

Neurofibromatos 1

en
informationskrift



Informationscentrum för små och mindre kända handikappgrupper

innehåll

Förord	3	Kunskap och information	15
SmågruppsCentrum	4	Samhällets stöd	16
Neurofibromatos 1	5	försäkringskassa	16
Vad är neurofibromatos 1?	5	kommun	17
hud	5	landsting	19
ögon	6	utbildning och arbete	19
skelett	7	Genetik	20
andra komplikationer	7	en gen är ett arvsanlag	20
Hur vanligt är neurofibromatos 1 ?	8	anlag från båda föräldrarna i varje cell	20
Orsaken till neurofibromatos 1	9	förändringar i generna	21
Så ställs diagnosen	10	olika typer av ärftlighet	21
Uppföljning och behandling	10	neurofibromatos 1 nedärvs autosomt dominant	21
Utveckling	12	Medicinska resurser	22
motorik	12	Andra resurser	22
inlärning och språk	13	Förening	22
beteende och personlighetsdrag	13	Att läsa vidare	23
Neurofibromatos i olika åldrar	14	Referenslitteratur	24
spädbarnsåret	14		
barndomsåren	14		
ungdomsåren	14		
vuxenlivet	15		

Förord

SmågruppsCentrum vid Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra i Göteborg är ett informationsprojekt för små och mindre kända handikappgrupper och finansieras av Socialstyrelsen. Verksamheten bedrivs i samarbete med Socialstyrelsen, handikapporganisationer, patientföreningar och företrädare för olika yrkesgrupper. I samråd med dessa har en serie informationsskrifter framställts.

Neurofibromatos 1 är en av de diagnoser som SmågruppsCentrum fått i uppdrag att sprida information om. Det har dock visat sig att antalet personer med neurofibromatos är betydligt fler än 100 per miljon invånare, som är den övre gränsen för att en diagnosgrupp skall anses ingå i små och mindre kända handikappgrupper. Eftersom det saknas informationsmaterial om neurofibromatos på svenska har SmågruppsCentrum i samråd med Socialstyrelsen ändå producerat denna informationsskrift. Det är vår förhoppning att den kommer att bidra till ökad kunskap och förståelse.

Ett särskilt tack till docent Birgitta Rembeck, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal, som har skrivit underlaget till större delen av texten och deltagit i arbetet med informationsskriften. Vi tackar också följande personer som bidragit med sina specialistkunskaper, värdefulla synpunkter och kommentarer:

Stephan Ehlers, överläkare, Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus, Göteborg

Margareta Lindén Lindqvist, speciallärare, Ågrenska, Göteborg

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

Jan Wahlström, docent, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, Göteborg

Madeleine Zöller, specialistläkare, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal

Vi vill också tacka NF-föreningen i Sverige för deras värdefulla synpunkter samt de personer som medgivit publicering av bilderna i skriften.

Göteborg, november 2000

Christina Greek Winald
Projektledare
SmågruppsCentrum

Anders Fasth
Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus
fd ordförande i styrgruppen för SmågruppsCentrum

Redaktionellt arbete och grafisk produktion: SmågruppsCentrum

Foto: Håkan Berg

Illustrationer: Chris Lundin Mattsson

ISBN: 91-973210-3-6

© SmågruppsCentrum 1998



Informationscentrum för små och mindre kända handikappgrupper

SmågruppsCentrum startade sin informationsverksamhet kring ett tjugotal diagnoser som Göteborg har region eller rikskompetens för. Från och med januari 1999 utvidgades verksamheten till att omfatta alla små och mindre kända handikappgrupper. SmågruppsCentrum fick då också i uppdrag att ta fram underlag till Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper vilka definieras som ”ovanliga sjukdomar eller skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare”.

SmågruppsCentrums uppgifter är att samla in, sammanställa och sprida kunskap. Verksamheten är rikstäckande och dess syfte är att öka medvetenheten om och förståelsen kring små och mindre kända handikappgrupper. Den omfattar såväl barn som vuxna och kan ses som ett komplement till sjukvården. SmågruppsCentrum står till tjänst med information samt ger råd om vart man vänder sig med frågor som rör de olika diagnoserna. Diagnostik och behandling, habiliterings- och rehabiliteringsinsatser ingår inte i arbetet.

I nära samarbete med Socialstyrelsen, handikapporganisationer, patientföreningar och experter som företräder olika yrkesinriktningar produceras informationsmaterial. SmågruppsCentrum har även skapat ett bibliotek med svenska och internationella skrifter. Alla som söker information om små och mindre kända handikappgrupper kan ta kontakt med SmågruppsCentrum.

SmågruppsCentrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
tel: 031-343 58 94, fax: 031-343 58 93
e-post: smagrupscentrum.su@vgregion.se
www.gsv.se/sgc

Neurofibromatos 1

Den tyske läkaren Fredrik von Recklinghausen beskrev 1882 den sjukdom som idag kallas neurofibromatos 1. En äldre benämning är just von Recklinghausens sjukdom. Det finns två välkända neurofibromatossjukdomar, neurofibromatos typ 1 (NF1) och neurofibromatos typ 2 (NF2). De skiljer sig mycket tydligt åt. Med enbart neurofibromatos menar man oftast den form som kallas typ 1 och som omfattar 90 procent av alla som fått diagnosen neurofibromatos. NF2 är en helt annan och mycket ovanligare sjukdom. Den har ett allvarligare förlopp än NF1 och innebär att det utvecklas tumörer på ena eller båda hörselnerverna. Informationen som följer handlar enbart om neurofibromatos 1.

Vad är neurofibromatos 1?

NF1 är en ärftlig sjukdom som kan ge symtom från hud, ögon, skelett och nervsystem. Neuro betyder nerv och fibrom betyder godartad bindvävsknuta. Många olika symtom kan förekomma, en del är vanliga och andra är mycket ovanliga. Det finns också stora variationer i antalet symtom mellan olika personer med sjukdomen.

De flesta som fått diagnosen neurofibromatos 1 har lindriga besvär och upplever inte att de har en sjukdom. En del har flera symtom av vilka vissa debuterar i barndomen och andra först i vuxen ålder. Det finns inte möjlighet att på förhand förutsäga vad sjukdomen kommer att innebära för den enskilde, men den leder sällan till svåra funktionshinder. Det vanligaste problemet är inlärningssvårigheter som ofta upptäcks i skolan.

hud

Café-au-lait-fläckar är oftast det första tecknet på sjukdomen och det vanligaste symtomet. Café-au-lait betyder ”kaffe med mjölk” och fläckarna har den färgen. De är ofarliga och beror på att huden just där innehåller en ökad mängd av färgpigmentet melanin. Storleken varierar från en halv centimeter upp till över tio centimeter i diameter, men de flesta brukar vara små. De avgränsas normalt med en jämn linje mot den angränsande huden. Ibland kan fläckarna vara mycket bleka. De noteras oftast under de första barndomsåren och ökar sedan i antal. Vuxna med NF1 har i regel också café-au-laitfläckar, men de brukar blekna och kan ibland så småningom försvinna.

