



NF1

Nevrofibromatose type 1



FRAMBU SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Dette heftet ble gitt ut av
Frambu senter for sjeldne diagnoser
i oktober 2014

ISBN 978-82-92913-09-3

Forord

Frambu har nylig utviklet en omfattende, tverrfaglig beskrivelse av diagnosen Nevrofibromatose type 1 (NF1).

I dette heftet gjengir vi store deler av diagnoseinformasjonen fra nettsiden vår, med unntak av en del lenker, videoer og e-læringskurs.

Vi tar gjerne i mot kommentarer og innspill til forbedringer, fotografier og eksempler på gode løsninger til *info@frambu.no*!

Vi håper heftet vil være til nytte!

Frambu,
oktober 2014



Innhold

Medisinsk beskrivelse	5
Fysioterapi	13
Førskolealder	22
Grunnskolealder	26
Videregående skole	38
Videre utdanning	43
Arbeidsliv	45
Psykososiale forhold	51
Forhold i tenner og munn	56
Fritid	57
Fysisk aktivitet	63
Informasjon til andre	66
Trygderettigheter og sosiale ytelser	68
Boforhold	76
Aldring ved NF1	79
<i>Hva er Frambu?</i>	83

Medisinsk beskrivelse

Nevrofibromatose (NF1) er en arvelig tilstand der godartede svulster har sitt opphav i celler som omgir nervecellene. Diagnosen kan gi mange ulike utslag og symptomer avhengig av hvor svulstene utvikler seg. Først og fremst ses symptomer i huden, nervesystemet, skjelettet og øynene. Symptomene kan øke med alderen, men det er vanskelig å forutsi hvordan dette vil bli for den enkelte. Uforutsigbarheten dette medfører kan oppleves som en påkjenning for mange.

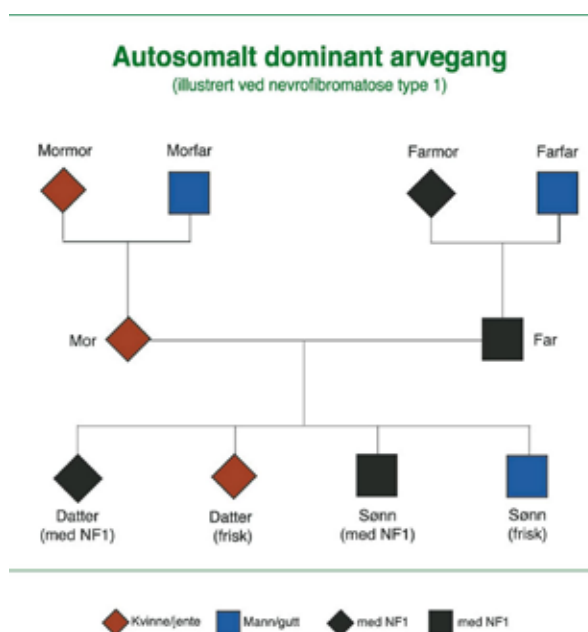
Tilstanden ble beskrevet i 1882 av den tyske legen Friedrich Daniel von Recklinghausen, og ble derfor tidligere kalt von Recklinghausens sykdom. Den første artikkelen som beskrev i detalj de forskjellige utslagene av NF1 kom i 1956 (1).

Forekomst

NF 1 forekommer hos ca 1 av 3000 fødte barn og opptrer like ofte hos gutter og jenter (2).

Arvelighet

NF 1 skyldes en forandring (mutasjon) i arveanlegget for NF1 på den lange armen av kromosom 17 (3, 4). NF1-genet styrer produksjonen av proteinet neurofibromin, som har som oppgave å hindre ukontrollert vekst av vev. NF1-genet er relativt stort og mange forskjellige mutasjoner kan forekomme, noe som forklarer en del av variasjonene i sykdomsbildet. Hos ca 5 % av dem som har NF 1, mangler hele eller nesten hele NF1-genet. Disse har et mer alvorlig forløp med blant annet



tidligere symptomdebut, større antall neurofibromer og økt forekomst av kognitive vansker.

Hos halvparten av de som har NF1 oppstår tilstanden som følge av en nyoppstått mutasjon i NF1-genet. I den andre halvparten har personene arvet tilstanden fra en av foreldrene. Arvegangen er autosomal dominant. Det

betyr at avkom av personen har en 50 % risiko for å få sykdommen. Personer med NF1 og deres familier kan henvises til genetisk veiledning for å få mer informasjon om gjentakelsesrisiko eller ved andre spørsmål om genetikken.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

NF 1 kjennetegnes av særlig stor variasjon i uttrykksform og alvorlighetsgrad, selv innen samme familie (5). Dette betyr at en som har alvorlige utslag av tilstanden kan få et barn med mildere utslag og omvendt.

Alle personer med mutasjoner i NF1-genet viser symptomer innen 20-års alder (6). Mange av symptomene øker med alderen, men det individuelle forløpet er uforutsigbart. Denne uforutsigbarheten kan oppleves som en stor påkjenning med hensyn til fremtidsutsiktene.

NF 1 kan gi utslag i forskjellige organsystemer, men først og fremst i huden, nervesystemet, øynene og skjelettet.

Generelt er det en viss overhyppighet av alle typer kreft blant personer med NF1 (7). Dette gjelder for eksempel særlig en svulsttype, på engelsk malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST, les mer om dette under). Det forekommer også visse svulster i hjernen (lavgradige gliomer) hos ca 3 % av de som har diagnosen NF1 (8). Det er ikke utarbeidet nasjonale retningslinjer med tanke på oppfølging av den noe økte kreftforekomsten.

Symptomer fra huden

Café-au-lait-flekker

Café-au-lait-flekker (lysebrune, flate føflekker) er et klassisk, første tegn ved NF 1. De forekommer hos 99 % av alle med NF1 i løpet av det første leveåret (6). Hos enkelte kan de være til stede ved fødselen, hos andre kommer flekkene i løpet av de første årene. Hos barn før puberteten kan flekkene være små, men de skal være større enn 5 mm i diameter for å oppfylle diagnosekriteriene, se avsnittet om diagnostikk nedenfor. Etter puberteten skal føflekkene måle mer enn 15 mm i diameter for at NF1-diagnosen kan stilles.



Café-au-lait-flekker er et klassisk, første tegn ved NF 1



Fibromer er bløte, geleaktige utposninger som er fra noen millimeter opp til flere centimeter i diameter.

Fregner

Det er også veldig vanlig med fregner i ikke-lysutsatte områder, som armhule og lyske. Hos barn kan de ses fra treårs alder, og de forekommer hos ca 90 % av alle voksne med NF1 (9). Fregnene kan også forekomme over øyelokkene, rundt halsen og/eller under brystene.

Fibromer

Det finnes forskjellige typer nevrofibromer (godartede svulster) som kan deles inn etter utseendet og området der de oppstår. Antall fibromer og hvor de forekommer er uforutsigbart, selv for personer innen samme familie.

Den klassiske typen fibromer ved NF1 kalles for dermale nevrofibromer. Dette er bløte, geleaktige utposninger som er fra noen millimeter opp til flere centimeter i diameter. Disse fibromene oppstår eller øker rundt puberteten og kan hos enkelte kvinner øke i antall og størrelse i forbindelse med graviditet og/eller overgangsalder. De kan finnes over hele kroppen. De kan klø eller oppleves som et kosmetisk problem, men gir sjelden smerter eller nevrologiske

utfall. Disse fibromene utvikler seg aldri til ondartede svulster. Likevel kan de på grunn av antall, synlighet og/eller størrelse påvirke livskvaliteten til personer med NF1 (10).

Nodulære fibromer er en annen type fibromer som sitter dypere under huden og er fastere i konsistensen. Denne typen fibromer kan føre til at det oppstår smerter, svakhet og prikking i det området som den berørte nerven forsyner.

Pleksiforme nevrofibromer er bløte hevelser under huden eller i dypet, for eksempel utgående fra nerveflettingene i armhulen eller bekkenet, uten klare grenser til omliggende vev. De skiller seg fra de andre typene fibromer ved at de er medfødte, eller oppstår i yngre alder. De kan være symptomfrie, men også plagsomme dersom de ligger på spesielt trykkutsatte steder, for eksempel under foten.

Denne typen fibromer er i utgangspunktet godartede, men kan utvikle seg til å bli ondartede. De kan

vokse langs nervene og utvikle seg til ondartet svulst hos ca 8-12 % av dem som har NF1 (11, 12). Den engelske betegnelsen på slike ondartede fibromer er malignant peripheral nerve sheath tumors (MPNST). Varselstegn er konstante smerter eller plutselig vekst i et pleksiformt nevrofibrom som ellers har vært stabilt, eller at det endrer seg fra å være mykt til å bli hardt (8).

Glomus tumors

Det er nylig blitt kjent at glomus tumors er assosiert med NF1 hos voksne (32, 8). Dette er små, innkapslede svulster/venemisdannelser som ses som en rød utvekst eller blå knute, oftest under negler i fingertuppene eller i håndflaten. De er følsomme for kulde og ofte smertefulle, spesielt ved berøring. Behandlingen er kirurgisk fjerning. Det hender likevel de kommer tilbake.

Symptomer fra nervesystemet

Kognitive problemer (forståelsesvansker) er svært vanlig og forekommer hos rundt 80 % av alle barn (13) og voksne med NF1 (14). Kognitive problemer kan få konsekvenser for læring, oppmerksomhet, hukommelse, forståelse og språk, planleggingsevne, tenkeevne og sanseoppfatning (persepsjon).

Lærevansker

Halvparten av dem som har NF1 har lærevansker (15). Hos barn inkluderer dette problemer med språkforståelse og koordinasjon av både fin- og grovmotorikk. Lese- og skrivevansker (dysleksi) og vansker med matematikk forekommer ofte. Nevropsykologiske

utredninger viser likevel ingen spesiell NF1-profil (16). Les mer om lærevansker ved NF1 under områdene grunnskole og videregående skole.

Utviklingshemning

Få personer med NF1 har en utviklingshemning og da vanligvis i lett grad (17). I forhold til IQ, ligger flere enn vanlig under 100 og færre enn vanlig over 100 (16).

Attention-Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD)

Symptomer på ADHD, som manglende konsentrasjon, hyperaktivitet og impulsivitet, finnes hos mellom 40 % og 50 % av barn med NF1 (18). ADHD forekommer tre ganger hyppigere hos barn med NF1 enn hos deres friske søsken (19). Les mer om konsekvensene av å ha ADHD-symptomer og NF1 under avsnittene om psykososiale problemer, grunnskole og videregående skole.

Autismespekterforstyrrelser/-diagnoser (ASD)

Autisme er ingen enhetlig diagnose. Det er beskrevet et spekter som inneholder flere undergrupper, som barnautisme eller Aspergers syndrom. En del undersøkelser peker på økt forekomst av ASD hos personer med NF1 (20, 21).

Økt trettbarhet

Frambuss erfaring er at økt trettbarhet er et klart fellestrekk i barne-, ungdoms- og voksenalder, men dette omtales i svært liten grad i den vitenskapelige litteraturen. Det er ikke klart hva som er årsaken til denne trettbarheten, som krever tilrettelegging i skole, utdanning, arbeidsliv, fritid og sosialt liv. Les mer



Lisch-knuter

om tretthet under avsnittet om fysioterapi nedenfor.

Epilepsi

Epilepsi forekommer hos noen få med NF1 (22). Dette kan gjelde alle typer epilepsi, fra kortvarige fjernhetsanfall til store anfall med kramper og bevisstløshet, men milde former er vanligst (8). Les mer om ulike typer av epilepsi hos Oslo Universitetssykehus.

Annet

Hodepine (23), andre smerter (31) og nedstemthet forekommer oftere hos personer med NF 1. Hos opp til 80 % av dem som har NF 1, kan det i skolealder ved MR-undersøkelse av hjernen ses såkalte unidentified bright objects (UBO) (24). Deres betydning er ikke helt avklart, men de anses som godartede og krever ingen spesiell oppfølging.

Symptomer fra øyet

Lisch-knuter

Lisch-knuter er små knuter, eller oftere små flekker, i øyets regnbuehinne og ses hos så mange som 15-20 % ved 6 års alder og hos 95 % av alle voksne med NF 1. Knutene påvirker ikke synsevnen og krever ingen oppfølging. Lisch-knuter kan ofte ses med det blotte øyet, men kan bekreftes eller påvises ved undersøkelse med spaltelampe hos øyelege.

Opticusgliom

Opticusgliom er en spesiell svulst på synsnerven. Den oppstår hos ca 15% av de som har NF1 (25, 26), men gir symptomer kun hos en tredjedel til halvparten av disse. Symptombgivende opticusgliom oppstår vanligvis før seksårsalder, de fleste diagnostiseres ved treårsalder (25, 26). Symptomer på et opticusgliom kan være utstående øye, nedsatt synsevne,

synsfeltsinnskrenkning eller for tidlig pubertet, det vil si før åtte års alder. Det er viktig å huske at barn ofte ikke rapporterer dårlig syn. Det er derfor helt nødvendig med undersøkelse hos øyelege årlig frem til seksårsalder og etter det noe sjeldnere.

Symptomer fra skjelettet

Skoliose

Skoliose (skjev rygg) er den vanligste skjelettforandringen og forekommer hos 10 % av dem som har NF1 (15). Skoliose kan forekomme i kombinasjon med kyfose eller kyfoskoliose. Kyfose vil si en økt krumning av øverste del av ryggsøylen. Ulike grader av skoliose forekommer, men den alvorlige, fremadskridende formen viser seg tidlig i barnealder og kan gi nevrologiske og pustemessige komplikasjoner.

Osteoporose

Benskjørhet (osteoporose) har vist seg å forekomme hyppig hos personer med NF1 (27). Benskjørhet øker risikoen for bruddskader.

Annet

Det kan også forekomme falske ledd (pseudartrose), spesielt i underbenet. Les mer om dette under meny punktet om fysioterapi. Noen er relativt kortvokste. Stor hodeomkrets for alderen er vanlig fra spedbarnsalder og er ikke tegn på vannhode, selv om dette kan forekomme i sjeldne tilfelle. Kilebensvingen (et lite ben i tinningen) kan mangle på en side, men dette gir som regel ingen symptomer.

Symptomer fra andre organsystemer

Hjerte-/karsystemet

Det kan forekomme karmisdannelser (trange partier på nyrearterien) og forhøyet blodtrykk. Høyt blodtrykk kan også skyldes godartet svulst i binyremargen (feokromocytom), som finnes oftere hos personer med NF 1, eller nevrofibrer i karsystemet (28).

Mage-/tarmsystemet

Ulike symptomer som magesmerter, kvalme, oppkast og treg mage eller diaré kan forekomme hyppigere enn hos friske barn. Hos noen få kan dette forårsakes av svulster i tarmveggen.

Nyrer og urinveier

Wilms' tumor (barnenyrekreft) er en sjelden kreftform, men ses noe oftere ved NF1 enn i befolkningen ellers. Symptomer er magesmerter, blod i urinen og nedsatt almenntilstand.

Lungene

Lungene og brystkassen kan bli påvirket på flere måter, blant annet ved ryggskjevhet i flere plan (kyfoskoliose) og ribbensforandringer. Videre kan det oppstå en NF1-assosiert lungevevssykdom som kjennetegnes ved hulrom i de øvre lungesegmentene og bindevevsdannelse i de nedre. Dette kan resultere i en emfysem- eller KOLS-liknende tilstand. Om dette eventuelt henger sammen med røyking, er ennå ikke avklart.

Annet

Mange barn med diagnosen stever med finmotorisk kontroll og motorisk

planlegging (33). Dette nevnes som én mulig forklaring på den økte risikoen for brudd som er påvist for barn med NF1 (34).

En studie fant at barn med NF1 oftere enn andre barn gikk i søvne eller hadde mareritt (35). Søvnproblemer av ulikt slag er også vanligere hos voksne med NF1 enn hos andre voksne. Mange forhold kan bidra til dette, for eksempel smerter, kognitive vansker og livssituasjon (36).

Diagnostikk

NF 1 er en klinisk diagnose og stilles ved forekomst av minst to av følgende diagnostiske kriterier (29):

- Minst 6 café-au-lait-flekker før puberteten som er mer enn 5 mm i diameter eller minst 15 mm i diameter etter puberteten
- Minst to nevrofibromer, uavhengig av type, eller ett pleksiformt nevrofibrom
- Fregner i lysken eller armehulen
- Opticusgliom
- Lisch-knuter
- Skjelettforandringer, som falske ledd eller manglende kilebensvinge
- Førsteleddsslektning (foreldre eller barn) med NF 1

Disse kriterier har vært i bruk siden 1987 og vist seg godt egnet for å stille diagnosen hos voksne (30). Hos barn har kriteriene ikke vært like egnet, fordi symptomene utvikler seg over tid. 97 % av barna oppfyller likevel kriteriene ved åtte års alder og alle ved tjue års alder (6).

Å stille diagnosen kan i mange tilfeller være nokså enkelt, i andre kan det

være nødvendig med samarbeid mellom ulike spesialister. For å følge opp de mange og forskjellige måtene NF1 kan opptre på, kan det være nødvendig med et samarbeid mellom forskjellige spesialister, som barnelege, hudlege, øyelege, røntgenlege, ortoped, nevrokirurg, genetiker, nevropsykolog med flere.

Genetisk testing utføres for å sikre diagnosen eller ved uvanlige sykdomsbilder. En positiv genetisk test bekrefter diagnosen, men kan ikke si noe om alvorlighetsgrad eller prognose. Voksne med NF1 som planlegger å få barn kan henvises til genetisk veiledning.

Behandling

Det finns per i dag ingen årsaksrettet, medisinsk behandling for NF 1. Behandlingen rettes mot symptomene og eventuelle komplikasjoner og må tilpasses den enkelte. Det vil ofte være behov for en tverrfaglig oppfølging med flere involverte spesialister.

Det er ikke utviklet medikamenter med effekt på nevrofibromene, men forskning pågår.

