärrbildning är vanligt och fibromen kan komma tillbaka på samma ställe.

– Även om man inte får bort allt blir patienten oftast nöjdare efter operationen eftersom besvären minskar.

Plexiforma neurofibrom

Cirka 30 procent av alla med NF1 har plexiforma neurofibrom. De uppkommer ofta före fem års ålder och sällan i vuxen ålder. Plexiforma neurofibrom kan orsaka symtom, men inte för alla. Vanliga anledningar till kirurgi av plexiforma neurofibrom är bland annat smärta eller tryck på mjukdelar. Tumörerna kan även påverka nervfunktioner i kroppen, vilket kan ge olika symtom och riskera neurologiska skador. Om det finns plexiforma neurofibrom i ansiktet är det särskilt känsligt på grund av de många nerverna som involverar känsel, doft, syn och hörsel.

– Tumörerna sitter i dessa nerver. Därför måste vi som kirurger alltid noga överväga nyttan av operation kontra risken för ett funktionsbortfall, säger Peter Tarnow.

Ur kirurgisk synvinkel är vävnaden speciell i plexiforma neurofibrom. Till skillnad från vanliga kärl saknar de stora blodkärlen förmåga att dra ihop sig när de blöder, vilket även försämrar koagulationen. Därför är det ofta svårt att stilla blödningar i tumören. Det begränsar även vad kirurgen kan göra under en operation.

– Neurofibrom växer i nervstödjevävnad och en magnetröntgen kan kartlägga utbredningen. Under operationen går det dock inte att se skillnad på nerver och fibromvävnad, vilket gör det riskabelt att operera. Ibland måste man avstå från kirurgi på grund av risken att skada nerver och kärl, säger Peter Tarnow.

Skelettavvikelser

NF1 kan orsaka avvikelser i skelettet. Till exempel kan benstruktur saknas i underbenet vilket gör att benet inte växer som det ska, så kallad falsk led. Det leder till felställningar i benen, vilket på sikt kan utveckla skolios, det vill säga sned ryggrad.

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

Plastikkirurgi är inte botande men lindrande

Avslutningsvis säger Peter Tarnow att det finns risker med plastikkirurgi vid NF1. Operationer behöver ofta upprepas eftersom det kommer nya förändringar och tillväxt i existerande neurofibrom.

– Vi plastikkirurger kan lindra besvären, men vi kan inte bota. De stora framstegen kommer ske inom medicinsk behandling som stoppar tumörbildningen.

Frågor till Peter Tarnow

Om man tar bort neurofibrom, kan det trigga och snabba på tillväxten av nya?

– Det är inte ovanligt att vi kirurger tar bort neurofibrom och så kommer samma patient tillbaka efter ett par år med lika mycket neurofibrom på samma ställe. Det finns dock inga belägg för att tillväxten triggas utan den är snarare spontan.

Är det bara vissa kirurger som kan operera plexiforma neurofibrom?

– Det beror på var de sitter och hur stora de är. På känsliga ställen som i ansiktet är det viktigt att specialister inom till exempel plastikkirurgi eller neurokirurgi är involverade, eftersom operationerna är omfattande och tekniskt krävande.

Hur får man remiss till en plastikkirurg?

– Det krävs antingen en egenremiss eller en remiss från läkare, eller en specialistvårdsremiss om man söker till annan region.

Stöd i samhället

Louise Jeltin är assistanssamordnare och arbetar på Ågrenska, bland annat med planering av familjevistelser. Hon informerar om vilket stöd som finns att få för personer med NF1.

Försäkringskassan

Aktivitetsersättning är en ersättning som personer upp till 30 års ålder kan få vid nedsatt arbetsförmåga under minst ett år. Det går att få på olika nivåer.

Sjukersättning är en ersättning för personer mellan 19 och 64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning. Det går att få på olika nivåer.

Förebyggande sjukpenning går att söka för olika sjukvårdande insatser som en del av en behandlingsplan. Det är till exempel möjligt att söka ersättning för vuxenvistelsen på Ågrenska. Ett läkarutlåtande krävs, men ansökan kan göras i efterhand.

– Vid alla typer av ersättningar från Försäkringskassan är det viktigt med bra läkarintyg. Försök att få intyg som tar hänsyn till hela livet och se till att ni får en personlig handläggare om ni har långa och återkommande sjukskrivningar, säger Louise Jeltin.

Merkostnadsersättning är en separat ersättning för ökade kostnader som beror på personens 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.

Särskilt högriskskydd innebär att en arbetsgivare som har en anställd som ofta är sjuk eller sjuk i längre perioder har möjlighet att få ersättning från Försäkringskassan för sjuklönekostnader och karensavdrag.

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

Arbete och studier

Arbetsgivaren har ansvar att anpassa arbetsmiljön och arbetets innehåll efter den anställdes behov. Arbetsgivaren har även rehabiliteringsansvar vid sjukdom. Försäkringskassan kan ge bidrag till arbetshjälpmedel. Arbetsförmedlingen kan bistå med lönebidrag för arbetsgivare som anställer en person med funktionsnedsättning. Arbetsförmedlingen har även olika typer av stöd och insatser för de som står utanför arbetsmarknaden, till exempel arbetsträning och utbildningar, eller möjlighet till praktik för att under handledning kunna prova på jobb.