Ökad fräknighet, oftast i armhålor och ljumskar eller andra hudveck, är vanligt. Fräknarna, som är ofarliga, brukar vara en till tre millimeter i diameter och beror liksom café-au-laitfläckarna på ökad mängd av melanin.



Neurofibrom består av ökad tillväxt av stödjevavnad runt hudnervor och finns hos nästan alla som har NF1. De flesta neurofibromen brukar finnas på bålen och relativt få i ansiktet och på halsen. De kan ligga alldeles i hudytan eller under den. En del är utskjutande och kan vara stjälkade. De flesta neurofibromen är små, bara några millimeter i diameter, men kan också bli en till två centimeter eller betydligt större. Vanligtvis har de samma färg som huden men kan också vara blåskimrande. Antalet neurofibrom varierar mycket från person till person, allt ifrån några få till flera hundra. En del kan känna klåda eller stickningar i huden där fibromen sitter.



Man tror att hormonella faktorer kan ha betydelse för bildningen av neurofibrom. De flesta märker en kraftig ökning av antalet fibrom under eller strax efter puberteten. Fyrtio procent av de kvinnor som fött barn har upplevt att de har fått fler fibrom under graviditeten. Trots detta ses ingen skillnad i antalet neurofibrom mellan kvinnor som fött barn och kvinnor som inte fött barn.

Neurofibromen brukar inte ge upphov till bekymmer förrän i vuxen ålder. Många upplever att knutorna sitter i vägen, irriterar eller är misspydande. De kan tas bort av kirurg eller plastikkirurg och de flesta behöver någon gång söka läkare för att ta bort besvärande neurofibrom i huden. Det föreligger inte någon ökad risk för att neurofibrom i huden ska omvandlas till elakartade tumörer.

Plexiforma neurofibrom finns hos en tredjedel av de som har NF1. De utgörs vanligtvis av större eller mindre ansvällningar på huden, utan tydliga avgränsningar mot den normala hudvävnaden, och har ofta en lös konsistens. De kan växa inåt både i sidled och på djupet. Ofta upptäcks de under de första levnadsåren och är troligtvis medfödda. De kan vara svåra att avlägsna och kan någon gång förorsaka stora behandlingsproblem.

ögon

Lisch nochuli (irishamcarton) är ofarliga pigmentknutor på ytan av regnbågshinnan och finns hos de flesta med NF1. De är inte större än knappnålshuvuden och är svåra att iaktta med blotta ögat. De har brun färg hos blåögda personer och gråblå färg hos brunögda och påverkar inte synen.

Optikusgliom är en tillväxt av godartad stödjevavnad runt synnerven och förekommer hos några få procent. De debuterar i regel i fyra till sexårsåldern, sällan senare. De flesta är små och ger inte några symtom alls. Gliomet kan trycka på synnerven och ge synfältsbortfall. Detta upptäcks i regel i förskoleåldern, ibland i kombination med synnedsättning. Man har idag den uppfattningen att många optikusgliom stannar upp i sin tillväxt utan att ge någon ytterligare försämring av synen.

Synsvårigheter orsakade av brytningsfel, som närsynthet, översynthet och astigmatism är mycket vanliga och kan korrigeras med glasögon. Skelning förekommer ibland.

skelett

En *speciell benvävnadsskada* som kan finnas är uttunning av det yttre lagret i benvävnaden i de långa rörbenen, vanligtvis i skenbenet (tibia). Benet blir försvagat och bryts lättare vid belastning. Vid läkningen kan det bildas en falsk led (pseudoartros). Det förekommer hos ungefär fem procent av alla med NF1 och visar sig alltid tidigt i barndomen. En ännu ovanligare benvävnadsskada är avsaknad av eller förhållandevis outvecklad benvävnad bakom ögat (kilbensvingen).

Sned rygg (skolios) finns hos ungefär tio procent. Den kan vara av varierande svårighetsgrad och utvecklas ofta strax före puberteten.

Andra skelettmisbildningar som orsakas av felaktig anläggning eller tillväxt av skelettet förekommer. Bencystor är sannolikt rätt så vanliga men ger oftast inga kroppsliga besvär. De är ofarliga och upptäcks vid röntgenundersökningar. Överväxt av benvävnad eller för stark tillväxt av benvävnad inom ett område av skelettet förekommer men är mycket ovanligt. Benvävnaden kan då utvecklas asymmetriskt, så att till exempel det ena benet blir grövre än den andra.

Ungefär hälften av alla personer med NF1 har ett relativt *stort huvud*. Det beror inte på vattenskalle (hydrocefalus), som troligen inte förekommer oftare än hos andra.

En tredjedel är relativt *korta till växten*. Dålig längdtillväxt kan bero på en störning i hypofysen eller hypothalamus, som gör att den egna produktionen av tillväxthormon är för låg. Vid NF1 beror kortväxthet sällan på en sådan brist. Tidig pubertet förekommer men är sällsynt och kan i så fall bidra till kortväxthet.

andra komplikationer

Neurofibrom kan, även om det är sällsynt, finnas på andra ställen än i huden. De utvecklas då i stödjevävnaden kring andra nerver eller invid nervvävnad. Om de tillväxer i ett område där det är ont om utrymme, till exempel mellan två ryggkotor, kan de orsaka tryck på nervvävnaden runt omkring och ge neurologiska symtom.

Risken att drabbas av epilepsi är något större. Oftast finner man ingen direkt orsak till epilepsin. Det anses att huvudvärk är något vanligare hos personer med NF1, men detta har inte något vetenskapligt stöd. Spänningshuvudvärk och migrän är vanligt även hos personer som inte har diagnosen.

Symtom i munhålan kan förekomma bland annat i form av enstaka fibrom invid nerver i käkarna. Dessa upptäcks vid röntgenundersökning och är mestadels godartade. Tandanlagen kan sitta fel och en felaktig bettställning kan utvecklas.

Tumörsjukdomar, både godartade och elakartade, förekommer cirka fyra gånger oftare hos personer med NF1. Av dessa tumörer är cirka en fjärdedel godartade. Exempel på en godartad tumörform är tumör i binjuremärgen (feokromocytom). Risken att få ett sarkom (elakartad bindvävsvulst) är ökad, men sannolikt inte högre än fem procent. En del vanliga cancersjukdomar som till exempel prostatacancer och livmodercancer tycks däremot inte förekomma oftare än hos andra.

Högt blodtryck (hypertoni) kan förekomma. Vanligtvis finns det inte någon speciell orsak till det höga blodtrycket (essentiell hypertoni) men det kan ibland bero på ett feokromocytom eller förträngning av en njurartär.

Längre andningsuppehåll under sömnen (sömnapné), som innebär att syrehalten i blodet sjunker, är något vanligare hos vuxna med NF1. Detta kan ge symtom i form av orolig sömn, snarkningar, trötthet och allmän prestationssänkning under dagen.