Enkeltpersoner og familier med flere medlemmer med NF1 som har sammensatte medisinske, psykiske, sosiale og pedagogiske vansker og utfordringer bør få samordnede tiltak. Dette gjøres som oftest best ved at det oppnevnes en koordinator og utarbeides en individuell plan (IP). Les mer om koordinator og IP på Frambus temasider.

Kilder

1. Crowe FW, Schull WJ, Neel JV. *A Clinical, Pathological and Genetic Study of Multiple Neurofibromatosis*. Springfield, IL: Charles C Thomas. 1956.
2. Friedman JM. Epidemiology of neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet*. 1999;89(1):1-6.
3. Viskochil D, Buchberg AN, Xu G, Cawthon RM, Stevens J, Wolff RK, et al. Deletions and a translocation interrupt a cloned gene at the neurofibromatosis type 1 locus. *Cell*. 1990;62:1887-92.
4. Wallace MR, Marchuk DA, Anderson LB, Letcher R, Odeh HM, Saulino AM, et al. Type 1 neurofibromatosis gene; identification of a larger transcript disrupted in three NF1 patients. *Science*. 1990;24:181-6.
5. Radtke HB, Sebold CD, Allison C, Haidle JL, Schneider G. Neurofibromatosis type 1 in genetic counseling practice: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2007;16(4):387-407.
6. DeBella K, Szudek J, Friedman JM. Use of the National Institutes of Health criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. *Pediatrics*. 2000;105:608-14.
7. Duong TA, Sbidian E, Valeyrie-Allanore L, Viallette C, Ferkal S, Hadj-Rabia S, et al. Mortality associated with neurofibromatosis 1: a cohort study of 1895 patients in 1980-2006 in France. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:18.
8. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Gareth Evans D, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet*. 2007;44(2):81-8.
9. Huson SM, Harper PS, Compston DA. Von Recklinghausen neurofibromatosis: a clinical and population study in south-east Wales. *Brain*. 1988;111:1355-81.
10. Page PZ, Page GP, Ecosse E, Korf BR, Leplege A, Wolkenstein P. Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: a cross-sectional study of 176 American cases. *Am J Med Genet A*. 2006;140:1893-8.
11. Evans DG, Baser ME, McGaughan J, Sharif S, Howard E, Moran A. Malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis 1. *J Med Genet*. 2002;39:311-4.
12. Friedman JM, Gutmann DH, Mac Collin M, Riccardi VM, editors. *Neurofibromatosis: Phenotype, Natural History, and Pathogenesis*. 3 ed. Baltimore, MD: The John Hopkins University Press; 1999.
13. Gilboa Y, Rosenblum S, Fattal-Valevski A, Josman N. Application of the International Classification of Functioning, Disability and Health in children with neurofibromatosis type 1: a review. *Dev Med Child Neurol*. 2010;52(7):612-9.
14. Zöller ME, Rembeck B, Bäckman L. Neuropsychological deficits in adults with neurofibromatosis type 1. *Acta Neurol Scand*. 1997;95(4):225-32.
15. Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Dermatol*. 2009;61(1):1-16.
16. Levine TM, Materek A, Abel J, O'Donnell M, Cutting LE. Cognitive profile of neurofibromatosis type 1. *Semin Pediatr Neurol*. 2006;13:8-20.
17. Samulesson B, Riccardi VM. Neurofibromatosis in Gothenburg, Sweden. II. Intellectual compromise. *Neurofibromatosis*. 1989;2(2):78-83.
18. Hyman SL, Shores AE, North KN. Learning disabilities in children with neurofibromatosis type 1: subtypes, cognitive profile, and attention-deficit-hyperactivity disorder. *Dev Med Child Neurol*. 2006;48(12):973-7.
19. Hyman SL, Shores A, North KN. The nature and frequency of cognitive deficits in children with neurofibromatosis type 1. *Neurology*. 2005;65(7):1037-44.
20. Gillberg C. Subgroups in autism: are there behavioural phenotypes typical of underlying medical conditions? *J Intellect Disabil Res*. 1992;36(3):201-14.
21. Mbarek O, Marouillat S, Martineau J, Barthelemy C, Müh JP, Andres C. Association study of the NF1 gene and autistic disorder. *Am J Med Genet*. 1999;88(6):729-32.
22. North KN. Neurofibromatosis 1 in childhood. *Semin Pediatr Neurol*. 1998;5(4):231-42.
23. DiMario FJ, Langshur S. Headaches in patients with neurofibromatosis-1. *J Child Neurol*. 2000;15(4):235-8.
24. North KN. Neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet*. 2000;97:119-27.
25. Listernick R, Charrow J, Greenwald MJ, Esterly MB. Optic gliomas in children with neurofibromatosis type 1. *J Pediatr*. 1989;114:788-92.
26. Listernick R, Charrow J, Greenwald MJ, Mets M. Natural history of optic pathway tumors in children with neurofibromatosis type 1: a longitudinal study. *J Pediatr*. 1994;125:63-6.
27. Schindeler A, Little DG. Recent insights into bone development, homeostasis, and repair in type 1 neurofibromatosis (NF 1). *Bone*. 2008;42(4):616-22.
28. Williams CV, Lucas J, Babcock MA, Gutmann DH, Korf B, Maria BL. Neurofibromatosis Type 1 Revisited. *Pediatrics*. 2009;123:124-33.
29. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: neurofibromatosis. Bethesda M, USA, July 13-15, 1987. *Neurofibromatosis*. 1988;1(3):172-8.
30. Gutmann DH, Aylsworth A, Carey JC, Korf B, Marks J, Pyeritz RE, et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. *JAMA*. 1997;278:51-7.
31. Créange et al: Neurological complications of neurofibromatosis type 1 in adulthood. *Brain* (1999), 122, 473-481.
32. Stewart, D: Diagnosis, management, and complications of glomus tumors of the digits in neurofibromatosis type 1. *J Med Genet*. 2010 August; 47(8): 525-532.
33. Krab LC, de Goede-Bolder A, Aarsen FK, Moll HA, de Zeeuw CI, Elgersma Y et. al. Motor Learning in Children with Neurofibromatosis Type I. *Cerebellum*. 2011;10(1):14-21.
34. Heervä E, Koffert A, Jokinen E, Kuorilehto T, Peltonen S, Aro HT, Peltonen J. A Controlled Register-Based Study of 460 Neurofibromatosis 1 Patients: Increased Fracture Risk in Children and Adults Over 41 Years of Age. *Journal of Bone and Mineral Research*, Vol. 27, No 11, 2012, pp 2333-2337.
35. Johnson H, Wiggs L, Stores G, Huson SM. Psychological disturbance and sleep disorders in children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine and Child Neurology*. 2005, Vol 47(4), pp 237-242.
36. Leschinger GD, Golding JF, Ferner RE. Sleep disturbance as part of the neurofibromatosis type 1 phenotype in adults. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 2013, Vol 161(6), pp 1319-1322.



Fysioterapi

Et godt fysioterapitilbud til personer med NF1 forutsetter god kartlegging, egnede målsetninger og regelmessige evalueringer. Fysioterapeuten bør, ut fra kunnskap om diagnosen, bringe klarhet i personens sterke sider, interesser og behov.

Motorisk utvikling og funksjonelle ferdigheter

Barn utvikler seg stort sett i samme rekkefølge, men tempo og tidspunkt for når de enkelte ferdigheter nås, er forskjellig. Frambuss erfaring er at barn med NF1 kan vise forsinkelser i sin

utvikling og ha problemer med både grov- og finmotoriske aktiviteter. Mange sitter, står og går noe senere enn det som forventes i forhold til alder. De er ofte lite koordinerte i grovmotorisk lek og aktivitet og mange sliter for å mestre for eksempel svømming, sykling og skigåing. Gymnastikk, ballaktiviteter og andre samhandlingsaktiviteter oppleves ofte som vanskelige. Enkelte trekker seg derfor bort fra slike aktiviteter. Dette kan oppleves som eller føre til utestenging og sosial isolering.

Mange av barna strever med finmotorisk kontroll og motorisk planlegging, som

er av betydning ved blant annet av- og påkledning og personlig hygiene (3). Læring og mestring er viktig og nødvendig for å motvirke uheldige tendenser. Barn og foreldre kan ha behov for nær og regelmessig oppfølging allerede fra tidlig førskolealder.

Tilbud i barnehage vil ofte være det beste utgangspunktet for en tverrfaglig tilnærming gjennom planer for undervisning, stimulering og aktivisering.

Tilrettelegging for fysisk aktivitet og tilpasset trening bør gis oppmerksomhet gjennom hele barne- og ungdomslivet og forhåpentligvis skape gode vaner for ivaretagelse av egen helse i voksen alder.

Kartlegging

For barn med NF1 bør det gjennomføres en funksjonsundersøkelse eller test for å finne fram til barnets utviklingssone. På den måten kan barn, familie og fysioterapeut formulere felles målsetninger og legge til rette for et miljø som stimulerer til positiv utvikling i et helhetlig perspektiv.

De fleste barn med NF1 er lite preget av diagnosen utseendemessig. Vanskene i førskolealder er oftest knyttet til motorikk, koordinasjon, aktivitetsnivå, konsentrasjon og sosial samhandling. Les mer under menypunktet førskolealder.

Når slike vansker oppdages tidlig og tas på alvor, kan det forhindre at problemene utvikler seg og forsterkes. Barn med motoriske problemer er mindre fysisk aktive enn andre (1, 2). Disse må få hjelp gjennom ulike tiltak for å unngå at de kommer inn i en vond sirkel. Motoriske problemer forsvinner

ikke av seg selv. Uten noen form for inngripen eller tiltak vil de fleste fortsette å ha motoriske problemer (2).

Motorisk kompetanse er av stor betydning for at barn skal kunne mestre praktiske oppgaver i hverdagen som å kle på seg, spise med bestikk, pusse tennene, knytte skolissene, gå, hoppe, løpe, delta i lek, skrive, klippe og tegne. Det å lære seg motoriske ferdigheter tar lang tid og krever mye trening og mange repetisjoner for alle.

Motorisk kartlegging av diagnosegrupper med sjeldne tilstander, herunder NF 1, er lite beskrevet i litteraturen. På Frambu bruker vi kartleggingsverktøyet Movement Assessment Battery for Children (Movement ABC) for barn med NF 1.

Dette er en standardisert test som er utviklet i Canada og England og er beregnet for barn i alderen 3-16 år. Testen har en kvantitativ del og en kvalitativ del og beskriver og identifiserer motoriske vansker. Testen vurderer områdene håndfunksjon og ballferdighet, samt statisk og dynamisk balanse. Resultatene fra testen gir et bilde på barn som kan være i risikozonen og barn med behov for særskilte tiltak.

Frambus testmateriale er begrenset, men overraskende mange av barna skårer i nedre del av testens normalfordeling. Barna i denne delen av spekteret kvalifiserer således til særskilte tiltak. En nederlandsk undersøkelse av 70 barn med NF1 rapporterer om finmotoriske problemer innenfor områdene koordinasjon, hastighet og stødighet. Her observeres også grovmotoriske problemer som inkluderer hypotoni,



koordinasjon og balanse (3). Flere studier av normalbefolkningen viser sammenheng mellom motoriske problemer og andre utfordringer, som vansker med sosiale relasjoner, dårlig selvbilde og psykiske forhold som angst og nervøsitet (2).

Mange barn med NF1 strever for å henge med på jevnaldrende barns premisser. Dette kan medføre uheldige situasjoner. Noen barn kommer til kort i leken og blir utsatt for erting og mobbing. Dette kan gi opphav til dårlig selvbilde og bidra til sosial isolasjon og tilbaketrekking. Andre kan søke bekreftelse gjennom utagerende eller negativ atferd. Dette er viktige aspekt i en helhetlig vurdering.

Aldersrelaterte utfordringer, tiltak og oppfølging

Barn i førskole- og skolealder

I spedbarnsalder klarer mange seg bra og er uten påfallende symptomer. Andre kan vise mistrivsel og ha problemer både med spising, svekket sugesevne og søvn. En del foreldre beskriver barna som hypotone, det vil si at de har lav muskelspenning. Frambus erfaring er at mange kan ha generelle munnmotoriske problemer i form av sikling, tygge- og svelgevansker og dårlig artikulasjon

og noen kan ha problemer med overømfintlighet i og omkring munnen. Fysioterapeut, logoped og tannlege kan i samarbeid tilby munnmotorisk behandling for å stimulere til best mulig muskelbruk og til eventuelt å dempe ømfintlighet i munnregionen. Les mer hos TAKO-senteret, som er et landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

Der barna har en forsinket utvikling, bør motorisk stimulering startes allerede i spedbarnsalder. Fysioterapeuten har en viktig rolle her. Hun eller han kan veilede og bevisstgjøre foreldrene på å stimulere barnets utvikling og inspirere til interaksjon og samspill. Ved hjelp av for eksempel kroppsmassasje, kan fokuset rettes mot kroppskjennskap og kroppsbewusstheit. Et stimulerende miljø er av stor betydning for barnet, og god stimulering vil sette i gang egenaktivitet for å kunne nå nye milepæler.

Utslag av diagnosen som kan være av betydning for den fysiske utviklingen:

- hypotoni
- skoliose
- feil i knokkelstruktur (pseudartrose/falske ledd)
- fotfeilstillinger
- synsproblematikk
- hodepine og annen smerte
- økt tretthet
- ADHD/ADD-problematikk

Hypotoni (lav muskelspenning) hos barn med NF1 kan føre til lavere aktivitetsnivå, manglende initiativ og mindre deltagelse i lek som innebærer fysisk utfoldelse. Koordinerings- og



balansevansker kommer til uttrykk i forskjellige aktiviteter, og det kreves målrettet oppfølging og trening for å oppnå gode resultater. Trening i lave posisjoner for eksempel på gulv og matte, er hensiktsmessig for å bedre stabilitet og styrke i bol/overkropp og hofter.

Skoliose, sideskjevhet i ryggen, er den vanligste skjelettforandringen ved NF1 og forekommer hos opptil 10 % av personer med NF1 (4). Skoliose kan forekomme i kombinasjon med kyfose, krumning av øvre del av ryggen. Ulike grader av skoliose kan forekomme. Alvorlig, fremadskridende form viser seg i tidlig barnealder og kan gi nevrologiske

komplikasjoner. Behandling vil være avhengig av rygg søylens krumning, hvor krumningen er, hvor raskt forverringen skjer, samt barnets alder. I noen tilfeller vil korsett tas i bruk for å forebygge ytterligere skjevstilling, i andre kan det være tilrådelig med kirurgisk korreksjon.

Det er viktig at fagpersoner som er involvert i behandling og oppfølging av barn og unge med NF 1, er oppmerksom på mulig skjevutvikling. Oppmerksomhet på riktig sittestilling, variasjon i bevegelse og belastning og styrking av muskulatur er av stor betydning. Fastlege eller ortoped må kontaktes straks det oppdages skjevstilling i rygg søylen.

Falske ledd (pseudartrose) forekommer hos 3 % av personene med NF1 og involverer vanligvis nedre del av bena i leggen (den distale 1/3 av tibia og fibula). Dette ses ved fødsel eller i løpet av de første levmånedene som en krumning av rørrknokler i leggen. Ved denne tilstanden er brudd hyppigere, og korreksjon ved kirurgi er vanskelig. Bruddet gror dårlig, derav navnet falsk ledd. Bena i underarmen (radius og ulna) er sjelden berørt. Det bør vurderes å starte med forebyggende behandling med skinne (ortose) så snart problemene blir oppdaget (5).

Plano-valgus (plattfot) er en feilstilling i føttene som gir akseavvik. Dette finnes hos en del av barna med NF1 og må følges opp med aktiv muskelbruk og ortopediske sko/såler eller skinner (ortoser) ved behov. Dette gjøres i samarbeid med fysioterapeut, lege og ortopediingeniør.

Hodepine og annen smerte er vanlig ved NF 1. Dette kan påvirke personer med diagnosen i deres daglige virke. Nevrofibromer i huden kan være smertefulle og pleksiforme nevrofibromer kan noen ganger gi nerverotsmerter. Pleksiforme svulster i overflaten kan være smertefulle ved slag eller ved trykk, men stort sett gir disse ikke symptomer.

Når personer som har NF1 forteller om spesifikke smerter, må dette følges opp for å utelukke mer alvorlige grunner til slike smerter (5).

Økt trettbarhet er vanlig. Et stort antall barn med NF1 klager over tretthet i løpet av barnehage- eller skoledagen. Denne formen for tretthet ser ikke ut til å være beskrevet i litteraturen. Frambus er faring er at slik økt trettbarhet forekommer både hos barn, ungdom og voksne med NF 1. For barn betyr dette at det må legges til rette for korte pauser for å hente seg inn både ved fysisk aktivitet og under skolearbeidet. For noen kan det være til hjelp å veksle mellom statiske og dynamiske aktiviteter og tilpassede arbeidsøker. Noen trenger også å hvile når de kommer hjem fra skolen for å orke å delta i sosiale aktiviteter på ettermiddags- og kveldstid.

Hyperaktivitet og konsentrasjonsvansker er vanlig. Her er det av stor betydning å sørge for stimulering og skjerming i avstemt balanse. Les mer om dette under meny punkt et grunnskolealder.

Tilrettelegging

De fleste barn med NF1 har lite behov for spesiell tilrettelegging av det fysiske miljøet i barnehage og skole. Likevel

kan enkelte ha mange og sammensatte vansker der tverrfaglig samarbeid og tilrettelegging er av stor betydning. Barn i skolen kan ha behov for tilrettelagt arbeidsplass med regulerbar stol eller justerbart bord for å forebygge feilbelastning på rygg, skuldre og nakke. For barn med synsvansker kan lysforhold og plassering i rommet være avgjørende. Skjerming med hensyn til forstyrrelser knyttet til syn og hørsel kan være til hjelp for mange barn med NF 1.