Läs mer på arbetsformedlingen.se

Vid studier på universitet och högskola ska olika typer av pedagogiska och/eller praktiska stöd vara tillgängliga. Det kan till exempel vara anpassad litteratur eller extra handledning. Vid alla universitet och högskolor finns särskilda samordnare som man kan kontakta vid frågor.

Läs mer på Universitets- och högskolerådet: studera.nu

Lagar som styr vården

I Sverige styr hälso- och sjukvårdslagen (HSL) hur hälso- och sjukvårdsverksamheter ska organiseras och bedrivas. Alla vårdgivare är skyldiga att följa bestämmelserna i HSL.

Patientlagen är en viktig lag som stärker patienternas ställning. Den ger bland annat rätt att välja öppenvård eller specialistvård i en annan region än hemregionen. Den ger också patienten rätt att begära en ny medicinsk bedömning.

– Kravet på sjukvården att informera patienterna har också blivit mer tydligt. Man har rätt att få information på ett sätt som man förstår, säger Louise Jeltin.

Samordning – fast vårdkontakt

Enligt hälso- och sjukvårdslagen har verksamhetschefen vid en instans med vårdansvar för barnet 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. 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.

Hjälpmedel

Hjälpmedel skrivs ut för att förbättra eller upprätthålla en funktion eller en förmåga. De kan också skrivas ut för att kompensera för en nedsatt eller förlorad förmåga att klara det dagliga livet. Det gäller dock inte produkter som är vanliga i hemmet, exempelvis datorer.

Hjälpmedel är oftast regionens ansvar och vid utprovning krävs hälso- eller sjukvårdskompetens, ofta av en arbetsterapeut eller fysioterapeut. Besluten kan inte överklagas.

Hjälpmedel finns bland annat på vårdcentralen, habiliteringen, hjälpmedelscentraler, datatek, datakommunikationscenter samt syn- och hörselcentraler.

Läs mer på csdsamverkan.se och 1177.se

Övrigt kommunalt stöd

Kommunen ansvarar för flertalet övriga insatser som bostadsanpassning, anhörigstöd och färdtjänst. I kommunen ansvarar överförmyndarverksamheten för godmanskap. Att vara god man är ett uppdrag som går ut på att ansvara för en persons juridiska och ekonomiska rättigheter. Det sker med huvudmannens samtycke.

Kontakta kommunens biståndshandläggare eller överförmyndigverksamheten för information och ansökan.

Personligt stöd

Vid behov av stöd har man alltid möjlighet att vända sig till kurator för vägledning. Genom vårdcentral och företagshälsovård är det också möjligt att söka samtalsstöd med psykolog. Familjerådgivning och samtalsstöd är också något som kommun eller kyrka erbjuder. Det går också att söka stöd som betalas med privata medel.

En deltagare tipsar om Mindler – en digital psykologmottagning som erbjuder stöd och behandling i Mindler-appen. Högkostnadsskydd gäller. Läs mer på mindler.se

Fonder

Fonder kan sökas för ökade omkostnader på grund av sjukdom, inköp av hjälpmedel och rekreationsresor. På sjukhuset kan man få hjälp av en kurator med att hitta passande fonder att söka pengar ur. Länsstyrelsen har en gemensam stiftelsebas där man kan söka efter lämpliga fonder. Vissa företag hjälper också till att hitta rätt fonder för en mindre summa.

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

Läs mer på stiftelser.lansstyrelsen.se

Pia har en positiv inställning

Trots problemen som syndromet medför vägrar Pia att låta detta överskugga resten av livet. Hon fokuserar hellre på det positiva hon har.

– Jag har en bra familj och goda vänner. Det är ju det som jag tycker är viktigast av allt här i livet. Såklart är ju inte alla dagar solsken. Samtidigt vill man väl inte äta oxfilet varje dag, eller hur? Jag tycker inte att man ska ignorera alla problem, men jag behöver inte heller gå och vänta på att saker och ting ska bli sämre.

Ibland funderar Pia på om hennes positiva inställning kan misstolkas som att hon inte tar diagnosen på allvar eller att hon tycker att andra med NF1 klagar. Hon tycker därför att det är viktigt att ha förståelse för att NF1 innebär ett stort lidande för andra.

– Det är svårt att gå i någon annans skor, att veta hur den personen upplever och känner. Alla kämpar ju med sitt och går igenom saker som gör deras ryggsäck tyngre än min.

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.

Läs mer på NF-förbundet webbplats nf-forbundet.se

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Riksförbundet Sällsynta diagnoser bildades för 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 samt sprida kunskap om sällsynta diagnoser. 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 i hälso- och sjukvården och tips på hur man kan göra 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 665

Neurofibromatos typ 1 (NF1) innebär att godartade bindvävstumörer (neurofibrom) uppstår längs nervrötter och perifera nerver. Tillståndet orsakas av en förändring på genen *NF1*.

NF1 är en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna. I Sverige finns sannolikt cirka 3000 personer med NF1.

Symtomen varierar mellan vuxna med NF1. Behandling utgår från symtom, som bland annat smärtbehandling eller kirurgi för att ta bort besvärande neurofibrom.

I dokumentationen kan du bland annat hitta medicinsk information, relevanta undersökningar för vuxna samt det stöd samhället kan erbjuda. Här ges dessutom en inblick i hur det är att leva med neurofibromatos typ 1.



ÅGRENSKA

FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser
© Ågrenska 2023 | [agrenska.se](https://www.agrenska.se)