Psykiska besvär som ängslan, oro, sömnsvårigheter och tendenser till att isolera sig är något vanligare. Ungefär en femtedel får lindriga men långvariga depressionstillstånd.

Hur vanligt är neurofibromatos 1 ?

Man räknar med att 1:3 000 av befolkningen har NF1. Det innebär att det i Sverige finns ungefär 3 000 personer som har sjukdomen och ungefär 30 nya fall upptäcks varje år. NF1 är lika vanlig hos män som hos kvinnor och finns över hela världen. Den är en av de vanligaste ärftliga sjukdomarna.

Personer som har få symtom och lindriga besvär får inte alltid diagnosen eller får den förhållandevis sent i livet. Det händer också att personer med sjukdomen behandlas för symtom eller komplikationer orsakade av NF1 utan att rätt diagnos ställs.



Orsaken till neurofibromatos 1

NF1 orsakas av en förändring, så kallad mutation, i en gen som finns på den 17:e kromosomens långa arm. Varför det sker en mutation är okänt, däremot vet man att det ganska ofta sker mutationer i denna gen, som är större än vad de flesta andra gener är. Den aktuella genen innehåller bland annat information för bildning av ett äggviteämne som heter neurofibromin. Detta äggviteämne har sannolikt betydelse för bildningen av stödjevävnad i nervsystemet och runt nerver. Genen är också en så kallad tumor suppressor- och tillväxtregulatorgen. Den ska alltså normalt hindra eller dämpa tumörbildning och reglera tillväxten i kroppen. Förmodligen reglerar den också andra geners arbete.

Ett mycket stort antal olika mutationer har upptäckts. Man har ännu inte kunnat visa att en speciell mutation ger upphov till något specifikt symtom eller komplikation. Hos personer med NF1 inom samma familj är mutationen av samma typ, men antal symtom och svårighetsgraden kan ändå variera mellan de olika familjemedlemmarna.

Ungefär hälften har fått sjukdomen genom en nymutation, det vill säga att den uppträder för första gången i en familj. Cirka hälften har ärvt den från en av sina föräldrar.

Ärftlighetsgången är autosomalt dominant. Det innebär att om en av föräldrarna har sjukdomen är risken att föra den vidare till barnen 50 procent vid varje graviditet. Att en sjukdom är dominant ärftlig betyder att det bara behövs ett sjukdomsanlag från en av föräldrarna för att barnet ska få sjukdomen. I kapitlet om genetik finns en mer ingående förklaring till olika sorters ärftlighet.

Om en person har en NF1-gen, som antingen ärvt från en av föräldrarna eller uppstått genom en nymutation, får personen sjukdomen. Detta betyder att NF1 har full genomslagskraft (penetrans) och med 90 procents säkerhet kan diagnosen fastställas i barndomen, oftast före skolstarten. Man kan inte vara anlagsbärare utan att själv ha sjukdomen.

I familjer där sjukdomen finns hos två eller flera medlemmar är det idag teoretiskt möjligt att göra fosterdiagnostik. Det är komplicerat och ger bara information om fostret bär på anlaget eller inte. Man kan inte med hjälp av fosterdiagnostik förutsäga vilka symtom eller vilka komplikationer ett barn som föds med sjukdomen kommer att få. En förälder med få och lindriga symtom kan få ett barn med fler och allvarligare symtom. Det kan också vara så att en förälder med allvarligare symtom kan få ett barn med mycket lindriga symtom.

Så ställs diagnosen

Diagnosen neurofibromatos 1 ställs på yttre tecken och symtom. Det finns idag inget enkelt sätt att via kromosomanalys eller annan provtagning se om någon har NF1. För att få diagnosen krävs att man har minst två av följande sju kriterier på sjukdomen:

- 1) Minst sex café-au-lait-fläckar med en diameter av mer än fem millimeter hos barn eller femton millimeter hos vuxna
- 2) Minst ett plexiformt neurofibrom eller minst två neurofibrom.
- 3) Fräknighet i armhålor eller i ljumskregionen.
- 4) Optikusgliom.
- 5) Minst två Lisch noduli.
- 6) En benvävnadsskada, som är karakteristisk för NF1, med eller utan falsk led.
- 7) En nära släkting (förälder, syskon, barn) som har fått diagnosen enligt kriterierna ovan.

Symtomen utvecklas i regel i barndomen. Finns inte några pigmentförändringar på huden eller andra kriterier på NF1 hos ett barn som blivit sex år så är det så gott som uteslutet att barnet har sjukdomen.

Uppföljning och behandling

Det finns idag ingen medicinsk behandling som kan hindra sjukdomsutvecklingen. Däremot kan de flesta komplikationer behandlas, botas eller lindras på olika sätt. Annan behandling än den rent medicinska kan vara nödvändig, som till exempel sjukgymnastik och stöd av logoped. I skolan kan en del barn behöva hjälp av talpedagog och speciallärare. Stöd och behandling måste anpassas för varje enskild person och familj, eftersom symtomen varierar mycket mellan olika personer med diagnosen och också under olika skeden av livet.

Alla som har fått diagnosen NF1 bör ha regelbunden kontakt med en läkare som har kunskap om sjukdomen. Det är viktigt för den enskilde att ha god kännedom om sin sjukdom och sin kropp och att söka läkare om nya symtom uppstår eller om någon förändring inträffar. De flesta komplikationer är möjliga att behandla men det är viktigt att kontakta läkare i tid.

För barn rekommenderas årliga kontroller hos barnläkare. Vid läkarbesöket görs en noggrann undersökning. Beträffande huden brukar café-au-lait-fläckarna räknas och mätas samt fräknighet i armhålor och ljumskar noteras. Huden undersöks också avseende förekomst av neurofibrom. Man brukar kontrollera kroppslängden, huvudets omkrets och undersöka ryggens form. Oftast mäts också blodtrycket. Vanligtvis görs en mindre omfattande neurologisk undersökning av reflexer, syn och hörsel. Om barnet har neurologiska symtom eller synbortfall är det befogat att göra en röntgenundersökning av huvudet, så kallad CT (computed tomography) eller MR (magnetresonansundersökning).

Barn som utvecklar skolios eller får symtom i form av svaghet i benen, hälta eller falsk led i underbenet bör ha regelbunden kontakt med ortoped för uppföljning och eventuell korrigerande behandling. Sjukgymnastik kan vara nödvändig vid behandling av skolios och falsk led för att stärka muskulaturen och öka rörelseförmågan.

Barn som är kortväxta, det vill säga avviker betydligt i längd från sina jämnåriga, kan ibland behandlas med tillväxthormon. Sådan behandling ges bara om det föreligger en brist i barnets egna produktion av tillväxthormon, vilket är ovanligt. Behandlingen bör skötas av en specialist i hormonbehandling av barn (barnendokrinolog).