Trening

Motorisk usikre barn og unge kan ha glede av individuelle treningsopplegg eller deltakelse i bevegelsesgrupper for å bli sikre på seg selv og sine bevegelser. Barn og unge med spesifikke motoriske vansker kan ha behov for å lære grunnleggende og hensiktsmessige ferdigheter for å utvide sitt bevegelsesrepertoar. I slike tilfeller anbefales trening med tilrettelagte aktiviteter som et ledd i en koordinert innsats rundt barnet. Dette kan foregå hjemme og/eller inngå i daglige rutiner i barnehage/skole. Det bør legges vekt på allsidig og variert bevegelseslek både ute og inne. Glede og trivsel ved å være aktiv er svært avgjørende, og for alle aldersgrupper er lek et godt utgangspunkt. En aktiv hverdag for barn og unge kan blant annet ivaretas gjennom aktiv skolevei, aktive skoledager med daglig kroppsøving, aktive friminutt, uteaktiviteter i alle fag og arenaer for aktivitet i barnas nærmiljø, samt gjennom idrett og friluftsliv for alle.

Erfaringsmessig kan dette ivaretas på en god måte i et samarbeid mellom foreldre, fysioterapeut og personale i barnehage og skole.

Følgende utstyr anbefales for trening og stimulering i hjemmet og i barnehage/skole:

- Matter, pøller, tjukkas, skråputer
- Husker, hengekøye
- Taustige, slengtau
- Turnringer, trapes
- Trampoline
- Balansebrett, balansebom/-benk
- Rullebrett
- Gymnastikkballe, baller i ulike størrelser
- Tunnel, fallskjerm

Ungdom og voksne

NF 1 kan være en skjult eller delvis skjult funksjonshemning med de belastningene dette kan medføre. De store variasjonene i diagnosebildet og høy uforutsigbarhet, oppleves av mange som en stor påkjenning (6).

For mange kan forholdene som er beskrevet for barn i avsnittene over føre til fysiske og psykiske plager som begrenser daglig virke og livsutfoldelse. Mange unge og voksne Frambu møter bekrefter også behovet for å ta hensyn til den økte trettbarheten i forhold til studier, arbeidsliv, fritidsaktiviteter, familieliv og sosialt liv.

Unge og voksne med NF1 kan i perioder ha behov for og nytte av oppfølging og veiledning fra fysioterapeut. Tiltakene må vurderes ut fra samtale og fysiske undersøkelser. Fysioterapeuten bør ta tak i personens ressurser og stimulere til ansvar for egen helse og egenmestring. Optimal funksjon og bevegelsesglede bør være sentrale mål. Fysioterapeuten bør tenke oppfølging og samarbeid både ut fra kroppslig funksjon og gjennom vektlegging av aktivitet og deltagelse.

Fysioterapeut kan gi støtte og veiledning for å komme i gang med trening eller ulike former for aktivitet. Gjennom aktivitet lærer den som har NF1 å kjenne sin egen kropp og får en økt kroppsbevissthet. Da er det også lettere å ivareta egen kropp og helse.

Noen kan ha nytte av periodevis fysikalsk behandling for å redusere anspenthet og smerter i muskler og ledd (7). Her er det viktig med evaluering for å vurdere effekt.

Fysioterapi for unge og voksne kan omhandle behandling både individuelt og i gruppe hvor det fokuseres på bevisstgjøring av egen kropp gjennom bevegelse og øvelser. Det bør legges vekt på styrke og utholdenhetstrening tilpasset den enkelte og undervisning om avspenning. Mange med NF1 gir uttrykk for at de blant annet har god nytte av psykomotorisk fysioterapi, mensendieckgymnastikk og yoga, samt deltakelse i trimpartier, trening i vann og vannaerobic.

For trivsel og velvære anbefales:

- tur sammen med venner
- turorientering
- aktivitetsløype
- sykle en tur
- gå til butikken eller jobb i stedet for å kjøre bil
- ta trappene i stedet for heisen
- stavgang, gjerne sammen med noen (Nordic Walking)
- treningsgrupper
- dans og leikarring
- riding
- svømming

Hjelpemidler

Det finnes en rekke hjelpemidler til bruk i fritidsaktiviteter og for trening og stimulering. De færreste personer med NF1 har slike behov, men for enkelte kan dette være til god hjelp.

Barn med nedsatt funksjonsevne utvikler seg ofte langsommere og mer ujevnt enn andre barn. Tett oppfølging er viktig, slik at hjelpemidlene kan støtte og fremme utviklingen. Nettsidene til NAV viser mange muligheter for tilrettelegging av lek og læring i omgivelser for barn og unge med funksjonsnedsettelse. Sidene omfatter hjelpemidler og utstyr som finnes i vanlig handel, samt spesialutstyr som dekkes av folketrygden.

Veiledning fra fysio- og ergoterapeut er til stor nytte ved valg av hjelpemidler. Hjelpemiddelsentralen har oversikt over utstyr og bistår ved utprøving og anskaffelse. For oversikt over hjelpemidler, se Hjelpemiddeldatabasen og Ergostart.

Hjelpemidler for trening, stimulering og aktivisering

Barn og unge kan få hjelpemidler til trening, stimulering og aktivisering inntil de fyller 26 år. Hjelpemidlene skal være nødvendige og hensiktsmessige for å opprettholde eller bedre motorisk og/eller kognitiv funksjonsevne i dagliglivet. Det kan søkes om spesial- eller ekstrautstyr i forbindelse med leke- og sportsaktiviteter, for eksempel sykkel med hjelpemotor. Det gis imidlertid ikke støtte til vanlig leke- eller sportsutstyr som alle barn bruker.

Ortopediske hjelpemidler

Barn og unge kan få ortopediske hjelpemidler ved spesielle behov. Ortopediske hjelpemidler omfatter proteser, ortoser (som støtteskiner og korsetter) og ortopedisk fottøy. Det er egenbetaling for fotsenger og ortopedisk fottøy. For spesialsydd ortopedisk fottøy er det redusert egenbetaling for barn under ti år. Ellers dekkes kostnadene til ortopediske hjelpemidler fullt ut.

Rettigheter

Fysioterapi kan være viktig for mange med NF1 for å bedre deres funksjonsevne og motvirke uheldige konsekvenser av diagnosen. Frambus erfaring er imidlertid at det kan være vanskelig å få gjennomslag for at personer med NF1 over 12 år kan ha rett til det som ofte kalles fri fysioterapi, men som handler om stønad etter honorartakstene. Alle barn under 12 år får dekket utgifter til fysioterapi. Det er av stor betydning at fastlegen beskriver nøye på hvilket grunnlag vedkommende henviser den som har NF1 til fysioterapeut. Det er ikke tilstrekkelig å oppgi diagnosen, ettersom NF1 i seg selv ikke gir noen rett til dekning av fysioterapi.

I dette menypunktet om fysioterapi er det beskrevet mange forhold som kan gi grunnlag for dekning av utgifter til fysioterapi, men hva som gjelder for den enkelte med NF 1, må spesifiseres av fastlegen. Under menypunktene medisinsk beskrivelse og grunnskolealder beskriver vi flere forhold som kan tilsi dekning av utgifter til fysioterapi, men der det må gjøres en individuell vurdering.

Det er § 5 og kapittel II *Sykdomsliste i*

Forskrift om stønad til dekning av utgifter til fysioterapi som fastsetter hvilke sykdommer som gir rett til å få dekket utgifter til fysioterapi etter honorartakst. I tillegg til det som gjelder alle som gjennomgår operasjoner som gir rett til dekning av utgifter til fysioterapi, kan følgende punkter i *Sykdomslisten* være aktuelle for personer som har NF 1. (Bokstavene og tallene i listen under viser til hvor dette er omtalt i *Sykdomslisten*):

- **C Nevrologi**

1 k) Alvorlig organisk sykdom eller skade i sentralnervesystemet med spastiske eller slappe pareser, tremor eller koordinasjonssvikt - annen lidelse med tilsvarende nevrologisk utfall Alle alvorlige øvre nevronlidelser med sentral affeksjon får fri behandling. Nedre nevronlesjoner med slappe pareser får fri fysioterapi bare ved multiple affeksjoner.

2 a) Alvorlig organisk sykdom eller skade med affeksjon av flere spinalnerver - multiple lesjoner av røtter, plexus eller perifere nerver. Rotaffeksjon ved nucleusprolaps gir bare rett til stønad etter honorartakstene ved operasjon.

4 e) Alvorlig nevromuskulær sykdom med muskulær svikt - annen nevromuskulær lidelse med muskelsvikt.

- **E Pediatri**

1 d) Funksjonsforstyrrelse i bevegelsesapparatet - skade i sentralnervesystemet med motorisk funksjonsforstyrrelse

1 e) Funksjonsforstyrrelse i bevegelsesapparatet - alvorlig bevegelsesforstyrrelse av annen årsak

- **G Psykisk utviklingshemming**
1 a) Psykisk utviklingshemming - motorisk funksjonsforstyrrelse
- **H Revmatiske og andre lidelser i ledd og knokler**
6 a) Ryggglidelse med korsettbruk - skoliose. Ved bruk av ramme- og kroppskorsett (ikke spinekorsett) og i seks måneder etter avvikling.
9 Medfødte sjeldne tilstander med skjelettaffeksjon. Med sjeldne medisinske tilstander menes enkeltdiagnoser som forekommer i antall opp til 1:10 000, det vil si rundt 500 personer i Norge.

Stønad til fysioterapi etter forskriften omfatter følgende behandlingsformer:

1. Øvelsesbehandling, bløtvevsbehandling og massasje
2. Pulsatorbehandling
3. Kortbølge, mikrobølge og laser
4. Elektroterapi
5. Ultralyd
6. Traksjonsbehandling
7. Manuell terapi
8. Psykomotorisk fysioterapi
9. Medisinske bad og pakninger
10. Aktiv oppvarming
11. Øvelsesbehandling i grupper
12. Gruppebehandling i basseng

Dersom du må betale for fysioterapien du trenger, og godkjente egenandeler overstiger 2 560 kroner pr år, har du krav på frikort for egenandelstak 2. For å få full refusjon ved ridning, må ridetimen være definert som rideterapi og ledes av en fysioterapeut med denne kompetansen. Les mer om terapiridning hos HELFO.

Kilder:

1. Fjørtoft I, Pedersen AV, Sigmundsson H, Ver-eijken B. Utvikling og utprøving av målemetoder for fysisk form hos barn 4-12 år. Oslo: Sosial- og helsedirektoratet; 2003.
2. Sigmundsson H, Haga M. Barn og motorisk kompetanse. Tidsskr Nor Lægeforen. 2000;120(25):3048-50.
3. Krab LC, de Goede-Bolder A, Aarsen FK, Moll HA, De Zeeuw CI, Elgersma Y, et al. Motor Learning in Children with Neurofibromatosis Type I. Cerebellum. 2011;10(1):14-21.
4. Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. J Am Acad Dermatol. 2009;61(1):1-16.
5. Tonsgard JH. Clinical Manifestations and Management of Neurofibromatosis Type 1. Semin Pediatr Neurol. 2006;13:2-7.
6. Hummelvoll G. Young Adults' Experience of Living with Neurofibromatosis Type 1. Upublisert manuskript.
7. Helmers K, Irwin K. Physical therapy as conservative management for cervical pain and headaches in an adolescent with neurofibromatosis type 1: a case study. J Neurol Phys Ther. 2009;33(4):212-23.



Førskolealder

I de første årene av livet til et barn med NF 1, kan helsestasjonen og barnehagen som regel følge de samme rutinene for oppfølging som for barn generelt. Vi anbefaler likevel at utviklingsområder som språk, motorikk, konsentrasjon og sosial samhandling følges ekstra nøye. Frambu har god erfaring med å sette inn tiltak tidlig. En vente-og-se-holdning anbefales ikke for barn med NF 1!

Pedagogisk kartlegging

Dersom et barn med NF1 viser forsinket utvikling på et eller flere

utviklingsområder, bør det imidlertid tidlig i førskolealder henvises til pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) i kommunen. PPT sørger for at det blir utarbeidet en sakkyndig vurdering som redegjør for barnets spesielle behov, om barnet har behov for spesialundervisning og hvilket opplæringstilbud som bør gis. Les mer om sakkyndig vurdering på Frambus temasider og i opplæringslovens kapittel 5 (1).

Den sakkyndige vurderingen danner grunnlaget for en individuell opplæringsplan (IOP). IOPen bør være basert på en tverrfaglig tilnærming og ta

hensyn til hele barnet. Planen skal vise målene og innholdet for opplæringen, samt hvordan opplæringen skal organiseres. Les mer om individuell opplæringsplan på Frambus temasider.

Tilrettelegging for læring og utvikling

Noen barn og foreldre kan ha behov for nær og regelmessig oppfølging allerede fra tidlig førskolealder. Ettersom tidlige tiltak ofte gir best effekt og kan forebygge vansker i senere faser, bør alle barn med nedsatt funksjonsevne få tilbud om plass i barnehage, også barn med NF 1. Tilhørighet i barnehage vil kunne være et godt utgangspunkt for aktivitet og stimulering.

Noen få barn med NF1 får et alvorligere sykdomsforløp som fordrer særlig grad av tilrettelegging. Da kan pedagogiske prinsipper som benyttes i forhold til barn med omfattende funksjonsnedsettelse være nyttige. Grunnlaget for disse prinsippene er kunnskap om kommunikasjon og samspill.

God kommunikasjon gir mulighet for å meddele seg om sine behov, ønsker og følelser, samt ha innflytelse på egne valg. Alle kommuniserer, uansett grad av funksjonsnedsettelse, og kommunikasjonen skjer ut fra de ressurser som er til stede hos den enkelte. Utgangspunktet bør derfor alltid være at all kommunikasjon er god nok. Oppleggene må være preget av struktur, forutsigbarhet og helhetstenkning. Stimulering, omsorg, kontakt og livskvalitet er også viktige

nøkkelbegreper for læring og utvikling. Barnehagens struktur og forutsigbarhet er en god arena for førskolebarn med NF 1. Barn i alderen ett til tre år vil kunne tilegne seg viktige grunnleggende erfaringer i småbarnsutviklingen dersom barnehagen har et helhetlig fokus på barnets utvikling og modning. Gjennom variert lek ute og inne kan barna få brukt kroppen og tilegne seg sentrale motoriske ferdigheter. Sosial modning skjer gjennom gruppetilhørighet i samvær med andre barn og voksne.

Barn med NF1 har ofte behov for støtte til konsentrasjon rundt stille aktiviteter i førskolealder. De trenger å lære seg å kjenne sitt eget aktivitetsnivå og få dekket behovet for hvile i samvær med gode venner i lesekroken. Utvikling av språk og kommunikasjon kan fremmes ved hjelp av rollelek, sang og dans og gjennom fortellinger og dramatisering – slik alle småbarn liker!

Nærmere halvparten av alle barn med NF1 vil streve med lærevansker knyttet til språk og tale (2, 3). Det er derfor av stor betydning for barnets læringsutbytte at barn med NF1 fra fireårsalder blir fulgt nøye opp med fokus på språk, motorikk og sosial fungering. Barnehageansatte bør i god tid før skolestart legge til rette for målrettet stimulering av barnets sosiale kompetanse og oppmuntre til å mestre det å være et av mange barn i en gruppe. Det vil også i enkelte tilfeller være hensiktsmessig med en nevropsykologisk kartlegging før skolestart.

Rettigheter i førskolealder

Noen barn med NF1 har behov for spesialpedagogisk hjelp i førskolealder. Dette gjelder selv om barnet ikke har plass i barnehage. Spesialpedagogisk hjelp til førskolebarn tildeles etter opplæringslovens § 5 (1). Funksjonsnivået avgjør hvilke tilretteleggingstiltak det er nødvendig å sett inn. Retten til spesialundervisning kan omfatte styrking av barnegruppen der det er behov for en ekstra voksen som muliggjør ulike aktiviteter, som turer i skog og mark eller bassengbesøk. Noen barn vil også ha behov for en assistent for å kunne gjennomføre ulike aktiviteter i barnehagehverdagen.

Det bør utarbeides en individuell opplæringsplan (IOP) for førskolebarn som er tildelt spesialpedagogisk hjelp etter § 5 i opplæringsloven. Les mer om individuell opplæringsplan på Frambus temaside.

Barnehageloven (4) regulerer opptak, tilbud og praktiske forhold i barnehagen. Barnehageloven gir barn med funksjonshemming fortrinnsrett til plass i barnehage (4). For å kunne benytte fortrinnsretten, må en sakkyndig instans uttale seg. Det kan være PPT, fastlege eller helsesøster. Vær oppmerksom på at det ikke nødvendigvis gis rett til plass i barnehage straks, men at det gis fortrinnsrett til den første plassen som blir ledig innenfor opptakskretsen barnet hører til.

Noen barn med NF1 kan ha behov for logoped i førskolealder.

For førskolebarn med behov for fysisk tilrettelegging i barnehagen er det verd å merke seg at det finnes en

egenforskrift for miljørettet helsevern i barnehager og skoler. Der står det blant annet at behovene til barn med nedsatt funksjonsevne skal ivaretas. I Helsetilsynets veiledning til forskriften slås det fast at barn og elever med nedsatt funksjonsevne skal ha tilgang til anlegget ute og inne, på lik linje med andre.

Veiledning

Veiledning til ansatte kan være et viktig, indirekte spesialpedagogisk tiltak overfor barn med NF 1. Frambu har erfaring for at det kan være krevende å være inspirator og støttespiller for et barn med NF 1. Ettersom NF1 er en tilstand som arter seg svært ulikt fra barn til barn, er det viktig å kunne bruke aktuelle kommunale instanser støtte i arbeidet etter hvert som barnet vokser til. PPT har ansvar for veiledning som et indirekte spesialpedagogisk tiltak. Det kan i noen tilfeller være behov for å innhente kompetanse fra andre instanser, som barnehabiliteringstjenesten, statlig spesialpedagogisk støttesystem (STATPED) eller barne- og ungdomspsykiatrien (BUP).