Vuxna bör ha kontakt med läkare varje eller vartannat år, antingen hos en allmänläkare med intresse för neurofibromatos eller hos en specialist på den typ av komplikation som sjukdomen kan ha medfört. Exempel på sådana specialister är hudläkare, invärtesmedicinare, kirurg, neurolog, ortoped, psykiater och ögonläkare. Den regelbundna kontrollen brukar innefatta blodtrycksmätning och undersökning av hud, hjärta och lungor. En mindre neurologisk undersökning av reflexer, syn och hörsel brukar också göras. Läkarkontrollerna är även viktiga för att upptäcka eventuella tumörer tidigt.

Många vuxna går någon gång till en kirurg eller plastikkirurg för att ta bort hudneurofibrom som vuxit sig stora, ger klåda, irriterar eller är misspdydande. Den som har högt blodtryck remitteras ofta till en specialist för utredning. Det höga blodtrycket har vanligtvis inte någon speciell orsak och kan behandlas med blodtryckssänkande mediciner. Hos fem till tio procent beror det på en hormonell tumör (feokromocytom), som är godartad och kan behandlas medicinskt eller kirurgiskt. En annan, mer sällsynt orsak är förträngning av en njurartär.

Om ett neurofibrom bildas invid en större nerv eller ryggmärgen kan detta ge neurologiska symtom som bör utredas och som kan kräva kirurgisk behandling.

Vuxna med psykiska besvär, oftast i form av depression, sömnsvårigheter eller isoleringstendenser, kan behöva hjälp av psykiater eller psykolog. Sömnsvårigheter vid NF1 kan höra samman med depression men kan också bero på sömnapné. Sömnapné kan diagnostiseras vid en EEG-undersökning under sömn och kan behandlas med till exempel bettskena som lyfter fram underkäken, viktminskning vid övervikt och andningsmask med övertryck under natten.

Alla som har NF1 bör bli undersökta av ögonläkare. De flesta har brytningsfel och behöver glasögon för att få fullgod syn. För att kunna upptäcka och följa tillväxten av optikusgliom är det under förskoleåren speciellt viktigt med återkommande ögonundersökningar. I sällsynta fall, vid snabbt tilltagande synförsämring, åtgärdas optikusgliom med strålbehandling, operation eller cellgiftsbehandling.



Utveckling

Många faktorer samverkar när ett barn lär sig nya färdigheter. Det är vanligt att barn med neurofibromatos utvecklas senare än andra barn och lindrig utvecklingsstörning förekommer något oftare än hos personer som inte har diagnosen. Att organisera arbetsuppgifter av olika slag och att komma på bästa strategin för att lösa problem har också visat sig vara svårare för barn med neurofibromatos och inlärnings-svårigheter.

motorik

En del barn med NF1 har försenad motorisk utveckling. Detta kan bero på låg muskel-spänning, koncentrations- och koordinationssvårigheter och dålig kroppsuppfattning. Det är också vanligt med stelhet i leder och muskler. En del barn är lätt uttröttbara. Vanligtvis behöver de längre tid och mera träning för att lära sig till exempel att cykla och simma. Det är viktigt att träningen är rolig och meningsfull för att utvecklingen ska stimuleras. Korta träningspass och mycket uppmuntran har stor betydelse och oftast är individuella aktiviteter att föredra framför lagsporter.

Kontakt med sjukgymnast för bedömning och ibland träning för att förbättra koordinationen och få en bättre kroppsuppfattning kan vara till stor nytta.

Finmotoriken kan också utvecklas senare och barnen kan ha problem med till exempel att skriva snyggt och att knyta skosnören. Aktiviteter som att lägga pussel, klippa och klistra, hjälpa till med hushållsarbete är olika sätt att träna finmotoriken och koordinationen öga-hand.

En bra sitt- och arbetsställning är viktig för både barn och vuxna. Muskelträning och ibland sjukgymnastik kan behövas för att motverka muskelspänningar främst i axlar och nacke och för att stärka ryggmuskulaturen.



inlärnin g och språk

Ungefär hälften av alla med NF1 har inlärnin gssvårigheter, trots att de flesta har en begåvning inom normalområdet. Lätt utvecklingsstörning kan dock förekomma.

Inlärnin gssvårigheterna i skolan kan omfatta olika områden och vara av olika svårighetsgrad. De medför oftast att det tar längre tid och är svårare att lära sig nya saker. Det är vanligt med brister i den visuospatiella förmågan, det vill säga svårigheter med att uppfatta form, storlek och djup och att urskilja en figur mot dess bakgrund. Det är också vanligt med brister i koncentration, uppmärksamhet och uthållighet och med svårigheter att organisera arbetsuppgifter. Långtidsminnet är ofta gott, men korttidsminnet är sämre. Det betyder att det krävs mycket träning och upprepning för att lära in nya saker. Den språkliga utvecklingen kan vara försenad och otydligt tal och stamning är också något vanligare än hos andra barn.

De flesta går i vanlig skola och några av barnen går i särskola. De som har inlärnin gssvårigheter behöver extra stöd och specialpedagogiska insatser. En bedömning av det enskilda barnets utvecklingsnivå, språkutveckling, syn, hörsel och motoriska färdigheter ger förutsättningar för att kunna erbjuda rätt hjälp och pedagogiskt stöd. Eftersom barn med NF1 och inlärnin gssvårigheter behöver särskilda insatser i skolan är det viktigt med information till skolan och skolstarten bör planeras i god tid. Realistiska krav, en lugn och strukturerad arbetsmiljö och anpassade läromedel ger större möjligheter för barnet att känna att det lyckas med skolarbetet. Detta i sin tur bidrar till en bättre självkänsla.

Hjälpmedel i form av bandspelare och dator gör det möjligt att prestera bättre och hjälper till att kompensera vissa svagheter. Barn med försenad talutveckling, otydligt tal och stamning kan ha god hjälp av träning hos talpedagog eller bedömning och stöd av logoped.

beteende och personlighetsdrag

Vissa barn med NF1 kan vara överaktiva medan andra är mer tillbakadragna. Det är något vanligare med ADHD/DAMP än hos andra barn. ADHD är en förkortning av engelskans attention deficit/hyperactivity disorder. Det innebär brister i uppmärksamheten och ett överaktivt och impulsivt beteende. DAMP står för Dysfunktion i fråga om Aktivitetskontroll och uppmärksamhet, Motorik-kontroll och Perception.

Begreppen ADHD och DAMP överlappar varandra. De är diagnoser som ställs av läkare och psykolog efter noggrann utredning. Oftast är båda förknippade med inlärnin gssvårigheter. Diagnoseerna ger underlag och vägledning vid utarbetandet av stödinsatser i skolan och på fritiden. Barn med DAMP behöver individuellt anpassad undervisning och hjälp av specialpedagog för att kunna utveckla sina resurser. Att känna sig accepterad som den man är har en avgörande betydelse för utvecklingen och självförtroendet, särskilt när man har en livslång sjukdom som man inte med säkerhet kan förutsäga utvecklingen av.

Många tonåringar och vuxna med neurofibromatos bär med sig upplevelser av bristande förståelse och stöd under uppväxten och misslyckanden i skolan. Detta medför ibland psykiska problem som oro, sömnsvårigheter och nedstämdhet som kan kräva psykiatrisk och psykologisk behandling.

Neurofibromatos i olika åldrar

Variationen mellan olika personer med sjukdomen är mycket stor och en del symtom och komplikationer är vanligare i vissa åldrar.

spädbarnsåret

Det är vanligt att nyfödda med neurofibromatos är relativt små till växten. De utvecklas normalt men ibland lite långsammare än sina jämnåriga. Café-au-lait-fläckar, tunn benvävnad i underbenet och plexiforma neurofibrom upptäcks ofta under spädbarnsåret. Vanligtvis har barnet inte några besvär av sina symtom.

barndomsåren

Många barn med neurofibromatos är små till växten men det finns också de som är större än normalt. Nästan hälften har relativt stora huvuden. En del barn har en något försenad utveckling och detta kan gälla både den motoriska utvecklingen och talet. Svårigheter med grovmotorik, finmotorik och koordination öga-hand är vanligt. Det är också något vanligare med stamning.

Falsk led i underbenet brukar ge besvär i form av att barnet haltar eller klagar över värk. En ortoped kan ofta korrigera benet genom en eller flera operationer. Symtom på skolios brukar visa sig under de första skolåren. De som får optikusgliom får det i regel i fyra till sexårsåldern.

Ungefär hälften har inlärningssvårigheter och detta brukar visa sig under de första åren i skolan. Om barnet har koncentrationssvårigheter, impulsivt beteende och är lätt distraherat blir detta vanligen ett problem som visar sig under förskoleåren eller i samband med skolstarten. Extra stöd och specialpedagogiska insatser är oftast nödvändigt.

ungdomsåren

De flesta neurofibromen i huden brukar komma under puberteten och tilltar därefter i antal hos många. En del kan känna sig osäkra och periodvis ha dåligt självförtroende på grund av neurofibromen, eftersom utseendet under tonårstiden för många är extra viktigt. Man är då speciellt känslig för andras reaktioner och det kan vara lätt att känna sig utanför om man är annorlunda.

Att skaffa sig mer kunskap kring sin sjukdom och att hitta någon att dela sina funderingar med kan vara ett sätt att minska oro och tendenser till att vilja isolera sig. Ibland kan samtalskontakt med kurator eller psykolog under en period vara till god hjälp. De ungdomar som har inlärningssvårigheter kan behöva vägledning och hjälp att hitta en utbildning som passar dem.

vuxenlivet

Det största problemet som vuxna med neurofibromatos brukar ange är tillväxten av neurofibrom i huden. De flesta har någon gång varit i kontakt med kirurg för att få besvärande hudneurofibrom bortopererade. Som vuxen är det också vanligt att vara orolig för risken att få olika slags tumörer.

De flesta vuxna lever ett bra liv och upplever sig inte som sjuka. Det är vanligt att de med åren får lättare att acceptera sin sjukdom och hittar lösningar för att klara de eventuella svårigheter den för med sig. De får också vanligtvis erfarenhet av att komplikationer har kunnat åtgärdas med gott resultat.

Kunskap och information

Det är bra om hela familjen sätter sig in i problemen och behoven hos den som har neurofibromatos. Den som är först i en familj med att få diagnosen får ofta bära en stor del av oron kring sjukdomen och hur den kommer att utveckla sig. I familjer där det finns flera familjemedlemmar med diagnosen är man mer van att handskas med symtom och svårigheter och oron är inte alltid lika stor. För föräldrar kan det vara en svår balansgång under den period då den unge själv ska börja ta ansvar för sitt liv och sin sjukdom.

För de som får många neurofibrom kan det kännas svårt att visa sig i omklädningsrum, på badstränder och att skaffa partners. Missuppfattningar, som att sjukdomen skulle vara smittsam, är inte ovanliga. Ökad kunskap och en mer accepterande attityd hos allmänheten är mycket viktigt för att personer med NF1 inte ska bli socialt isolerade.

Att själv ha kunskap om sin sjukdom är viktigt för att tidigt kunna söka behandling för komplikationer som kan uppstå. Det kan ha stor betydelse för den enskilde att känna till att svårigheter med motorik, koordination och inläring kan ha med sjukdomen att göra. Information till anhöriga, vänner och andra personer kring den som har neurofibromatos är också viktig. Lärare och annan skolpersonal behöver ha kunskap om sjukdomen och de inlärningssvårigheter som ofta hör till. Detta gör att skolan kan skapa bra förutsättningar för eleven att lyckas med skolarbetet och bli accepterad som den han eller hon är.

Samhällets stöd

Samhället ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns för familjer och enskilda. Sådana lagar är hälso- och sjukvårdslagen (HSL), socialtjänstlagen (SoL), skollagen, lagen om allmän försäkring (AFL) och lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade (LSS).

Rätt till insatser enligt LSS har personer som har en utvecklingsstörning, autism eller stora och betydande svårigheter i det dagliga livet och ett omfattande behov av stöd och service. För att få insatser enligt LSS måste man göra en ansökan och det görs då en utredning om man tillhör personkretsen, det vill säga om man omfattas av lagen. Försäkringskassan har hand om de stödformer som regleras av AFL och kommunen har hand om det stöd som regleras av SoL och LSS. Landstingets verksamhet regleras av HSL och LSS.

Att ha fått diagnosen neurofibromatos 1 ger inte automatiskt rätt till visst stöd. Graden av funktionsnedsättning och behov är det som avgör. Behovet kan också variera från en tid till en annan. För de personer som har NF1 med lindriga besvär och utan nämnvärda komplikationer är rätten till stöd mycket begränsad. I texten som följer finns exempel på olika former av stöd och ersättningar som kan bli aktuella. Lagar, regler och ersättningsnivåer kan komma att ändras efter denna skrifts tryckning. Aktuell information finns hos försäkringskassa, kommun och landsting.

försäkringskassa

Försäkringskassan har hand om flera olika ekonomiska stödformer. Blanketter och informationsbroschyrer finns hos försäkringskassan, där man också kan få hjälp med ansökan.

Tillfällig föräldrapenning ges till alla familjer för vård av sjukt barn 60 dagar per år upp till dess barnet fyller tolv år. Vid behov kan ytterligare 60 dagar beviljas. Om barnet har ett funktionshinder ges tillfällig föräldrapenning upp till 16 års ålder och till 21 års ålder om barnet omfattas av LSS. Tillfällig föräldrapenning kan också beviljas när förälder besöker till exempel habilitering även om barnet inte är med vid det tillfället.

Föräldrar till barn som omfattas av LSS kan få ersättning för tio kontaktdagar per år tills barnet fyllt 16 år för att delta i till exempel föräldrautbildning eller för besök och inskolning i barnomsorgen.