Overgangen fra barnehage til skole

Frambus erfaring er at det er nødvendig å starte tidlig med planleggingen av overgangen fra barnehage til skole. Det tar ofte lengre tid enn det både foreldre og fagpersoner kan forestille seg.

Konkretisering av hvordan overgangen skal gjennomføres bør nedfelles både



i den individuelle opplæringsplanen (IOP) og i barnetsindividuelle plan (IP). Den bør bygge på kartlegging og tverrfaglig vurdering av nyere dato. Les mer om rettigheter og tilrettelegging i barnehage og skole i Frambus Småskrift nr. 13 Barn og unge med neurofibromatose (NF 1)

Oppmerksomhet rundt diagnosen

Fordi diagnosen medfører stor variasjon og høy grad av uforutsigbarhet, kan det være en viss fare for å overse tidlige tegn på at et barn har NF 1. Og selv om barnet er diagnostisert med NF 1, er det ikke alltid lett å få tak i hva de konkrete vanskelighetene består i. Frambu anbefaler derfor barnehager, skoler, PP-tjenester og habiliteringstjenester å ta de mulige utfordringene NF1 kan gi på alvor og raskt sette inn nødvendige tiltak.

Som regel vil foreldrene være de nærmeste til å reagere på at barnet

deres strever med noe. Det gjelder både foreldre som har diagnosen selv og andre foreldre. I noen familier der mor eller far har NF 1, kan det imidlertid være slik at foreldrene har vent seg til å leve med diagnosen og derfor ikke legger så godt merke til utslag hos barnet. Uansett er det av stor betydning at involverte instanser skaffer seg tilstrekkelig informasjon om barnet og familien og samarbeider nært med foreldrene.

Kilder

1. Opplæringsloven. Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa (opplæringslova). 1998 [17.02.2012]
2. Sangster J, Shores EA, Watt S, North KN. The Cognitive Profile of Preschool-Aged Children with Neurofibromatosis Type 1. *Child Neuropsychology*. 2010 2010/12/30;17(1):1-16.
3. Thompson HL, Viskochil DH, Stevenson DA, Chapman KL. Speech-language characteristics of children with neurofibromatosis type 1. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2010;152A(2):284-90.
4. Barnehageloven. Lov om barnehager (barnehageloven). 2005 [17.02.2012]



Grunnskolealder

De fleste barn og unge med NF1 er lite preget utseendemessig. Mange opplever imidlertid varierende grad av utfordringer i forhold til lærevansker, konsentrasjon, aktivitetsnivå, motorikk, utholdenhet og sosial samhandling (1). God generell tilrettelegging, alternative opplegg og valg av hensiktsmessige hjelpemidler kan langt på vei kompensere for mange av vanskene og gi barn og unge gode mestringsopplevelser.

Kartlegging

Mange elever med NF1 har behov for en bred, tverrfaglig kartlegging. I tillegg til skolefaglige ferdigheter, bør det rettes oppmerksomhet mot språk, konsentrasjon, hukommelse, utholdenhet, sosial samhandling og motorikk.

Ved mistanke om lærevansker eller andre skolerelaterte vansker, er det viktig å henvise eleven til pedagogisk-

psykologisk tjeneste (PPT) for nærmere utredning. Barnehabiliteringstjenesten, barne- og ungdomspsykiatrisk poliklinikk (BUP), fysioterapeut og fastlege kan være aktuelle samarbeidspartnere i en tverrfaglig kartlegging. I mange tilfeller er det nyttig å foreta en nevropsykologisk kartlegging.

Nær halvparten av alle barn med NF1 får tilleggsdiagnosen ADHD (2). Det er svært viktig at kartleggingen også omfatter dette. Det er viktig at de som

gjennomfører kartleggingen og tolker resultatene har kjennskap til hvilke symptomer NF1 kan gi, samt andre konsekvenser av å ha denne diagnosen. Det må blant annet tas hensyn til at elevens utholdenhet og dagsform kan påvirke resultatene. Eventuelle vansker som avdekkes må ses i sammenheng med elevens totale skolesituasjon. Eleven tar utfordringene med seg inn i alle fag, situasjoner og relasjoner i skolehverdagen.

Tilrettelegging for læring og utvikling

Skolefaglig fungering

NF 1 er en kompleks diagnose som gir sammensatte vansker. Barn med diagnosen vil derfor ha ulike behov og nytte av ulike tiltak i skolehverdagen. Det som er god tilrettelegging for elever med NF 1, er i de fleste tilfelle god pedagogikk også for andre elever.

De fleste skoler og PPT'er har god kompetanse på tilretteleggingsbehov knyttet til NF 1. Utfordringen er ofte å se vanskene i sammenheng. Derfor er det avgjørende at kartlegging og tilrettelegging omfatter alle sider ved eleven og tar hensyn til alle forhold i skolehverdagen.

Lærevansker

Undersøkelser tyder på at over halvparten av alle elever med NF1 trenger spesialpedagogisk tilrettelegging i skolen (3). Det er flere forhold som fører til at elever med NF1 har lærevansker.

Mange har generelt forsinket utvikling med behov for pedagogiske tiltak på ulike områder. Flere med NF1 enn det som er vanlig i resten av befolkningen har spesifikke lærevansker (3). Lese- og skrivevansker er vanlig. Spesifikke matematikkvansker forekommer også, men ikke i samme grad (2).

For elever med lese- og skrivevansker kan det være krevende å lese seg til kunnskap når lesemengden blir for stor i forhold til leseferdigheter og utholdenhet. Fagstoff kan bli lettere tilgjengelig ved å lytte til lydbøker eller ved bruk av oppleserfunksjon. Variasjon mellom egen lesing og lytting kan være effektivt.

Elever med NF1 strever ofte med å tilegne seg en funksjonell håndskrift (2). Hos noen vises dette allerede når de første bokstavene skal formes, andre får problemer når skrivemengde og krav til hurtighet øker. Nedsatt utholdenhet og svak finmotorikk kan være en årsak til at skriving oppleves vanskelig. Funksjonell håndskrift er en kjernekompetanse i skolen og manglende ferdigheter kan få store konsekvenser i forhold til å gjøre lekser, ta notater og delta på prøver og skriftlige oppgaver.

De fleste barn skriver før de kan lese, og skriving er en god trening i å sette sammen lyder til ord. Opplæring i bruk av PC før den første skriveopplæringen er derfor viktig. Vi anbefaler at barn med NF1 som strever med skriftforming, får benytte PC til skrivearbeid så tidlig som mulig. Senere vil bruk av PC bidra til økt utholdenhet, hurtighet og motivasjon når kravet til skriftlighet øker. Vi anbefaler at avskrift og kopiering reduseres til et minimum. Bruk av PC

gjør det mulig å rette oppmerksomhet og energi mot innholdet i arbeidet.

Kognitive vansker

Kognitive vansker innebærer problemer med å ta i mot, organisere og lagre inntrykk

Konsentrasjon og aktivitetsnivå

Barn og unge med NF1 har ofte nedsatt konsentrasjonsevne og utholdenhet (1, 2). De sliter med å opprettholde oppmerksomhet over tid og ved skifte av fokus. Flere er impulsive og har et høyt aktivitetsnivå, mens andre kan virke tilbakeholdne og passive. Mange får tilleggsdiagnosen ADD eller ADHD. Problemer med konsentrasjon, impulsivitet og aktivitetsnivå påvirker både faglig og sosial fungering.

Undersøkelser viser at elever med både NF1 og ADD eller ADHD har flere utfordringer enn elever med bare NF1(4).

Problemer med å tolke sanseinntrykk (persepsjonsvansker)

Elever med NF1 kan ha problemer med å skille ut og tolke sanseinntrykk (1, 3). Det kan dreie seg om lyder, synsinntrykk, lukter eller berøring. Dette kan gjøre det vanskelig å skille vesentlige inntrykk fra uvesentlige og å skille helheter fra detaljer, samt å stenge ute støy og forstyrrelser i omgivelsene. Flere undersøkelser viser at elever med NF1 har utfordringer med å oppfatte visuelle figurer, rom og retning, såkalte visuo-spatiale vansker (5). Det kan blant annet føre til problemer i lese- og

skriveopplæringen og med å orientere seg i omgivelsene.

Utføringsvansker (eksekutive vansker)

Problemene kan også være knyttet til tempo, kapasitet og fleksibilitet i informasjonsbearbeidingen (2, 6). Noen trenger god tid til å tenke og respondere. Andre opplever at de ikke kan ta i mot mye informasjon på en gang, men for eksempel at de kun klarer å forholde seg til en beskjed om gangen. Noen kan oppleves som svært rigide og ha problemer med å skifte tanke- eller handlingsspor, forholde seg til nye situasjoner og løse nye problemer.

Sammen med persepsjons- og konsentrasjonsvansker vil dette hemme mulighetene til å ta avgjørelser og utføre komplekse oppgaver i riktig rekkefølge. Det påvirker evnen til å planlegge, starte og gjennomføre en arbeidsoperasjon eller aktivitet.

Elever med NF1 vil ofte tjene på å lære seg en god studieteknikk. Mange vil ha god nytte av en fast oppskrift som de kan benytte for å løse ulike typer oppgaver.

Det er viktig å være oppmerksom på at elever med NF1 som ikke har fått påvist ADHD eller lærevansker, likevel kan ha noe svikt i områdene persepsjon, konsentrasjon, utholdenhet og planlegging. Det kan derfor oppstå vansker i skolehverdagen som tilsynelatende ikke kan forklares ut fra evner eller diagnose. Disse står i fare for å bli mistolket som uvillige eller lite samarbeidsvillige (3).



Elever med NF1 som er lette å avlede, trenger skjerming mot unødige forstyrrelser i omgivelsene. For å få ro til å lære, vil noen ha behov for å trekke seg tilbake til en mindre gruppe i enkelte skoletimer eller deler av timer.

Mange vil trenge hyppige repetisjoner både for å tilegne seg ny kunnskap og for å vedlikeholde det de har lært. Det er viktig å være oppmerksom på at læring av nytt fagstoff er mer krevende og fordrer større grad av tilrettelegging enn arbeid med kjent lærestoff.

Hukommelse

En del elever med NF1 har redusert minnekapasitet (1, 5). Dette kan gi

seg utslag i vansker med å huske skriftlig og muntlig informasjon og med å gjenkalle det de har lært. I undervisningssituasjoner kan dette for eksempel komme til uttrykk som problemer med å huske beskjeder og utstyr, huske gangen i arbeidsprosesser og kunne skrive av fra tavle eller bøker.

Skriftlige beskjeder, huskelister og kontaktbok mellom hjem og skole er ofte en nødvendig støtte for hukommelsen. Ikke alle får med seg informasjon gitt i større grupper. Noen elever har behov for individuelle beskjeder, samt at lærer eller assistent forsikrer seg om at informasjonen er oppfattet gjennom bekreftelser og gjentakelser. Visuelle forsterkninger som bilder, symboler,

foto, digitalt kamera og lignende gir også god støtte til hukommelse og oppmerksomhet.

Språk og tale

Forsinket språkutvikling og artikulasjonsvansker er påvist hos mange skolebarn og ungdom med NF1 (1, 2). Det anbefales at tiltak og språklig stimulering kommer i gang tidlig for å forebygge vansker senere. Talen kan være lav og lite modulert. Artikulasjon, rytme og stemmevariasjon kan trenes gjennom bruk av sang, rim, regler, samtale, fortelling og drama. Dette er aktiviteter som gir rom for sosial samhandling og mestring. Logoped kan konsulteres for behandling eller rådgiving.

Fokus på begrepsinnlæring og setningsforståelse er en viktig del av den tilpassede opplæringen. Lese- og skrivevansker har ofte sammenheng med svak språklig bevissthet. Det kan være aktuelt å benytte pedagogiske opplegg for å trene språklig bevissthet mer systematisk og over lenger tid enn for andre elever. Nytt lærestoff bør bygges opp på bakgrunn av allerede innlært kunnskap. Det bør settes inn i en sammenheng slik at det oppleves meningsfylt for eleven. Lærere bør bruke konkret språk og enkle setninger.

Syn

Synsvansker som skjeling eller nedsatt syn forekommer ofte (1). Det er viktig å være oppmerksom og reagere dersom eleven for eksempel griper feil, snubler eller viser dårlig orienteringsevne eller engstelse i nye omgivelser.

Ved omfattende synsvansker bør man kontakte synspedagog.

Fysisk aktivitet

Mange elever med NF1 har problemer med både grov- og finmotoriske aktiviteter, særlig der det stilles krav til koordinasjon, tempo og kroppsbalanse. Dette medfører at noen sliter for å automatisere ferdigheter som svømming, sykling og skigåing.

Gymnastikk, ballaktiviteter og andre samhandlingsaktiviteter oppleves også ofte som vanskelige. For noen vil manglende krefter og utholdenhet redusere muligheten for å delta i fysisk aktivitet. Enkelte trekker seg derfor fra aktiviteter eller blir ikke tatt med på disse (1).

Det er av stor betydning at all fysisk aktivitet i skolen tilrettelegges slik at elever med NF1 kan delta sammen med de andre elevene. Det gjelder i kroppsøvingstimer, turer og aktivitetsdager, i friminutt og på skolefritidsordningen (SFO). I noen tilfeller forutsetter dette samarbeid mellom faglærere, fysioterapeut og foreldre i tillegg til avtaler og opplegg som gjøres med eleven. Noen opplever garderobesituasjonen som vanskelig på grunn av flekker eller fibromer.

Det er viktig å avdekke slike forhold og finne løsninger. Dersom eleven har behov for mer tilrettelagt kroppsøving, for eksempel med øvelser gitt av fysioterapeut, er det om å gjøre å få dette inn i en individuell opplæringsplan (IOP).

Les mer om fysisk aktivitet for alle under menypunktene om fysisk aktivitet og fysioterapi.

Økt trettbarhet

Elever med NF1 har ofte nedsatt mental og fysisk utholdenhet (7). Form og utholdenhet kan variere fra dag til dag eller situasjon til situasjon. Motivasjon og energi er nært forbundet med hverandre. Dette kan føre til at omgivelsene tror at elever med NF1 orker det de har lyst til. Dersom eleven har nedsatt utholdenhet, er det viktig å tenke gjennom hva han eller hun bør bruke kreftene til. For en del kan det være til god hjelp å veksle mellom krevende og mindre krevende aktiviteter, mellom bevegelse og ro. Noen klarer seg med små pauser, mens andre har behov for å trekke seg ut av gruppen i kortere perioder for å kunne strekke ut og hvile.

Hjemmeoppgaver må være tilpasset elevens arbeidskapasitet. Det er viktig å lytte til eleven og lage avtaler med elev og foreldre. Det bør være igjen energi til lek og sosiale aktiviteter på fritiden også.

Motivasjon, mestring og deltakelse

For elever med NF1 er motivasjon, deltakelse og mestring nøkkelord. Elevene må møtes med realistiske mål og forventninger. De skal oppleve at de kan noe og bli anerkjent for det, og at det de gjør og lærer på skolen har en hensikt. For å oppnå dette, må skolen finne ut hva som interesserer eleven og bruke motivasjon og mestringsopplevelser

som inngangsport til læring. Mange med diagnosen har lettere for å tilegne seg kunnskap gjennom å gjøre og vil være tjent med en praktisk og konkret tilnærming til fagstoff. Prosjektarbeid og gruppeoppgaver må tilpasses slik at eleven mestrer oppgavene sammen med meddelevne og kan bidra positivt i prosjektet.

Voksenstøtte, struktur og forutsigbarhet

Elever med NF1 vil ofte trenge mye voksenstøtte, struktur og forutsigbarhet. Det er vanlig at elever med NF1 har behov for hjelp til å komme i gang med arbeidsoppgaver og å få støtte underveis i arbeidet. Vi anbefaler tilrettelegging i form av tydelig struktur og oversikt i den enkeltes skoledag, i den enkelte time og når det gjelder de konkrete arbeidsoppgavene som eleven skal gjøre. Dette kan blant annet foregå gjennom oversiktlige arbeidsplaner, gjerne med sjekkliste/huskeliste. Planene må legges opp i forhold til elevenes kapasitet både fysisk og mentalt.

De må gi rom for aktivitetsveksling, arbeidsøkter av tilpasset lengde, fysisk aktivitet og eventuell hvile. Planer og tilrettelegging må omfatte alle fag og aktiviteter i skolehverdagen, samt i skolefritidsordningen (SFO). Dagsplaner bør vurderes sammen med elevens øvrige aktiviteter, slik at det blir overskudd til lek og fritidsaktiviteter på ettermiddagen.

Elever med NF1 kan utrykke motvilje mot tiltak de opplever som stigmatiserende og som tar dem ut av

fellesskapet. Det er viktig å ta dette perspektivet på alvor og finne fram til løsninger i samarbeid med eleven selv og de foresatte.

Forutsigbarhet ivaretas gjennom gode rutiner, faste kontaktpersoner og klare avtaler med eleven. Overganger og forandringer fra det faste programmet må forberedes så langt dette er mulig. Det kan være fint å ha en fast person på skolen som eleven har tillit til og som kan være en god samtalepartner. For elever med NF1 er det viktig at de opplever å bli sett, stilt krav til og møtt med positive forventninger av skolens personale (8). Regelmessige elevsamtaler kan bidra til å avdekke elevens egen opplevelse av skolesituasjonen. Gjennom dialog og refleksjon kan skolen støtte opp om elevens utvikling til et individ som er bevisst seg selv og sine egne forutsetninger.

Omgivelser

De fleste barn og unge med NF1 har ikke behov for spesiell tilrettelegging av det fysiske miljøet i skolen. Det kan imidlertid være aktuelt med tilpasset stol og bord for å sikre en god sittestilling og for å motvirke feilbelastning på rygg, skuldre og nakke. Av samme grunn bør mange barn og unge med NF1 ikke bære tung skolesekk, men få dobbelt boksett. For elever som ikke oppnår gode nok leseferdigheter til å tilegne seg fagstoff gjennom å lese selv, er det aktuelt med lydbøker, digitallesing eller liknende. Les mer hos Lesesenteret.