Vårdbidrag är en ekonomisk ersättning för föräldrars merarbete för särskild tillsyn och vård, ibland också för de merkostnader barnets funktionshinder ger upphov till. För att få en riktig bedömning är det viktigt att i ansökan noggrant och detaljerat beskriva allt extra arbete barnets funktionshinder medför under dygnets alla timmar. Bidraget som finns i fyra olika storlekar är skattepliktigt och ATP-grundande. Den del av vårdbidraget som ibland beviljas för merkost-

*tillfällig
föräldrapenning*

kontaktdagar

vårdbidrag

nader är inte skattepliktigt. Vårdbidrag kan beviljas till barnet fyller 16 år. Vanligtvis omprövas beslut om vårdbidrag vartannat år.

Bilstöd kan efter ansökan betalas ut till förälder med handikappat barn om man har avsevärda svårigheter att förflytta sig med allmänna kommunikationsmedel. Personer över 18 år med funktionshinder kan också ansöka om bilstöd.

bilstöd

Assistansersättning kan sökas av personer som omfattas av LSS. För att försäkringskassan ska bevilja assistansersättning krävs att vårdbehovet överstiger 20 timmar per vecka och för barn krävs att omvårdnadsbehovet är avsevärt större än vad som anses normalt för åldern.

*assistans-
ersättning*

Personer över 16 år, som på grund av sitt funktionshinder har behov av hjälp av annan person i sin dagliga livsföring eller har betydande merkostnader på grund av sitt handikapp, kan ansöka om handikappersättning. Bidraget finns i tre olika storleksbelopp.

*handikappersättning
sjukbidrag*

Sjukbidrag kan beviljas personer över 16 år om de har ett funktionshinder som medför en nedsättning av arbetsförmågan med minst 25 procent under minst ett år. Man kan få helt, tre fjärdedels, halvt eller ett fjärdedels sjukbidrag. Sjukbidraget kan omvandlas till förtidspension.

förtidspension

Ansökan om de olika stödformerna ska åtföljas av ett läkarintyg som beskriver sjukdomen och funktionshindret. Försäkringskassans beslut är skriftliga och kan överklagas. I samband med att beslutet meddelas ges också information om hur man överklagar.

kommun

Kommunen har hand om flera stödformer som i första hand är till för att underlätta den praktiska vardagen för familjen eller den enskilde. Kommunen är också ansvarig för barnomsorg och skola. Kommunkontoret ger upplysning om vem man vänder sig till i olika frågor. Yrkesgrupper man kan komma i kontakt med kan vara barnomsorgssekreterare, handikappkonsulent, LSS-handläggare, socialsekreterare med flera. Kurator inom till exempel habilitering kan också ge information.

*barnomsorg
skola*

Kommunen är skyldig att ha förskoleverksamhet. Har barnet ett funktionshinder och behov av särskilt stöd i sin utveckling har barnet rätt till plats inom barnomsorgen, som också ska anpassas efter barnets behov. Detta kan ske till exempel genom att barnet erbjuds plats i en mindre barngrupp eller får stöd av extra personal.

Alla barn har skolplikt från 6-17 års ålder och har rätt till lika tillgång till utbildning. Skolan har ansvaret för att elever med särskilda behov ska kunna tillgodogöra sig undervisningen och kunna delta i skolbarnomsorgen. Barn över tolv år som omfattas av LSS kan få korttidstillsyn före och efter skoldagen och under loven.

*skolbarnomsorg
korttidstillsyn*

<i>elevassistent specialpedagogik</i>	Extra stöd av elevassistent och specialpedagogiska insatser kan fås både i den vanliga grundskolan och i särskolan. Skolan är skyldig att upprätta individuella planer, som ska dokumenteras, för barn som behöver det. Statens institut för handikappfrågor i skolan (SIH) ger via sina konsulenter specialpedagogiskt stöd till kommuner, skolpersonal, föräldrar och barn. Skolan är också ansvarig för skolskjuts för de barn som behöver det.
<i>skolskjuts</i>	
<i>avlösarservice</i>	Avlösarservice i hemmet innebär att någon kommer hem och tar hand om barnet för att avlasta föräldrarna. Familjens behov avgör om och hur mycket avlösarservice man kan få. Avlösarservice ingår som en insats i LSS, men kan om barnet inte omfattas av den lagen också sökas med stöd av SoL.
<i>korttidsvistelse</i>	Korttidsvistelse innebär att barnet tillfälligt till exempel under vissa helger åker till en korttidsfamilj/stödfamilj eller ett korttidshem. Kan sökas via LSS eller via SoL.
<i>kontaktperson</i>	Kontaktperson är en medmänniska, en vän utanför familjen, att umgås med och göra saker tillsammans med. Kan sökas av både barn och vuxna enligt LSS eller SoL.
<i>ledsagarservice</i>	Ledsagarservice för att kunna delta i till exempel olika former av fritidsverksamhet kan beviljas både enligt LSS och SoL.
<i>färdtjänst parkeringstillstånd</i>	Färdtjänst och parkeringstillstånd kan kommunen bevilja om man har stora svårigheter att åka med allmänna kommunikationsmedel.
<i>bostad med särskild service</i>	Bostad med särskild service, som kan vara egen lägenhet med tillgång till hjälp eller gruppboende, kan sökas både via LSS och SoL.
<i>bostadsanpassning</i>	Bostadsanpassningsbidrag kan via distriktsarbetsterapeut eller arbetsterapeut inom habiliteringen sökas hos kommunen för att anpassa bostaden och dess närmaste omgivning för att underlätta för den funktionshindrade.
<i>hjälp i hemmet</i>	Hjälp i hemmet kan ges av kommunen bland annat i form av hemtjänst. Hos kommunen kan man också ansöka om personlig assistans enligt LSS om behovet av assistans är 20 timmar eller mindre per vecka.
<i>individuell plan</i>	Beslut enligt LSS kan överklagas och information om hur man går till väga ges i samband med beslutet. När det gäller insatser enligt LSS har man möjlighet att begära en individuell plan över beslutade och planerade insatser. Detta kan underlätta samordningen om insatserna kommer från flera olika ställen. Vid flyttning från en kommun till en annan har man rätt att få förhandsbesked om vilka insatser man kommer att kunna erhålla i inflyttningskommunen. Har man ansökt om insatser via SoL (annat bistånd) är möjligheterna att överklaga beslut delvis begränsade.

landsting

Landstingen (och kommunen Gotland) har hand om hälso- och sjukvård samt tandvård. Målet för all hälso- och sjukvård är god hälsa och vård på lika villkor för alla. Vården och behandlingen ska så långt som möjligt utformas och genomföras i samråd med patienten.

Som en del i hälso- och sjukvården finns habilitering för barn och ungdomar i alla landsting. Inom habiliteringen arbetar man i team som består av flera olika specialister som tillsammans ger stöd till familjen. Exempel på sådana specialister är arbetsterapeut, dietist, kurator, logoped, läkare, psykolog, sjukgymnast och specialpedagog. För vuxna finns vuxenhabilitering och rehabilitering. Rådgivning och annat personligt stöd i form av speciellt expertstöd kan sökas som en insats enligt LSS.

Landstinget ansvarar för tolktjänst för bland annat döva och för vissa hjälpmedel. Resor till och från behandlingar, sjukresor, ersätts av landstinget. Reglerna för ersättningen varierar.

Om ett barn har större behov av vissa förbrukningsartiklar än vad som anses normalt för åldern, till exempel blöjor, kan man få dessa kostnadsfritt efter ordination av exempelvis distriktssköterska. Respektive landsting kan ge information om vad som gäller inom deras område.

habilitering

råd och stöd

*tolktjänst
hjälpmedel
sjukresor*

utbildning och arbete

Utbildning och arbete efter grundskolan kan se mycket olika ut beroende på den enskildes förutsättningar, intressen och vilket utbud som finns. Gymnasieskola och gymnasiesärskola med möjlighet till individuella val finns över hela landet. Folkhögskolor, den kommunala vuxenutbildningen och särsvux har ett stort utbud av kurser och utbildningar med möjligheter till individuell anpassning och extra stöd.

Arbetsförmedlingen kan ibland hjälpa till med yrkesinriktad utbildning eller praktikplats för ungdomar över 18 år. Utbildningsbidrag kan utgå. Arbetsmarknadsinstitut (AMI) på flera platser i landet kan erbjuda yrkesinriktad rehabilitering, vägledning, arbetsprövning och arbetsträning för funktionshindrade. Man hjälper också till med anpassningar på arbetsplatser. Ibland kan staten i samråd med AMI och den enskilde ersätta delar av lönekostnaden i form av lönebidrag när en arbetsgivare anställer någon med ett funktionshinder.

Den som har en utvecklingsstörning har enligt LSS rätt till daglig verksamhet. Det innebär att delta i till exempel verksamhet på dagcenter, i undervisning eller träning.

*gymnasieskolor
folkhögskolor
komvux*

arbetsförmedlingen

AMI

lönebidrag

daglig verksamhet

Genetik

Läran om ärftlighet kallas genetik. För att få råd och eventuellt utreda ärftligheten vid en sjukdom kan man ta kontakt med en klinisk genetiker som är specialist på området.

en gen är ett arvsanlag

Kroppen är uppbyggd av celler som är så små att de inte syns med blotta ögat. Våra arvsanlag finns i nästan varje sådan cell. I cellens kärna ligger en sammanlagt mer än tre meter lång dubbelspiral, DNA-molekylen, som innehåller arvsanlagen (generna). Generna styr cellens uppbyggnad av proteiner och därmed hela cellens livsverksamhet. De är ungefär 100 000 till antalet och fungerar som en ritning som talar om vad de olika cellerna ska syssla med. Generna har ett avgörande inflytande på allt från vårt utseende till vilka sjukdomar vi har risk att få.

DNA-spiralen kan liknas vid en spiraltrappa där varje spiraltrappsteg är uppbyggt av två baser (ett baspar) som är kopplade till varandra och som håller ihop trappan. Varje gen innehåller många baspar, upp till över en miljon, men det är bara omkring fem procent av dessa som utgör de arvsanlag vi behöver för att kroppen ska fungera normalt. Ordningföljden av basparen i trappan ger den genetiska informationen. Förändring i ett enda baspar räcker för att informationen ska bli felaktig och cellens funktion störas.

DNA-spiralen med generna delas upp i 46 olika delar som bildar kromosomerna. Normalt har människan 46 kromosomer i varje cell. De förekommer i par, 22 par autosomer som är lika hos mannen och kvinnan och ett par könskromosomer.

Varje gen har sin bestämda plats på kromosomen och eftersom det finns två kromosomer av samma slag finns det alltid dubbel uppsättning av en gen. Undantaget är könskromosomerna hos mannen, eftersom han har en X-kromosom med arvsanlag och en Y-kromosom som i stort sett saknar gener. Kvinnor har två X-kromosomer och därmed även dubbel uppsättning av anlagen från denna kromosom, hennes könskromosomuppsättning kallas därför XX.



anlag från båda föräldrarna i varje cell

Vid befruktningen kommer 23 kromosomer från kvinnas ägg och 23 kromosomer från mannens spermie som tillsammans blir 23 kromosompar (46 kromosomer). Genom sammansmältningen av ägget och spermien bildas en ny individ med hälften av den genetiska informationen från vardera föräldern. Kombinationen av gener blir unik hos varje individ, med undantag av enäggstvillingar.

förändringar i generna

Celldelning pågår hela tiden i de flesta av kroppens vävnader. Innan cellen delar sig ska flera miljarder baspar kopieras så att det inför celldelningen finns två kopior av hela DNA-spiralen. Vid kopieringen kan förändringar uppkomma i generna, man säger att de muterar. Dessa mutationer märks oftast inte, men om de ger upphov till ett avvikande protein kan individen bli sjuk.

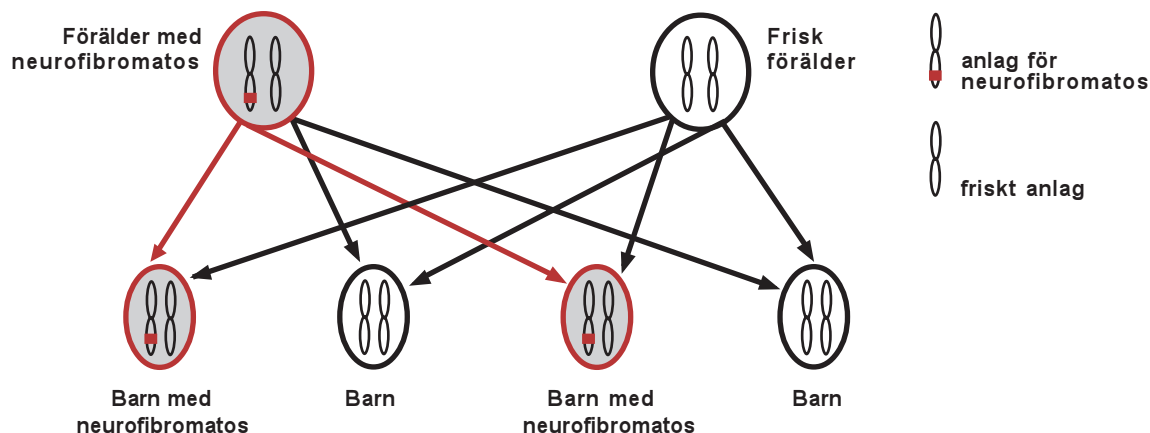
Alla bär på anlag som är skadade och som kan ge upphov till sjukdomar eller funktionshinder. Vissa personer har en ärftlig sjukdom med lindriga symtom utan att veta om det. Mutationer inträffar sällan men har de väl inträffat kan de föras vidare till barnen. Det innebär att en sjukdom som uppstått spontant för första gången hos en individ (nymutation) kan föras vidare till nästa generation och alltså bli ärftlig. Hos ungefär 50 procent av alla med neurofibromatos 1 beror sjukdomen på en nymutation, vilket innebär att föräldrarna till en sådan person inte har sjukdomen.