Fordi finmotorikken er svak hos mange elever med NF 1, anbefaler vi PC som skriveverktøy. Opplæring

i bruk av PC bør omtales i den individuelle opplæringsplanen for å sikre at eleven tidlig blir vant til å bruke PC og får nødvendig opplæring. De viktigste programmene eleven bør beherske er programmer for tekst- og bildebehandling. Skolen bør både ha fokus på bruk av PC som skriveverktøy og som pedagogisk hjelpemiddel i hverdagen.

Noen kan ha nytte av kognitive hjelpemidler for å strukturere dagen og få hjelp til å visualisere vanskelige begreper som for eksempel tid. Les mer om dette hos for eksempel Cognita eller Abilia.

Sosialt samspill

Barn og unge med NF1 kan oppleve vansker i forhold til sosialt samspill og deltagelse i jevnaldersmiljøet (9). Ofte karakteriseres de som umodne for alderen i sosiale sammenhenger. Enkelte kan i tillegg ha problemer med å akseptere at felles regler skal gjelde eller lese kodene i det uformelle samværet.

Mange barn og unge med NF1 har redusert energi til å delta i sosiale aktiviteter på ettermiddagstid. Det er Frambus erfaring at mye av kreftene går med til skole og lekser og at fritiden ofte tilbringes hjemme foran PC og TV. På bakgrunn av dette er det viktig at skolen legger til rette for et trygt sosialt miljø i klassen eller gruppa. Dette vil øke muligheten for at elever med NF1 kan delta og bidra i det sosiale samspillet i klassen. Eleven må erfare at det finnes lydhøre, tydelige og tilstedeværende voksne. Det må legges til rette for gode arenaer for samhandling som eleven



mestrer. Gode mønstre for samhandling kan bygges opp gjennom å fremheve elevens positive egenskaper og finne attraktive aktiviteter som eleven kan ta med seg medelevene på. Noen elever med NF1 har nytte av samtaler og avtaler når det gjelder koder og regler for lek og sosialt samvær. Det er viktig at tiltak i forhold til sosial inkludering blir fulgt opp i både i timer, i friere aktiviteter og i friminuttene. Les mer om dette i Utdanningsdirektoratets veileder Utvikling av sosial kompetanse.

Mobbing er et alvorlig problem som skolene må ta tak i. Når elever med NF1 utsettes for mobbing, skal det håndteres på samme måte som for alle andre elever. Skolen må forberede seg på at problemene kan oppstå og ha en god dialog med elevene slik at eventuelle problemer avdekkes så tidlig som mulig.

Tilrettelegging i ungdomsskolen

I puberteten kan fibromer vokse og øke i antall (7). Ungdom med NF1 kan være svært sårbare i forhold til ungdomskulturens fokus og idealer når det gjelder utseende. I tillegg kan tenåringer med NF1 ha vonde erfaringer fra skolehverdagen og sosiale relasjoner som påvirker hvordan de ser på seg selv og hvordan de forholder seg til omgivelsene. Dette kan igjen få følger for valg de gjør senere i livet, for eksempel knyttet til utdanning og yrke (10).

Opplæringen bør tilrettelegges slik at elevene med NF1 opplever tilhørighet, deltakelse og inkludering både faglig og sosialt.

De samme prinsipper for tilrettelegging som er beskrevet tidligere gjelder også i ungdomsskolen. I ungdomsskolen får eleven ofte flere faglærere å forholde seg

til. Det er viktig at alle som underviser eleven får god informasjon om diagnosen og om hvilke avtaler om tiltak og tilrettelegging som er inngått.

Vår erfaring er at ungdom med NF1 ofte beskrives som umodne for alderen. En del vil derfor ha behov for tettere oppfølging for å kunne ta ansvar for egen læring, eget skolearbeid, frister og innlevering enn flertallet av sine medelever.

Tilrettelegging må også omfatte prøver og evalueringer. Mange elever med NF1 har nytte av å formidle seg muntlig framfor skriftlig. Annen tilrettelegging kan være skrivehjelp, bruk av PC og andre hjelpemidler, samt forlenget tid. Når det gjelder tilrettelegging under eksamen, se under punktet om rettigheter.

Ungdommene bør etter hvert få anledning til å medvirke i utformingen av spesialpedagogiske tiltak og tilrettelegging. Gjennom dialog med lærer, for eksempel i elevsamtaler, kan den enkelte gis mulighet til gradvis å ta ansvar for egen læring, faglig og sosialt, samt få innsikt i forhold knyttet til det å leve med diagnosen.

I ungdomsskolealder er likhet med jevnaldergruppa av stor betydning. Elever med NF1 kan uttrykke stor motvilje mot tiltak de opplever som stigmatiserende og som tar dem ut av fellesskapet. De er viktig å ta dette perspektivet på alvor og finne fram til løsninger i samarbeid med eleven selv og de foresatte.

Valg av retning på videregående skole skjer i ungdomsskolen. Ungdom med NF1 har behov for utvidet rådgiving ved overgang til videregående opplæring og yrkesvalg. Det er viktig at rådgiver setter seg inn i hva diagnosen kan innebære.

For noen elever med NF1 kan det være en fordel at de allerede på ungdomsskolen får sjansen til å forsøke seg innen ulike yrker i nærmiljøet for å gjøre seg erfaringer. Det er av stor betydning at denne utprøvingen er godt forberedt og at læringsmålene er tydelig formulert i IOP.

Samarbeid hjem – skole og tverrfaglig samarbeid

Det er viktig at alle lærere som har kontakt med elever med NF1 får informasjon om elevens utfordringer og behov for tilrettelegging. Skolen er ofte avhengig av å samarbeide med andre fagpersoner for å kunne tilby et godt tilpasset opplæringstilbud. Utarbeidelse av individuell plan (IP), oppfølging fra koordinator og regelmessige møter i en ansvarsgruppe kan bidra til å sikre at arbeidet rundt det enkelte barn koordineres. Her kan de samme instansene som deltok i kartleggingen være aktuelle.

Samarbeidet mellom hjem og skole er viktig for at skolen skal få en riktig oppfatning av elevens behov. Få barn og unge med NF1 snakker med skolens ansatte om trivsel, motivasjon, mestring og hva de opplever som vanskelig eller problematisk i hverdagen. Skolen blir derfor avhengig av foreldrene for å få mer helhetlig informasjon om eleven.

Åpenhet og gjensidig tillit er nødvendig for å få til et godt samarbeid. Foreldrene kan ofte ha behov for hyppigere kontakt med skolen enn det som er vanlig. Det kan være hensiktsmessig å avtale hvor ofte og på hvilken måte kontakten skal gjennomføres. Skolen bør vær oppmerksom på at det kan være flere i familien med diagnosen. Det er hensiktsmessig at skolen setter seg inn i hvilke utfordringer voksne med diagnosen kan slite med for å lette samarbeidet.

Rettigheter i opplæringen

Opplæringsloven og individuell opplæringsplan

Mange barn og unge med NF1 trenger spesialpedagogisk hjelp i grunnskolen. Hvilken type hjelp og omfanget av tiltakene varierer med den enkelte skoleelevs funksjonsnivå og symptomer.

Alle barn og unge har rett til tilpasset opplæring etter opplæringslovens § 1-3 (1). Skoleelever som har behov for spesialpedagogisk hjelp har rett til en individuell opplæringsplan (IOP). Les mer om spesialpedagogisk hjelp og IOP på Frambus temaside om individuell opplæringsplan. Se også Utdanningsdirektoratets Veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning.

Nedenfor skisseres noen av de temaene som kan være aktuelle å ha med i en IOP

for elever med NF 1. Selve innholdet i IOPen må tilpasses den enkelte elev ut fra vedkommendes forutsetninger og særlige utfordringer.

De aller fleste barn og unge med NF1 vil ha nytte av å bruke datamaskin. Det er derfor viktig å beskrive systematisk både hvordan eleven skal læres opp i bruk av datamaskin og hvordan den skal brukes i de ulike fagene.

Etter hvert som kravene stiger og karakterer blir viktige, har mange elever med NF1 behov for tilrettelegging i alle eller de fleste fag. Det er viktig at tilpasningen av og tilretteleggingen i de ulike fagene blir nøyaktig beskrevet i IOPen.

Læreplanverket for Kunnskapsløftet gjelder også for elever med rett til spesialpedagogiske tiltak, men det kan være behov for å gjøre avvik fra Lærerplanen. I slike tilfeller er viktig å ha kunnskap om hvilke konsekvenser bortvalg og avvik fra Læreplanen har for den enkelte elev. Bortvalg og avvik fra Læreplanen kan få innvirkning på vurdering og eventuelt karaktersetting i det enkelte faget. Manglende vurdering og karakter kan få innvirkning på videre utdannings- og yrkesløp og konsekvenser for den enkelte elev i mange år. Avvik fra Læreplanen bør omtales i sakkyndig vurdering fra PPT, men må spesifiseres i enkeltvedtaket og IOP. Konsekvensene må vurderes grundig i hvert enkelt tilfelle og avgjørelsene tas i samarbeide med foresatte. Skoleeier har ansvar for at disse spørsmålene blir tatt stilling til på en forsvarlig måte. Les mer i Veileder til opplæringsloven om spesialpedagogisk hjelp og spesialundervisning.

For mange elever med NF1 er det nødvendig at utvikling av sosiale ferdigheter er et eget tema i IOPen. Det gjelder både hva skolen kan bidra med i oppøvingen av sosiale ferdigheter og hvordan sosialt samspill skal ivaretas i klassen og på skolen slik at eleven med NF1 blir en naturlig del av et sosialt nettverk.

For barn og unge med NF 1, vil § 9a i opplæringsloven (11) som omhandler elevenes rett til et arbeidsmiljø som ivaretar deres fysiske og psykososiale behov, være viktig.

Tilrettelegging ved eksamen og prøver gjennom året

For å sikre at eleven får vist hva han/hun er god for, er det viktig at prøver og eksamen gjennomføres på samme måte som den daglige undervisningen, så langt dette er mulig. Denne rettet til særskilt tilrettelegging av eksamen og prøver er hjemlet i opplæringsforskriften § 3-32. Mulig tilrettelegging kan være skrivehjelp, muntlig høring, bruk av PC og andre hjelpemidler, samt forlenget tid. Les mer om tilrettelegging under eksamen i Rundskriv SUE/vg 96-008 fra Statens utdanningskontor i Oslo og Akershus (2).

Søknad og råd om videregående opplæring

Det er avgjørende at elever med NF1 og deres foresatte får god og omfattende veiledning når det gjelder valg av videregående opplæring. Rådgivere

må skaffe seg kunnskap om diagnosen og hva den kan innebære på kort og lang sikt. Sammen med kjennskap til den enkelte elevs ferdigheter, ønsker og interesser skal det danne grunnlaget for de råd som blir gitt. Elever som har rett til spesialpedagogiske tiltak etter opplæringslovens § 5 kan ha rett til inntak på særskilt grunnlag.

På bakgrunn av lang og omfattende erfaring, anbefaler Frambu i mange tilfeller at elever med NF1 søker om særskilt inntak.

Overganger bør inn i individuell plan

Frambus erfaring er at det er et stort behov for å bedre planleggingsarbeidet i forbindelse med overganger innen opplæring for personer med NF 1. Plan for overganger bør nedfelles både i IOP og i IP og bygge på kartlegging og tverrfaglig vurdering av nyere dato.

Veiledning

Veiledning til ansatte er et viktig, indirekte spesialpedagogisk tiltak for barn med NF

1. Behovet for veiledning varierer med fagpersonens erfaring og elevens utfordringer.

PPT har ansvar for veiledning. Det kan i noen tilfelle være behov for å innhente kompetanse fra andre samarbeidende instanser, som barnehabiliteringstjenesten, statlig spesialpedagogisk støttesystem eller barne- og ungdomspsykiatrien.

Informasjon om diagnosen

NF 1 kan være en skjult tilstand. En del barn og unge med NF1 bruker også mye energi på å holde diagnosen skjult. Bruk av hjelpemidler kan imidlertid føre til spørsmål og undring fra medelever. Noen kan bli beskyldt for å være late, uinteresserte eller umotiverte fordi de ikke er like utholdende som andre.

Lærere kan være usikre på hvor mye de kan kreve av innsats fra elever med NF 1. Alle ansatte ved skolen bør få informasjon om diagnosen. Mange har god erfaring med å informere andre foreldre gjennom foreldremøter.

Det er viktig å drøfte fordelene med å informere medelever om diagnosen med barnet/ungdommen. Eleven må selv gi uttrykk for hva han/hun ønsker at de andre skal få vite om ham/henne og hva de ikke skal få vite. Det må avtales med foreldrene og eleven hvordan informasjonen skal formidles og om det bare er gruppa/klassen som skal informeres eller om hele skolen skal få samme informasjon. Barna i klassen bør bli kjent med hverandre før eventuell informasjon gis. Tillit mellom den som leder samtalen og eleven er grunnleggende for at denne samtalen skal gå bra. Les mer om å gi informasjon til andre på Frambus temasider.

Kilder

1. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. Barn og unge med nevrofibromatose NF1 - rettigheter og tilrettelegging i barnehage og skole. Oslo: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2005.
2. Gilboa Y, Rosenblum S, Fattal-Valevski A, Josman N. Application of the International Classification of Functioning, Disability and Health in children with neurofibromatosis type 1: a review. *Dev Med Child Neurol*. 2010;52(7):612-9.
3. Hyman SL, Arthur E, North KN. Learning disabilities in children with neurofibromatosis type 1: subtypes, cognitive profile, and attention-deficit-hyperactivity disorder. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2006;48(12):973-7.
4. Mautner V-F, Kluwe L, Thakker SD, Lemark RA. Treatment of ADHD in neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2002;44(3):164-70.
5. Krab LC, Aarsen FK, de Goede-Bolder A, Catsman-Berrevoets CE, Arts WF, Moll HA, et al. Impact of Neurofibromatosis Type 1 on School Performance. *J Child Neurol*. 2008;23(9):1002-10.
6. Ågrenska. Neurofibromatos Nyhetsbrev nr 328. Hovås: Ågrenska; 2008.
7. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. *Nevrofibromatose type 1*. 3 ed. Oslo: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2000.
8. Nyhus L. Å være elev med nevrofibromatose type 1. En kvalitativ studie om skolehverdagen for ungdomsskoleelever med nevrofibromatose type 1. Masteroppgave. Siggerud: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2010.
9. Barton B, North K. Social skills of children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2004;46(8):553-63.
10. Hummelvoll G. Unge voksne med Nevrofibromatose type 1. Foredrag. 14th European Neurofibromatosis meeting; 11.09.2010; Oslo, Norway 2010.
11. Opplæringsloven. Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa (opplæringslova), 1998.

Videregående skole

Ungdom med NF1 bør få samme informasjon og veiledning fra karriereveileder som andre ungdommer. Interesser og motivasjon er utgangspunktet for valg av videre utdanning og yrke. Den som veileder bør ha grunnleggende kunnskap om NF1 og om de ulike utfordringene som ungdom med denne diagnosen kan ha. Når skolen legger godt til rette for samtaler rundt valg av yrke, er Frambus erfaring at faren for å komme skjevt ut reduseres. Slike samtaler krever åpenhet både hos lærer og elev. For mange ungdommer med NF 1, kan det være nyttig at samtalene gjennomføres med foreldre til stede.

Kartlegging av interesser, styrker og muligheter

For enkelte kan det være hensiktsmessig med utplasseringer i arbeidslivet i løpet av den videregående opplæringen for å kunne prøve ut ulike sider ved seg selv og for å få erfaringer.

NAV kan være en viktig samarbeidspartner fordi de har kunnskap om arbeidslivet og hvilke muligheter som finnes for tilrettelegging og tilpassede tiltak. Samarbeidet med NAV kan bidra til et mer målrettet og helhetlig opplegg gjennom det videregående skoleforløpet. Skolen bør, i samråd med elev og foreldre, sørge for at det tas kontakt med lokalt NAV-kontor der dette er hensiktsmessig.

Ved overgang til videregående skole bør det gjennomføres en bred og tverrfaglig kartlegging dersom dette ikke allerede er gjort. Les mer under menypunktet grunnskolealder.

Dersom det skjer endringer i elevens ferdigheter, atferd eller utholdenhet, er det alltid nødvendig å vurdere om dette kan ha sammenheng med endringer i den medisinske tilstanden. Det kan være nødvendig med en nærmere kartlegging, for eksempel ved utvikling av epilepsi, endring i fibromer og lignende.

Tilrettelegging for læring og utvikling

Skolefaglig fungering

Ungdom med NF1 har ulike behov, men redusert utholdenhet, konsentrasjonsvansker, ADD/ADHD, synsvansker og generelle og spesifikke lærevansker preger som regel skolehverdagen for de fleste elever med NF1 på en eller annen måte (1).

Kunnskap om diagnosen og kartlegging utført av pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) eller habiliteringstjeneste er som regel nødvendig for å få oversikt over ungdommens forutsetninger for læring, kapasitet og egenskaper. Slik oversikt gjør det enklere å tilrettelegge skolehverdagen best mulig. Det er vanlig at prestasjoner og ferdigheter er preget av dagsform og at behovene

for tilrettelegging varierer. God dialog mellom lærer og elev er en betingelse for at skolen skal treffe med sine tiltak slik at eleven har optimalt utbytte av opplæringen.

For at ungdommen skal kunne lære om sin egen tilstand og få kunnskap om hvordan hun/han skal kunne gjennomføre skoledagen uten å bruke mer krefter enn nødvendig, er det nyttig å samle erfaringer underveis. Samtaler om hva som er vanskelig og mulige løsninger kan være god læring for ungdommen, samtidig som det gir læreren verdifull informasjon.

Ungdommens perspektiv bør legges til grunn så langt det er mulig. Lærer og elev kan bli enige om å prøve ut ulike løsninger. Viktige samtaletemaer kan være justeringer av dagsplan, behov for pauser og variasjon, energiøkonomisering, utforming av arbeidsplan, bruk av hjelpemidler, omfang av hjemmearbeid og lignende.