olika typer av ärftlighet

Det finns många olika sorters ärftlighet. Man skiljer på dominant nedärvning och recessiv nedärvning. Vid dominant nedärvning räcker det med att anlaget från en av föräldrarna är skadat för att individen ska bli sjuk. Vid recessiv nedärvning måste anlagen från båda föräldrarna vara skadade för att personen ska bli sjuk. Nedärvningsmönstret är även beroende på om anlagen är belägna på autosomerna eller på X-kromosomen (könskromosomen).

neurofibromatos 1 nedärvs autosomt dominant

Nedärvningsmönstret för NF1 är autosomt dominant. Vid autosomal dominant ärftlighet sitter de skadade generna inte på könskromosomerna utan på någon av de 22 autosomerna. Att anlaget är dominant innebär att det dominerar över det friska anlaget så att individen blir sjuk. Den som bär på anlaget för NF1 får också sjukdomen. Anlaget behöver bara finnas hos en av föräldrarna för att sjukdomen ska föras vidare till barnen. Eftersom den förälder som är sjuk också har ett friskt anlag som kan överföras till barnen är risken att få ett barn med samma sjukdom 50 procent vid varje graviditet.



Medicinska resurser

Kunskap om sjukdomen och tillräckliga resurser för diagnostik bör finnas vid alla läns- och regionsjukhus i landet.

Vid Drottning Silvias barn- och ungdomssjukhus i Göteborg finns ett tvärfackligt neuropsykiatriskt och neuropediatrikt team för vissa små och mindre kända handikappgrupper. Ansvariga inom teamet för barn och ungdomar med neurofibromatos är överläkare Susanne Steffenburg och överläkare Barbro Westberg, tel 031-343 40 00.

För *diagnostisering och genetisk rådgivning* finns GENOM-teamet vid avdelningen för klinisk genetik, Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Ansvarig för verksamheten är docent Jan Wahlström, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra, 416 85 Göteborg, tel 031-343 40 00. Inom denna verksamhet finns Specialmottagning Neurofibromatos. Resurspersoner är docent Birgitta Rembeck samt specialistläkare Madeleine Zöller, psykiatriska kliniken, Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Mölndal, 431 80 Mölndal, tel 031-343 10 00.

Andra resurser

Ågrenska

box 2058, 436 02 Hovås

tel 031-91 10 90, fax 031-91 19 79, www.agrenska.se

Inom Ågrenskas familjeverksamhet arrangeras vistelser för barn och ungdomar med funktionshinder och deras familjer. Verksamheten, som är förlagd till Lilla Amundön utanför Göteborg, vänder sig till familjer i hela landet. Ågrenskas Nyhetsbrev ges ut efter varje familjevistelse.

Förening

NF-föreningen i Sverige

Ordförande Anita Engström

Ärentuna Nylunda

743 91 Storvreta

tel 08-736 26 00

Föreningen bildades 1991 och har regionala kontaktombud.

Att läsa vidare

A guide for teens, National Neurofibromatosis Foundation, New York 1994.

Achieving in spite of... a booklet on learning disabilities, National Neurofibromatosis Foundation, New York 1994.

Att leve med Neurofibromatosis Recklinghausen, V Manniche, Center för Små Handicapgrupper, Köpenhamn 1997.

Ett barn i varje klass, om DAMP/MBD och ADHD, C Gillberg, Bokförlaget Cura, Stockholm 1996.

Hvis du har NF, Neurofibromatosis Recklinghausen, Dansk förening för neurofibromatosis Recklinghausen, Köpenhamn 1995.

Information for patients and families, National Neurofibromatosis Foundation, New York 1993.

Nevrofibromatose type 1, Frambu, Siggerud 2000.

Recklinghausens Neurofibromatose og Central Neurofibromatose, Dansk förening för Neurofibromatosis Recklinghausen, Köpenhamn 1994.

The child with neurofibromatosis, National Neurofibromatosis Foundation, New York 1995.

För beställning av SmågruppsCentrums
informationsmaterial kontakta oss.

SmågruppsCentrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
tel 031-343 58 94
fax 031-343 58 93
e-post smagrupscentrum.su@vgregion.se

Referenslitteratur

- Dilts C m fl, Children and adolescents with neurofibromatosis 1: A behavioural phenotype, *Developmental and Behavioural Pediatrics*, 1996;17:229-239
- Goldberg Y m fl, Neurofibromatosis type 1 - an update and review for the primary pediatrician, *Clinical Pediatrics*, 1996;545-562
- Guttman H m fl, The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2, *Journal of the American Medical Association* 1997;278:51-57
- Huson S m fl, Von Recklinghausen neurofibromatosis- a clinical and population study in south east Wales (I och II), *Journal of Medical Genetics*, 1989;26:704-711, 712-721
- Legius E m fl, Neurofibromatosis type 1 in childhood; a study of the neuropsychological profile in 45 children, *Genetic Counselling*, 1994;5:51-60
- Legius E m fl, Neurofibromatosis type 1 in childhood; correlation of MRI findings with intelligence, *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 1995;59:638-640
- Listernick R m fl, Optic pathway tumors in children, *Journal of Pediatrics*, 1989;114:788-792
- North K m fl, Cognitive function and academic performance in neurofibromatosis 1, *Neurology* 1997;48:1121-1127
- North K m fl, Specific learning disability in children with NF1, *Neurology* 1994;44:878-883
- OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), databas med drygt 200 referenser. Internetadress: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>
- Poyhonen M m fl, Risk of malignancy and death in neurofibromatosis, *Arch Pathol Lab Med*, 1997;121:139-143
- Samuelsson (Rembeck) B, Neurofibromatosis, a clinical-psychiatric and genetic study, Göteborgs Universitet 1981
- Samuelsson B (Rembeck), Axelsson R, Neurofibromatosis, a clinical and genetic study of 96 cases in Gothenburg, Sweden, *Acta Derm Venerol*, 1981;suppl 95:67-71
- Sörensen SA m fl, On the natural history of von Recklinghausen neurofibromatosis, *Annual New York Academy of Science* 1986;32:30-37
- Sörensen SA m fl, Psychological aspects of von Recklinghausen neurofibromatosis (NF1), *Journal of Medical Genetics* 1995;32:921-924
- Neurofibromatosis 1. Psychiatric and somatic aspects: A 12-year follow-up of adult patients in Sweden, Göteborgs Universitet 1997.



**SmågruppsCentrum
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Östra
416 85 Göteborg
Telefon: 031-343 58 94
Fax: 031-343 58 93
E-post: smagrupscentrum.su@vgregion.se**