Ved at ungdommen opplever å kunne påvirke sin egen skolehverdag, vil han/hun i større grad også gis mulighet for å ta ansvar for egen læring. Samtidig vil læreren kunne fungere som en talsperson for ungdommen i skolemiljøet.

Lærevansker

Lærevansker betyr for mange ungdommer med NF1 lese-, skrive- og matematikkvansker. Hver enkelt elevs spesifikke vansker må kartlegges slik at riktige tiltak kan iverksettes. Fylkeskommunal PPT har kompetanse på og veiledningsansvar for ungdom med lærevansker.

Når det gjelder elever med NF 1, er det viktig å være klar over at redusert fysisk utholdenhet kan være hovedårsaken til at for eksempel skrive er lite lystbetont. Derfor er det viktig at ungdommen får bruke PC.

Å lese seg til kunnskap kan være krevende når lesemengden blir for stor i forhold til utholdenheten. Fagstoffet kan gjøres lettere tilgjengelig ved at eleven benytter lydbøker. Veksling mellom egenlesing og lytting til lydbøker kan vise seg å være effektivt og energisparende. Mer informasjon om lese- og skrivevansker finnes hos Lesesenteret.

Les mer om skolefaglig fungering ved NF1 under menypunktet om grunnskolealder.

Fysisk aktivitet

Elever med NF1 i videregående skole vil ofte ha behov for tilrettelagt kroppsøving, noe som bør komme frem i elevens IOP. Både grov- og finmotoriske ferdigheter kan være en utfordring og mange opplever at aktiviteter som krever koordinering, tempo og balanse er vanskelig (1). Eleven må tas med på råd i planleggingen for å sikre en god tilrettelegging, og fysioterapeut kan være en nyttig samarbeidspartner. Les mer om individuell opplæringsplan på Frambus temasider.

Digital kompetanse

Elever med NF1 er ofte avhengig av PC som verktøy ved skriving. Skolen bør ha fokus på hvordan PC kan benyttes som et pedagogisk hjelpemiddel i hverdagen og sikre at eleven får en god opplæring i bruk av PC.

Sosialt nettverk

Mange ungdommer med NF1 opplever at de har et begrenset sosialt nettverk. De opplever ofte problemer med sosialt samspill og deltakelse med jevnaldrende (3). Samspillvansker kan knyttes opp mot nonverbale lærevansker og autismespektervansker (4) og bør kartlegges dersom det foreligger mistanke om slike. Ungdom med både NF1 og ADHD har størst risiko for å falle utenfor sosialt (5). For mange kan skolen gjør en forskjell når det gjelder å bidra til redusert ensomhet og økt trivsel. Vår erfaring er imidlertid at ungdom med NF1 opplever seg mer utsatt for mobbing enn andre.

Samarbeid hjem/skole og tverrfaglig samarbeid

På videregående skole er samarbeidet mellom hjem og skole ofte mer begrenset enn i grunnskolen. I starten er det likevel viktig å opprette en god dialog for å sikre at skolen har god nok informasjon for å kunne tilrettelegge opplæringen etter elevens behov. I noen tilfeller kan det være behov for kontakt og samarbeid med andre fagpersoner. Det kan gjelde ergoterapeut for få på plass nødvendige hjelpemidler og praktisk tilrettelegging, fysioterapeut



for å få et godt opplegg i kroppsøving og annet helsepersonell for å sikre korrekt informasjon om diagnosen og de helsemessige konsekvensene av denne. Det er aktuelt at skolen deltar i ansvarsgruppemøter for de elevene som har ansvarsgruppe.

Rettigheter i videregående opplæring

Ungdom med NF1 har i likhet med alle andre elever i videregående skole rett til tilrettelegging (6).

Her trekker vi frem noen momenter som kan være viktige for ungdom med NF1.

Tilrettelegging ved eksamen og prøver gjennom året

For å sikre at eleven får vist hva han/hun er god for, er det viktig at prøver og eksamen gjennomføres på samme måte som den daglige undervisningen, så langt dette er mulig. Denne retten til særskilt tilrettelegging av eksamen og prøver er hjemlet i opplæringsforskriften § 3-32. Mulig tilrettelegging kan være skrivehjelp, muntlig høring, bruk av PC og andre hjelpemidler, samt forlenget tid. Les mer om tilrettelegging under eksamen i Rundskriv SUE/vg 96-008 fra Statens utdanningskontor i Oslo og Akershus (2).

Søknad om inntak på særskilt grunnlag

Elever som har rett til spesialpedagogiske tiltak etter opplæringslovens § 5 kan ha rett til inntak på særskilt grunnlag (6). Elevenes behov, ferdigheter og utfordringer, danner grunnlaget for inntak på særskilt grunnlag - ikke karakterer.

Søknadsfristen for særskilt inntak er tidligere enn ordinært inntak, og det kreves en egen sakkyndig vurdering som bekrefter elevens rett til slikt inntak.

På bakgrunn av lang og omfattende erfaring, anbefaler Frambu at elever med NF1 søker om særskilt inntak. Da vil fylkeskommunen og den videregående

skolen bli klar over at dette er en elev med behov for tilrettelegging. Det vil kunne redusere faren for at mindre, men viktige tilpasninger overses og øke elevens muligheter for å få en så god skolehverdag som mulig. Dersom eleven ikke kommer inn på særskilt inntak, blir søknaden overført til ordinært inntak.

Særskilt prioritert utdanningsprogram

Noen elever med NF1 har rett til å søke på særskilt prioritert utdanningsprogram. Det innebærer en fortrinnsrett til det utdanningsprogrammet eleven har som førstevalg. Dette kan være aktuelt der det foreligger kun ett utdanningsprogram som vil gi arbeidsmuligheter for eleven etter fullført utdanning. PPT må i disse tilfellene skrive en sakkyndig vurdering som støtter særskilt prioritert utdanningsprogram.

Utvidet rett til videregående opplæring

Elever som har rett til spesialundervisning etter § 5 i opplæringsloven (6), har rett til videregående opplæring i inntil to år ekstra hvis de trenger det for å nå opplæringsmålene (§ 3-1, femte ledd). Utvidet tid forutsetter fulltidsopplæring (7). Det er fylkeskommunen som gjør vedtak på dette området etter sakkyndig vurdering fra PPT. Det må søkes om utvidet tid til videregående opplæring for hvert år. I noen fylker kan det være vanskelig å få gjennomslag for å få gå mer enn tre år i videregående skole. En annen type tilrettelegging er å ha

færre fag og dermed kortere dager og heller bruke ett eller to år lenger på den videregående opplæringen. Denne formen for tilrettelegging sidestilles ikke med utvidet tid, men er beskrevet som et alternativ for enkelte grupper eller enkeltelever.

Veiledning av ansatte

Pedagogisk-psykologisk tjeneste (PPT) har ansvar for veiledning som et indirekte spesialpedagogisk tiltak (et tiltak som ikke retter seg direkte mot en elev). Det kan i noen tilfeller være behov for å innhente kompetanse fra andre samarbeidende instanser som voksenhabiliteringstjenesten, statlig spesialpedagogisk støttesystem eller Barne- og ungdomspsykiatrien (BUP).

Informasjon om diagnosen

I videregående skole vil de aller fleste elevene med NF1 selv bestemme om de skal informere om diagnosen og i så fall hvordan dette skal gjøres overfor elever og andre i skolemiljøet.

Frambus erfaring er i hovedsak at det å gi informasjon virker positivt. Da slipper medelever og andre i skolemiljøet å lure og snakke seg imellom. Det kan være hensiktsmessig å få hjelp av helsefaglig personell når slik informasjon skal gis.

Kilder

1. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. Nevrofibromatose type 1. 3 ed. Oslo: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2000.
2. Retningslinjer for elever og privatister som trenger spesielle tiltak og særskilt tilrettelegging ved eksamen. Oslo: Statens utdanningskontor i Oslo og Akershus, Eksamenssekretariatet; 1996.
3. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. Barn og unge med nevrofibromatose NF1 - rettigheter og tilrettelegging i barnehage og skole. Oslo: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2005.
4. Ågrenska. Neurofibromatos Nyhetsbrev nr 328. Hovås: Ågrenska; 2008.
5. Barton B, North K. Social skills of children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2004;46(8):553-63.
6. Opplæringsloven. Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa (opplæringslova). 1998 [17.02.2012]; Available from: <http://www.lovdata.no/>.
7. Ot.prp. nr 44. 1999-2000.

Videre utdanning

Folkehøgskole

For mange med NF 1, vil et år på folkehøgskole fungere som et modningsår der det er mulig å fordype seg i selvvalgte fag og dyrke interesser i et sosialt fellesskap. Mange opplever at de lettere kan ta valg med hensyn til videre utdanning og valg av yrke etter et år på folkehøgskole. Samtidig vil de fleste oppleve at de blir mer selvstendige ved å bo på internat i et trygt miljø i god avstand fra foreldrehjemmet.



Noen folkehøgskoler tilbyr tilrettelagte linjer hvis det er nødvendig med ekstra støtte og hjelp i hverdagen. Les mer om folkehøgskoler på Frambus temaside og på www.folkehogskole.no.

For noen kan det være aktuelt å søke om å få dekket opplæring på folkehøgskole gjennom folketrygdloven. Les mer om dette hos Familienettet.

Tilrettelegging av studie- og arbeidsplass
Alle studiesteder skal være tilrettelagt for

studenter med nedsatt funksjonsevne, ifølge universitets- og høyskoleloven (1). Likevel er det stor variasjon mellom studiestedene på dette området.

Studiestedene har rådgivnings- eller konsulenttjeneste for funksjonshemmede studenter som tilbyr følgende tjenester:

- behovsutredning og rådgivning
- utlån av hjelpemidler
- tilpasning på lesesalen
- tilrettelegging under eksamen
- utprøving av datautstyr
- testing av dyslektikere og utskriving av attest
- tilrettelegging av det fysiske miljøet

Unge funksjonshemmede har en nettside med informasjon som kan være nyttig for ungdom som planlegger eller er under utdanning.

Rettigheter i høyere utdanning

Søknad

Også når det gjelder høyere utdanning, er det mulig å søke om særskilt vurdering ved opptak. Dette gjelder hvis du mener at du har dårligere karakterer enn det som kreves på grunn av sykdom eller



funksjonsnedsettelse. Det er opp til det enkelte lærestedet å vurdere dette (§ 7-13) (2). Søknadsfristen for særskilt vurdering er tidligere enn ved samordnet opptak.

Det er videre mulig å søke om dispensasjon fra kravet om generell studiekompetanse (§ 3-2) (2). I tillegg kan det søkes om forhåndsløfte ved høyskoler, men ikke ved universitet. Forhåndsløfte kan gi bedre mulighet for å planlegge. For å få dette, må det søkes på et tidligere tidspunkt enn samordnet opptak.

Gjennomføring av studiet

Universitets- og høyskoleloven (1) gir studenter med særskilte behov rett til tilrettelegging så langt det er mulig og rimelig. En slik tilrettelegging må ikke føre til reduksjon i faglige krav (§ 4-3).

Det finnes også lover og retningslinjer som regulerer den fysiske tilgjengeligheten på universitet og høyskoler. Det varierer imidlertid fra bygg til bygg hvor godt tilrettelagt det er. Ta tidlig kontakt med studiestedet for å se hvilke tilretteleggingsmuligheter som finnes og hva som eventuelt må endres.

Fra 2011 kan studenter med nedsatt funksjonsevne få 12 måneders studiefinansiering, tilleggstipend og tiltak mot ekstra store studielån. Les mer om dette hos Unge funksjonshemmede. Her finner du også informasjon om de vanlige reglene i Statens lånekasse for utdanning.

Kilder

1. Lov om universiteter og høyskoler (Universitets- og høyskoleloven), (2005).
2. Forskrift om opptak til høyere utdanning. 2007 [03.09.2012].

Arbeidsliv

NF 1 er en diagnose som opptrer med svært ulik alvorlighetsgrad og stor variasjonsbredde (1). Hvilke symptomer og problemer den enkelte med NF1 får og hvilke konsekvenser dette gir når det gjelder arbeidslivet, er individuelt. De som har NF1 har derfor svært ulike utgangspunkt når de skal velge utdanning eller arbeid. Uansett er det nyttig å tenke seg ekstra godt om ved valg av utdanning og jobb. Dette fordi det kan være ekstra utfordrende for en med NF1 å finne en god balanse mellom jobb, helse, privatliv, familieliv og sosialt liv. De fleste vil i større eller mindre grad oppleve problemer med å få kreftene til å strekke til, spesielt ut fra den økte trettbarheten som er relatert til diagnosen (2).

Ulikheter

Personer med NF1 gjør ulike valg med hensyn til utdanning og arbeidsliv. Noen tar utdanning, andre gjør det ikke. Mange jobber full tid, andre halv tid eller mindre. Noen jobber ikke i det hele tatt. Det gjelder å finne den løsningen som passer til hver enkelt ut fra den enkeltes situasjon, helsetilstand og arbeidskapasitet.

Det er nødvendig å være ærlig og realistisk og gjøre en grundig vurdering ut fra hvordan sykdommen påvirker den som NF 1. Hvor stor arbeidsbelastning kan kombineres med hverdagens øvrige gjøremål? Hvilke forpliktelser skal ivaretas i tillegg til jobben? Arbeidslivet skal ha en forholdsmessig plass sammen med privatliv, familieliv og fritid. Kreftene må derfor fordeles mellom de ulike livsområdene.

Fordeler ved å være i jobb

Det er imidlertid også viktig å se hvilke muligheter som ligger i det å være yrkesaktiv og betydningen av det å være en del av et arbeidskollegium.

Det er en sammenheng mellom arbeidslivsdeltagelse og levekår. Det gjelder både økonomiske forhold, muligheten for å bruke sine sterke sider og utvikle seg og det sosiale aspektet knyttet til det å ha arbeidskamerater. Det er derfor et problem at mange med nedsatt funksjonsevne, herunder personer med NF 1, både har problemer med å få innpass i arbeidslivet og risikerer å bli støtt ut av arbeidslivet.

Balansegang

Vurderingene rundt utdanning og arbeidsliv handler om å finne frem til den balansegangen som kan fungere best mulig for hver enkelt. Det kan settes opp

et regnskap hvor det vurderes hvor mye krefter som skal brukes på jobb i forhold til resten av tilværelsen. Det synliggjør hva som fungerer fra dag til dag, men er også viktig for at kreftene fordeles slik at den som har NF1 kan bevare arbeidslivstilknytningen lengst mulig. Det finnes bare individuelle svar på dette regnskapet. Det er den som har NF1 som må bestemme hvordan han/hun vil prioritere i livet sitt, og det er han/hun som best kan vite hva som er en god balansegang for å oppnå livskvalitet.

Utfordringer i arbeidslivet

I tillegg til den økte trettbarheten, er det en del med NF1 som strever med utøvende funksjoner, se menypunktet Grunnskolealder. Noen vil kunne bringe dette med seg over i arbeidslivet. To sentrale hverdagsutfordringer for disse handler om å måtte håndtere mange oppgaver på en gang og å kommunisere uten å se kommunikasjonspartneren. Slike grunnleggende problemer kan føre til vansker på andre områder. Det kan oppleves problematisk og tidkrevende å få tak i innholdet i beskjeder og annen muntlig kommunikasjon. Når dette gjøres i telefon, kan vanskene forsterkes. Noen vil også kunne oppleve det som vanskelig å ta beslutninger og å ta initiativ, samt å få tak i de sosiale kodene på arbeidsplassen og å se seg selv i en større sammenheng.

I prosessen med å komme inn i et arbeidsforhold, kan det være hensiktsmessig for noen å snakke med NAV, fastlegen eller andre personen med NF1 har tillit til. En annen viktig kilde er andre med NF 1, som har strevd

eller strever med det samme og som har funnet frem til gode løsninger. Det kan være nyttig med særlig oppfølging i starten av et nytt arbeidsforhold. Å ha en mentor eller fadder på arbeidsplassen eller fra et annet sted, kan bidra til økt trygghet. Det er også mulig å søke om en mentor i forbindelse med studier. NAV har mye informasjon på sine nettsider om mulighetene for tilrettelegging i arbeidslivet. Her vil vi kun nevne noe av det som omtales, og vi anbefaler derfor å lese mer på NAVs sider.

Alle som henvender seg til det lokale NAV-kontoret har rett til å få vurdert hva som skal til for å komme i eller beholde inntektsgivende arbeid, jfr. NAV-lovens § 14 a (3).

Personer med NF1 kan også få gjennomført en arbeidsevnevurdering for å finne frem til aktuell arbeidskapasitet. Hvis det skal gjennomføres en slik vurdering, er det svært viktig at diagnosespesifikk informasjon om økt trettbarhet, manglende konsentrasjon og andre forhold som kan påvirke vurderingen, kommer frem. Det anbefales å ha med en legeerklæring eller annen skriftlig informasjon om diagnosen. Samtidig er det viktig å forklare den som skal gjøre vurderingen hvilke konsekvenser diagnosen har for den det gjelder, samt hvilken livssituasjon vedkommende er i.

Valg av utdanning og yrke

Mange spørsmål melder seg for den som skal velge utdanning og jobb. Er det noen yrker som passer bedre enn

andre for en med NF 1? Hvor mye tror personen med NF1 at han/hun kan klare å jobbe? Heltid eller deltid? Er det behov for tilrettelegging på arbeidsplassen? Er det mulig å kombinere det som er lystbetont med det som er fornuftig?

Hva den som har NF1 er interessert i og passer til, må ligge til grunn for valg av utdanning og jobb. Mange som har NF1 må, før eller senere, regne med å oppleve begrensinger når det gjelder jobbkapasitet. Det er derfor viktig at de får optimal mulighet til å bruke sin kunnskap og kompetanse, slik at det er mulig å jobbe så lenge som mulig. Det kan innebære en betydelig omkostning for en med NF1 å ta feil yrkesvalg og kanskje måtte ta en utdanning om igjen.

Det er nyttig å tenke konkret igjennom hvordan en arbeidssituasjon med et gitt yrke vil arte seg og om dette kan passe sammen med eventuelle individuelle begrensninger som arbeidstid, type arbeidsoppgaver, mulighet for tilrettelegging, fravær osv.

Noen ganger kan det være til hjelp for en som har NF1 å få lov til å prøve seg i arbeidslivet dersom vedkommende er usikker på egen arbeidskapasitet eller andre forhold. NAV kan bistå gjennom ulike ordninger.

Under NAVs nettsider om arbeid, finnes egne sider om yrker og utdanning. Det finnes også informasjon om hvordan personer med NF1 kan foreta veivalg ut fra sine interesser. Se blant annet nærmere på en interesse- og veivalgstest.

For personer som er mer affisert av NF1, kan det være aktuelt at NAV dekker utdanning eller omskolering. Dette gjøres gjennom ordningen arbeidsavklaringspenger.

Det kan være aktuelt å søke om arbeidsavklaringspenger dersom helsesituasjonen til den som har NF1 gjør at det er usikkert om vedkommende klarer å gjennomføre studiet, at vedkommende vil bruke vesentlig lengre tid enn andre og at det er usikkert hvor mye vedkommende har kapasitet til å arbeide etter endt utdanning.

NAV har flere typer virkemidler slik at flest mulig skal kunne inkluderes i og delta i arbeidslivet. Virkemidlene finner du omtalt hos NAV.

Unge funksjonshemmede har for øvrig laget et notat der de skisserer ulike tiltak som vil kunne bedre situasjonen for de som sliter med å få innpass på arbeidsmarkedet.

Å jobbe

For den som er i arbeid, er det viktig å tenke igjennom hvordan arbeidsdagen kan legges opp slik at vedkommende fungerer best mulig. Arbeidsgivere plikter å samarbeide med arbeidstaker om dette.

Frambus erfaring er at de fleste med NF1 vil ha nytte av å være mest mulig åpen om hva diagnosen innebærer for dem. Det gjør det lettere for andre å forstå hva slags utfordringer og avveininger de står overfor og hva de trenger for å kunne fungere best mulig

i jobben. Dette er spesielt viktig ved NF1, som ikke nødvendigvis er en synlig diagnose. Jo tydeligere den som har NF1 klarer å være om hvordan situasjonen er og hvilke behov vedkommende har, jo større muligheter har arbeidsplassen for å legge til rette en passende arbeidssituasjon. Det kan for eksempel være nødvendig med flere pauser enn det som er vanlig.

Mange med NF1 har behov for redusert arbeidstid. Å finne frem til hvor mye det er aktuelt å jobbe, kan være en lang prosess. Det er nødvendig å prøve seg frem. Det er ikke lurt å vente med å redusere stillingsstørrelse eller slutte å jobbe helt til den som har NF1 er helt utslitt. Det skal være krefter igjen til å fungere i privatlivet, i familiesituasjonen og til å gjøre noe meningsfylt i fritiden.

Å finne en balanse mellom jobb, familieliv og helse er en vedvarende prosess som krever at personen med NF1 og arbeidsgiver er innstilt å gjøre justeringer underveis. Frambus erfaring er at dette mange ganger er vanskelig å få til i dagens arbeidsliv. Vi etterlyser derfor mer smidighet og fleksibilitet for at den som har NF1 kan få utnyttet sine arbeidsmuligheter best mulig selv om disse varierer både innenfor kortere perioder og gjennom livsløpet.

NAV har en ordning som heter tidsubestemt lønnstilskudd, ofte forkortet TULT. Ordningen benyttes mindre i Norge enn lignende ordninger i Sverige og Danmark (4). Målet er å hjelpe personer inn i arbeidslivet eller hindre utstøting fra arbeidslivet.

Ordningen innebærer at arbeidsgiver kan få et tilskudd til lønnen på ubestemt tid og krever aktiv innsats både fra arbeidsgiver og arbeidstager.

Frambu anbefaler personer med NF1 som har redusert arbeidskapasitet å få vurdert om de er aktuelle for å komme inn under denne ordningen. Ulike kombinasjoner av lønn, uførepensjon og TULT kan være aktuelle.

Å ikke kunne jobbe i perioder

Dersom den som har NF1 ikke klarer å jobbe helt eller delvis fordi helsesituasjonen endrer seg, kan hel eller delvis sykemelding være aktuelt i kortere eller lengre tid.

Sykepenges

Sykepenges tilsvarer som regel lønn og kan mottas i inntil 52 uker. Ukene regnes uavhengig av sykemeldingsprosent. Det betyr at dersom personen er sykemeldt 25 %, så teller dette likt som 100 %. Når sykemeldingsåret (52 uker) er brukt opp, kan personen søke om arbeidsavklaringspenger, se ovenfor. Arbeidsavklaringspenger utbetales med 50 % eller mer.

Arbeidsavklaringspenger skal i utgangspunktet alltid benyttes før varig uførepensjon. Arbeidsavklaringspenger og uførepensjon utgjør ca 66 % av lønn. Ved medlemskap i pensjonskasse kan ytelsen bli noe høyere.

Dersom den som har NF1 har mye fravær på grunn av sykdom,

kan arbeidsgiver få fritak fra arbeidsgiverperioden, det vil si at NAV betaler sykepenger fra første dag.

NF1 sliter med å fungere i arbeidssituasjonen, kan han/hun få raskere behandling og ulike andre rehabiliteringstiltak gjennom ordningen raskere tilbake.

Dersom den som har NF1 jobber i en bedrift som er tilsattet Intensjonsavtalen om et mer inkluderende arbeidsliv (IA-bedrift), skal arbeidsgiver strekke seg spesielt langt for å tilrettelegge for at han/hun skal kunne fungere lengst mulig i arbeidslivet. IA-avtalen er inngått mellom myndighetene og partene i arbeidslivet.

NAV har en tilretteleggingsgaranti som innebærer at arbeidsgivere, arbeidssøkere og arbeidstakere skal føle seg sikre på at personer med redusert funksjonsevne får nødvendige hjelpemidler, tilrettelegging og oppfølging, herunder en fast kontaktperson i NAV.

NAV kan også bistå med hjelpemidler og tilrettelegging på arbeidsplassen slik at arbeidsplassen tilrettelegges praktisk. Dette kan være særlig aktuelt for de med NF1 som har fysiske plager. Én form for tilrettelegging er å benytte en funksjonsassistent. Ordningen gjelder for personer med omfattende fysiske funksjonsnedsettelse, for eksempel sterkt nedsatt syn eller store bevegelsesvansker. Personen utfører selv arbeidsoppgavene, mens funksjonsassistenten avlastar med praktiske oppgaver. Eksempler på

assistanse kan være hjelp til forflytning og ledsaging, løfte og hente tunge ting, hjelp med av- og påkledning og annet.

Dersom den som har NF1 har problemer med å komme seg til og fra arbeid på grunn av sin helsetilstand, finnes det ulike former for reisetilskudd.

Frambus erfaring er at kvinner med NF1 som er yrkesaktive og har familie ofte føler seg mer slitne enn friske kvinner på samme alder. Balansegangen kan være vanskelig, og mange må trappe ned på yrkesaktiviteten tidligere enn forventet.

Å slutte i arbeidslivet

Flere med NF1 kommer etter hvert til et punkt der de må slutte i jobb og gå over på uførepensjon. Som regel er dette en lang prosess. Gjentatte sykdomsperioder, samt kognitive og fysiske begrensninger kan føre til en følelse av utilstrekkelighet overfor arbeidsoppgaver og kollegaer/leder. Det kan være lett å strekke seg for langt for å imøtekomme jobbens krav fremfor å ivareta egne behov.

Den enkelte bør gjøre opp sitt eget krefteregnskap. Når det er krefter kun til jobb og ikke noe annet, da er det på tide å gi seg. Det kan være nyttig å snakke med andre med NF1 som har gått igjennom den, ofte smertefulle, prosessen det er å slutte å jobbe.

Det er vanlig at arbeidsavklaringspenger tilstås før uførepensjon, som er en varig ytelse. Personer med NF1 i alvorlig grad kan imidlertid være i en situasjon der uførepensjon kan gis med én gang. Det krever en utfyllende legeerklæring som

beskriver den faktiske situasjonen godt med særlig vekt på konsekvensene av å ha NF1 for den det gjelder.

Dersom en som har NF1 blir ufør før fylte 36 år, skal han/hun regnes som ung ufør. Dette innebærer at han/hun er sikret en uførepensjon beregnet ut fra minimum 3.50 pensjonspoeng, selv om vedkommende ikke har hatt inntekt som tilsvarer dette poengtallet.

Som varig ufør, reduseres skatten. Det kan også foreligge rett til ettergivelse av studielån i Statens Lånekasse for utdanning.

Som uførepensjonist får den som har NF1 honnørbevis som gir lavere priser på blant annet offentlig kommunikasjonsmidler og en del kulturarrangement.

Dersom en med NF vil prøve seg i arbeidslivet etter at han/hun er blitt uførepensjonist, kan vedkommende ha rett til tiltak gjennom NAV.

Vedkommende har også en hvilende pensjonsrett, noe som innebærer at han/hun når som helst og uten begrunnelse kan få tilbake uførepensjonen dersom han/hun ikke ønsker å jobbe mer. Denne retten varer i inntil ti år.

Det er mulig å kombinere arbeid og uførepensjon, for eksempel å være 50 % ufør og 50 % i arbeid. Det er dessuten mulig å tjene 1 G (82 122 kroner pr. 1. mai 2012) ved siden av hel eller gradert uførepensjon. Det må gå ett år fra uføretidspunktet før det er mulig å tjene penger ved siden av uten at man får reduksjon i pensjonen.

Kilder

1. Radtke HB, Sebold CD, Allison C, Haidle JL, Schneider G. Neurofibromatosis Type 1 in Genetic Counseling Practice: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*. 2007;16(4):387.
2. Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger. *Nevrofibromatose type 1*. 3 ed. Oslo: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2000.
3. NAV-loven. Lov om arbeids- og velferdsforvaltningen (arbeids- og velferdsforvaltningsloven) (NAV-loven). 2006
4. Norvoll R, Fossestøl K. *Funksjonshemmede og arbeid. En kunnskapsstatus*. Oslo: Arbeidsforskningsinstituttet; 2010.



Psykososiale forhold

Å leve med neurofibromatose type 1 i førskolealder

Både sykdommen i seg selv og forhold i familien påvirker hvordan det er for barn å ha NF1 i førskolealder. Foreldre beskriver i en studie førskolebarn med NF1 som å ha lavere livskvalitet enn jevnaldrende. Foreldrenes vurdering av barnas livskvalitet påvirkes av hvor alvorlig NF1 de mener barnet har og hvor synlig tilstanden er. Foreldre som selv har NF1 eller som har høyere utdanning beskriver høyere livskvalitet hos sine barn enn de andre foreldrene gjør (1).

NF1 er en kronisk tilstand og utvikler seg ofte over tid. Dette vet foreldrene, men ikke alltid barna. Derfor kan foreldrenes og barnas følelser knyttet til å leve med tilstanden være svært forskjellige. Den lavere livskvaliteten hos førskolebarn med NF1 som foreldre har beskrevet, kan derfor ha sin årsak i foreldrenes bekymringer mer enn i hvordan barna faktisk opplever sin situasjon (1).

Noen barn kan ha behov for nær oppfølging allerede i førskolealder. For alle førskolebarn med NF1 vil barnehagen være en viktig arena, som blant annet legger til rette for økt sosial kompetanse gjennom samvær med andre barn og voksne.

Å leve med NF1 i barneskolealder

Det er stor variasjon i hvordan barn opplever å leve med NF 1. Mens noen opplever få eller ingen vansker knyttet til NF1, innebærer tilstanden for andre lavere livskvalitet og dårligere psykologisk tilpasning (2). Dette gjelder spesielt barn som også har ADHD (3).

Barn med NF1 kan oftere falle utenfor eller trekke seg tilbake i sosiale sammenhenger, har oftere problemer med å få venner og tar sjeldnere ledelsen i barnegruppen. Aggressiv og utagerende oppførsel kan også forekomme, men mer vanlig er det nok at barn med NF 1 viser engstelse og tristhet. Lærere kan mange ganger beskrive barna som mer hjelpsomme og høflige enn andre barn i klassen (4, 5).

Mange voksne forteller om mobbing på barne- eller ungdomsskolen og at dette bidro til en vanskelig sosial situasjon (6). Foreldre til barn med NF 1 opplever ofte barna sine som mer berørt av NF1 enn det barna selv gjør. Barna forteller at fysisk smerte er den delen av NF 1 som påvirker livskvaliteten deres, mens foreldre også mener at sosiale og kognitive problemer har stor innvirkning (7).

Selvtilliten til barn med NF 1 kan være som hos andre barn, men kan også være lavere på fysiske og sportslige områder. Sosialt og på skolen kan derimot en del barn med NF1 mene at de fungerer over gjennomsnittet. Denne underrapporteringen av problemer kan være en måte å beskytte seg selv på eller

det kan skyldes redusert selvinnsikt som en del av de kognitive vanskene ved NF1, spesielt der ADHD er med i bildet (3, 7).

Det er viktig å huske på at det er stor variasjon i psykososial fungering og tilpasning innen gruppen av barn med NF1. Det ser ut til at psykososial funksjon henger sammen med i hvor stor grad sentralnervesystemet er berørt av NF1 (5). ADHD er funnet å være den viktigste risikofaktoren for dårlig sosial fungering hos barn med NF1 (3). Slike atferdsvansker stiller store krav til foreldrene. Det er viktig å få hjelp til å håndtere disse problemene på en god måte i barndommen, for eksempel ved sosial trening, støtte til foreldre og eventuelt medikamentell behandling (7).

Å leve med NF 1 i ungdommen

Ungdommer er mer opptatt av utseendet enn barn – så også ungdom med NF1. I tillegg kommer at tilstanden kan bli mer synlig i denne perioden, fordi det kommer flere fibromer. En del ungdom forteller hvordan de bekymrer seg for dette (8). Dersom NF 1 er synlig for andre, kan det påvirke livskvalitet og føre til psykologiske utfordringer i ungdomsårene. Ungdommer med NF 1 kan ha et dårligere selvbylde enn jevnaldrende (9). Økende alder gir mer selvinnsikt.

Som ungdom får man også mer kunnskap om NF 1 og om hvordan tilstanden kan komme til å utvikle seg. Økt innsikt og endrede krav fra omgivelsene kan føre til at ungdom med

NF1 kan oppleve større følelsesmessige problemer enn de gjorde som barn. Hvor alvorlig rammet ungdommen er, kan påvirke den psykiske helsen deres (7).

Frambus erfaring er at ungdom kan ha behov for å snakke om sin situasjon både på skolen og ellers, blant annet om sine tanker om framtiden og om tilstandens arvelighet og muligheten for å stifte familie. Helsepersonell og lærere rundt ungdom med NF1 bør være oppmerksom på deres behov for å snakke med noen utenfor familien. Studier tyder på at ADHD i barndommen gir større risiko for å utvikle emosjonelle problemer i ungdomstiden (3). Mange forteller at det å delta på sosiale arenaer sammen med andre med NF1, for eksempel i NF-foreningen eller på Frambu, er viktige bidrag i tilværelsen.

Å leve med NF1 i voksen alder

Før vi omtaler situasjonen for voksne, vil vi nevne to forhold som dette må ses i lys av:

- For det første har de voksne deltakerne i de studiene vi kjenner, i stor grad hatt vanskeligere oppvekstforhold enn det dagens barn og unge har. I en studie på Frambu blant unge voksne, kom det fram at de eldste deltakerne hadde fått NF-diagnosen mye senere enn de yngste og at deres vansker på skolen og ellers derfor ble lite forstått. På skolen fikk de liten eller ingen hjelp med lese-/skrivevansker, noe som

resulterte i dårlige skoleresultater og mange nederlag. På skolen var det også lite eller ingen hjelp å få mot mobbing (6).

- For det andre peker studien mot at voksnes situasjon i Norge kan være noe annerledes enn i mange andre land. Det kan blant ha sin bakgrunn i en virksomhet som Frambu og en aktiv NF-forening, som legger til rette for kunnskapsformidling om å leve med NF1 og for sosial tilhørighet. Sammen med utstrakt bruk av internett, e-post og mobiltelefon, ser det ut som disse faktorene bidrar til en bedre situasjon når det gjelder vennskap, erfaringsutveksling og mestring enn det som ellers er beskrevet (6).

Det er beskrevet lavere utdanningsnivå, høyere arbeidsledighet og høyere avhengighet av sosiale ytelser ved NF1 sammenliknet med befolkningen for øvrig (10). Til tross for at voksne med diagnosen kan fortelle at deres sosiale liv er bedre enn det var i barndommen, kan det sosiale nettverket være lite, spesielt hos menn (6). Følelse av ensomhet og avhengighet av familien er beskrevet, og kosmetiske trekk som fibromer kan spille en viktig rolle der hvor den sosiale interaksjonen er redusert (6, 10). Om andre skal få kjennskap til diagnosen, kan oppleves som et dilemma (6).

Det kan oppleves som vanskelig å danne nye relasjoner og finne en partner (11), men andelen gifte er den samme for voksne med NF1 som i befolkningen for øvrig (10, 11). Å gifte seg og få barn gir mange positive opplevelser, men kan også medføre ekstra utfordringer med hensyn til å organisere dagliglivet.

Mange voksne med NF1 har barn som også har NF1, med de ekstra utfordringer dette kan innebære både av praktisk og følelsesmessig art. Dagens foreldre med NF1 vet ofte mer om NF1 og snakker mer med sine barn om tilstanden enn tidligere generasjoner gjorde (13). Likevel vil familien kunne ha behov for både informasjon, rådgivning og praktisk støtte.

En vesentlig psykologisk utfordring for voksne som lever med NF 1, er knyttet til bekymring for hvordan tilstanden vil utvikle seg (6). Hvor synlig tilstanden er, kan også ha stor innvirkning på livskvaliteten. Spesielt for kvinner kan synlige kjennetegn som fibromer være en kilde til redusert selvtillit (11, 13).

Synlighet påvirker også hvor alvorlig tilstanden oppleves å være (11). Voksne med NF 1 har oftere enn den øvrige befolkning også redusert selvtillit knyttet til opplevelsen av å ikke ha fått det til på skolen og å ha blitt mobbet i barndommen (6). Psykiske plager, spesielt i form av lettere depressive reaksjoner, ser ut til å forekomme noe oftere blant voksne med NF1 enn i befolkningen for øvrig (14).

Det er likevel stor variasjon når det gjelder hvor mye voksne opplever at NF1 påvirker dagliglivet. Studien på Frambu pekte mot at hvilken betydning NF1 hadde i hverdagen, hang mindre sammen med tilstandens alvorlighet enn med sosialt nettverk, hvilket forhold en hadde til arbeidsmarkedet og personlige egenskaper (6).



Søskens situasjon

Barn og ungdom ønsker å bli involvert og informert i forhold til søskens nedsatte funksjonsevne. Dersom dette ikke skjer, vil mange føle at de blir holdt utenfor viktige deler av familiens liv. Søskene vil alltid ha ulike relasjoner og brytninger seg imellom. Når en familie får ett eller flere barn med NF1, har det konsekvenser for alle i søskenflokkene. Avhengig av blant annet hvor alvorlig utslagene av NF 1 er hos barna med diagnose, og foreldrenes og andres fokusering på dette, kan søsken innta forskjellige roller i en familie. Mange blir snille, omsorgsfulle, ordentlige, veslevoksne og ikke-problemskapende. De ser at søsken og/eller foreldre trenger hjelp og ønsker å bidra.

Mange søsken får positiv oppmerksomhet fra familien og omgivelsene som følge av det de gjør. Enkelte kan bli så oppofrende at det kan gå ut over deres egne behov. De kan bli overansvarsfulle og tre inn i en slags foreldrerolle. Noen blir også styrende overfor sine søsken. På den andre siden er det en del søsken som reagerer på søsterens eller brorens tilstand og/eller foreldrenes forskjellsbehandling

ved å bli utagerende og sinte. På denne måten blir de lettere å få øye på, og de får mer av foreldrenes oppmerksomhet. For å unngå at friske søsken bare får oppmerksomhet ved å opptre på uønskede måter, bør foreldre og andre hele tiden forsøke å se og høre søsken også.

Ektefelle/samboers situasjon

Voksne som har både ektefelle/samboer og barn med NF1, kan ses på som dobbeltpårørende. Undersøkelsen ”Men hvordan har du det?” viser at dobbeltpårørende kan ha et hverdagsliv som utfordrer helsen deres. De kan blant annet streve med å få tid til seg og sitt. Oppfølging og bekymring rundt barnet med NF1 er som regel en større belastning enn bekymring rundt ektefelle/samboer (12).

Kilder

- Oostenbrink R, Spong K, de Goede-Bolder A, Landgraf JM, Raat H, Moll HA. Parental Reports of Health-Related Quality Of Life in Young Children with Neurofibromatosis Type 1: Influence of Condition Specific Determinants. *The Journal of pediatrics*. 2007;151(2):182-6.e2.
- Graf A, Landolt MA, Mori AC, Boltshauser E. Quality of life and psychological adjustment in children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *The Journal of Pediatrics*. 2006;149(3):348-53.
- Barton B, North K. Social skills of children with neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2004;46(8):553-63.
- Johnson NS, Saal HM, Lovell AM, Schorry EK. Social and emotional problems in children with neurofibromatosis type 1: Evidence and proposed interventions. *The Journal of Pediatrics*. 1999;134(6):767-72.
- Noll RB, Reiter-Purtill J, Moore BD, Schorry EK, Lovell AM, Vannatta K, et al. Social, emotional, and behavioral functioning of children with NF1. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2007;143A(19):2261-73.
- Hummelvoll G, Antonsen K. Young Adults' Experience of Living with Neurofibromatosis Type 1. *J Genet Counsel*. 2012 2012/07/01:1-12 DOI 10.1007/s10897-012-9527-5.
- Krab LC, Oostenbrink R, de Goede-Bolder A, Aarsen FK, Elgersma Y, Moll HA. Health-Related Quality of Life in Children with Neurofibromatosis Type 1: Contribution of Demographic Factors, Disease-Related Factors, and Behavior. *The Journal of Pediatrics*. 2009;154(3):420-5.e1.
- Sebold CD, Lovell A, Hopkin R, Noll R, Schorry E. Perception of disease severity in adolescents diagnosed with neurofibromatosis type 1. *Journal of Adolescent Health*. 2004 Oct;35(4):297-302.
- Barton B, North K. The self-concept of children and adolescents with neurofibromatosis type 1. *Child: Care, Health & Development*. 2007;33(4):401-8.
- Manniche V. At leve med Neurofibromatosis Recklinghausen. Ph D. København: Center for Små Hænicapgrupper; 1997.
- Benjamin CM, Colley A, Donnai D, Kingston H, Harris R, Kerzin-Storarr L. Neurofibromatosis type 1 (NF1): knowledge, experience, and reproductive decisions of affected patients and families. *Journal of Medical Genetics*. 1993 July 1993;30(7):567-74.
- Hoxmark LB. Men hvordan har du det? Opplevelse av helse og livskvalitet hos pårørende som har ektefelle og barn med samme sjeldne diagnose. Masteroppgave. Oslo: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2010.
- Wolkenstein P, Zeller J, Revuz J, Ecosse E, Leplège A. Quality-of-Life Impairment in Neurofibromatosis Type 1. A Cross-sectional Study of 128 Cases *Archives of Dermatology*. 2001;137:1421-5.
- Zöller ME, Rembeck B, Bäckman L. Neuropsychological deficits in adults with neurofibromatosis type 1. *Acta Neurol Scand*. 1997;95(4):225-32.

Forhold i tenner og munn

Oral helse ved NF1

Diagnosen er som regel ikke forbundet med spesielle problemer knyttet til tann- og bittutvikling, men tidlig tannfrembrudd og tannstillingsfeil er rapportert.

Hos noen kan det forekomme nevrofibromer i munnslimhinnen. Vanligvis trengs ingen behandling for dette, med mindre fibromene gir ubehag. Nevrofibromer kan også oppstå i kjevebenet. Dette kan oppdages på oversiktsrøntgen (orthopantomogram) og skal kontrolleres regelmessig. Spisevansker, talevansker og sikling forekommer hos enkelte. Søvnapne (hyppige pustestopp ved søvn) har også vært rapportert. Noen få med NF1 har epilepsi.

Tannpuss kan være vanskelig å utføre, og barn bør ha hjelp til 10-årsalder, eller lenger ved behov. Bruk av fluortannkrem er en selvfølge. Andre fluorpreparater som tabletter og skyllevæske kan brukes etter anbefaling fra tannpleier/tannlege. En finsk studie viser at personer med NF1 under 35 år har mindre hull i tennene (karies) enn gjennomsnittet. Sunne kost- og spisevaner er likevel viktig for tannhelsen.

Anbefalt oppfølging/tannbehandling

- Kontakt med tannhelsetjenesten for forebyggende tiltak fra 3-års alder



- Tann- og bittutvikling følges
- Individuelle oppfølgingsrutiner og eventuell behandling ved nevrofibromer i munnhulen
- Munnmotorisk trening og stimulering ved spisevansker, talevansker og sikling
- Tale-, språk og kommunikasjonstrening kan være aktuelt
- Søvnapne følges eventuelt opp av ØNH-lege

Stønad til tannbehandling

Barn under 18 år har rett til gratis tannpleie i den offentlige tannhelsetjenesten.

Voksne med NF1 får ikke støtte til utgifter til tannbehandling hvis ikka man har forhold i munnhulen som har sammenheng med diagnosen. I slike tilfeller må tannhelsetjenesten vurdere hvorvidt tilstanden medfører økt behov for tannbehandling (B-listen over sjeldne medisinske tilstander).

Denne teksten er skrevet av Dr. Odont. Kari Storhaug ved TAKO-senteret.



Fritid

Ettersom NF1 kan variere så mye fra person til person, arter også behovet for tilpasning, tilrettelegging og tjenester seg svært forskjellig. Forholdene vi omtaler nedenfor vil derfor i vekslende grad være aktuelle.

De fleste med NF1 opplever økt tretthet og at de må spare på kreftene. Fritidsaktivitetene bør derfor bidra til avkobling, enten ved å virke oppkvikkende eller avslappende.

Mange barn og unge med NF1 strever med å få til et samspill med andre og mange sliter med selvbildet. Deres fritidsaktiviteter bør derfor være

stimulerende og inspirerende og fremme deres opplevelse av å mestre slik at selvbildet kan styrkes.

Utfordringer for familie og tjenesteytere

En del med NF1 trenger bistand for å kunne planlegge og gjennomføre ønskede fritidsaktiviteter alene eller sammen med andre. At aktiviteten er selvvalgt og tar utgangspunkt i noe personen liker og er interessert i er vesentlig. Noen trenger også bistand til å velge. Her kan det være nyttig med både uformelle samtaler og mer formalisert

og planmessig involvering for å motivere og tilrettelegge for en aktiv fritid. Det handler om å utnytte egne muligheter og bryte barrierer. Alle skal ha mulighet til å være en vinner av og til, og de som står rundt må bidra til at det skal kunne skje.

Det er viktig at temaet fritid blir prioritert i individuell plan, ansvarsgrupper, på skolen, i lokalmiljøet og i det offentlige tjenesteapparatet. Utfordringen for mange familier er at det blant tjenesteyterne sjelden er noen som har et formalisert ansvar for å tilby en meningsfull fritid. Dette er i hovedsak overlatt til den nærmeste familie. I tillegg til å finne frem til egnede fritidsaktiviteter, må familien enten selv delta eller sørge for tjenester som er rettet mot fritiden. Hva som skal skje på fritiden, må derfor forankres i personens individuelle plan.

I familier der det er flere barn med eller uten NF1 eller både barn og voksne med NF 1, kan organisering og oppfølging av fritidsaktiviteter være spesielt krevende. Det er av stor betydning at disse utfordringene beskrives i den individuelle planen og at det settes inn egnede tiltak i samråd med familien, for eksempel gjennom fleksibel bruk av støttekontakt.

Støttekontakt

Støttekontaktordningen kan nå i større grad utformes ut fra den enkeltes behov og slik at den fremmer deltakelse på eksisterende fritidsarenaer. Det åpnes med dette for en mer kreativ og fleksibel bruk av tjenesten med mulighet for

større tilpasning til lokale forhold.

For personer med NF1 kan dette bety at saksbehandlere nå fremfor å velge den tradisjonelle én-til-én-modellen, har mulighet til å bevilge midler til deltakelse i tilrettelagte aktivitetsgrupper eller til å inngå samarbeid med lokale frivillige organisasjoner. Det gir muligheter både innenfor idretten og på en rekke andre områder.

Når det fattes vedtak om støttekontaktmidler etter helse- og omsorgstjenesteloven (2), vil saksbehandleren i mye større grad enn før måtte ta stilling til hvordan denne tjenesten skal utformes og hvilket innhold den skal ha. Derved blir det formelle ansvaret tydeligere også på fritidsområdet.

Les mer om de nye mulighetene på www.fritidforalle.no. Her finnes stoff om tilrettelagt fritid, støttekontaktordningen, praktiske eksempler fra kommuner, lenker til prosjekter med mer. Se også annen anbefalt litteratur i kildelisten.

Tilrettelegging for økt deltakelse i fritidsaktiviteter

Med utgangspunkt i den enkeltes interesser, er det nødvendig å finne frem til vedkommendes evner, ferdigheter, ressurser og mulige begrensninger. En slik kartlegging vil synliggjøre behovet for støtteressurser og hva slags tilbud som kan være aktuelle.



Fritidsaktiviteter for barn og unge styres av hvilke tilbud som finnes i n romr det, og hvilke aktiviteter klassekameratene velger. Det kan v re nyttig   kartlegge hvilke tilbud som finnes, og hva som kan v re et godt fritidstilbud over tid. Noen f r god hjelp av ansvarsgruppa til tips og r d. Vi vil oppfordre til   tenke utover tradisjonelle gutte- og jenteaktiviteter og finne aktiviteter som gir trivsel, fellesskap og kanskje kan bidra til en livslang hobby.

Frambus erfaringer tilsier at   samles om en aktivitet ofte gir mye glede og engasjement. Dette kan v re enklere   f  til enn   samles i frie sosiale aktiviteter fordi flere med NF1 har problemer med   lese alle de sosiale kodene i samspillet. Det kan v re lurt   velge aktiviteter med fokus p  interesse, mestring og glede og styre unna de mest konkurranse- og prestasjonspregede fritidsaktivitetene.

Flere med NF1 strever med ballidretter. En del trives derfor bedre i individuelle aktiviteter.

Idrettskretser, s rforbund og interesseorganisasjoner har konsulenter, kontaktpersoner og koordinat r som kjenner til tilbud lokalt og nasjonalt. De kan ogs  bist  med tilrettelegging av aktiviteter for personer med nedsatt funksjonsevne.

Lokale idrettslag, foreninger og klubber kan redegj re for egne aktiviteter og hvilke mulige krav som m  oppfylles for   kunne delta i disse. Personer i de lokale aktivitetstilbudene vil for  vrig kunne ha behov for veiledning fra fagpersoner som har kunnskap om funksjonsnedsettelsen. Kommunale st ttespillere og konsulenter kan v re oppvekstet t,

kulturetat, servicekontor, sosialkontor med flere. Disse har lokalkunnskap om løpende tilbud og spesielle satsninger. En av de offentlige etatene har ansvar for oppfølging og formidling av støttekontakttjenesten. Hjelpemiddelsentralen kan formidle aktivitetshjelpemidler etter behov.

Ved større bistandsbehov kan omsorgstjenesten og habiliteringstjenesten også opptre som aktører på fritidsarenaen gjennom kartleggings- og oppfølgingsarbeid knyttet til den enkelte. De kan av og til være involvert i egne tilrettelagte aktivitetsgrupper.

Koordinering

Jo større utfordring den enkelte opplever knyttet til deltakelse i en aktivitet, dess større behov er det for tverrfaglig involvering. Det er også behov for å vurdere fysiske barrierer som transport, tilgjengelighet, tilstrekkelig med hjelp osv. Det kan være nyttig at noen påtar seg et konkret ansvar fritidstilbudet til de som trenger mest bistand, og det bør fremkomme i den individuelle planen hvem dette er.

Her følger noen tips til instruktører, lagledere, støttekontakter, tilretteleggere og assistenter basert på Frambus erfaringer med barn og ungdom med NF 1.

Konsentrasjonsvansker, impulsivitet, sosiale samspillsvansker, nedsatt utholdenhet og motoriske vansker er i ulik grad beskrevet hos personer med NF1. Slike vansker vil også gjøre seg gjeldende på fritiden og i organiserte

aktiviteter. Flere vil trenge ekstra støtte for å fungere og mestre fritidsaktiviteter.

Rammer som gir tydelig struktur og forutsigbarhet er en fordel og innebærer blant annet:

- at aktivitetene følger noenlunde samme rutiner fra gang til gang
- faste ledere og instruktører
- tydelige beskjeder på forhånd om det som skal skje, særlig hvis det er endringer fra det vanlige programmet
- gjennomgående korte og tydelige beskjeder.
- gjentakelser kan være nødvendig

Det oppleves trygt å bli møtt med forståelse, fleksibilitet, humor og romslighet

- fordi en blir fort sliten både av fysiske og psykiske anstrengelser
- fordi dagsformen kan variere
- fordi humøret og tåleevnen kan varierer med dagsformen
- fordi en strever med å lese sosiale koder og respondere riktig på dem
- fordi en kan streve med å komme i gang med aktiviteter på egenhånd
- fordi en kan trenge mer tid til å forstå og gjennomføre en aktivitet

Personer i de lokale aktivitetstilbudene vil for øvrig kunne ha behov for veiledning fra fagpersoner som har kunnskap om funksjonsnedsettelsen.

Når det gjelder barn og ungdom, sitter foresatte og lærere inne med mye nyttig kunnskap om hvilke støttebetingelser som skal til for å

skape en best mulig arena for deltagelse og mestring. Det er viktig at også ledere og instruktører i fritidstilbud får god og relevant informasjon om hva diagnosen innebærer. Et godt tverrfaglig samarbeid er viktig i forberedelses- og oppstartsfasen av aktuelle aktivitetstilbud. Også her kan ansvarsgruppa være en nyttig samarbeidspartner.

Transporttjeneste, parkeringstillatelse og ledsagerbevis

Transporttjeneste (TT-tjeneste) er en ikke lovfestet fylkeskommunal ordning som ofte administreres av kommunen. Den er kun aktuell for personer med NF1 som ikke kan benytte offentlige kommunikasjonsmidler. Ordningen administreres ulikt i kommunene. Det må søkes skriftlig, med detaljert beskrivelse av transportbehovet og det kreves legeerklæring.

For barnefamilier er det viktig både å få frem barnets eget behov og hvilke konsekvenser ivaretagelsen av dette behovet har for familien. Dette er spesielt viktig i familier der det er flere familiemedlemmer med NF 1. Dersom ordningen innvilges, må det betales egenandel. Ordningen omfatter som regel et begrenset antall fritidsreiser. Kontakt egen kommune for mer informasjon.

Med bakgrunn i en forskrift fra Samferdselsdepartementet, kan det gis dispensasjon fra enkelte parkeringsbestemmelser for personer som har vanskeligheter med å bevege

seg over en viss avstand. Ordningen administreres av ulike kontorer i kommunene. Søknaden må være skriftlig og det kreves legeerklæring. Dispensasjonen gjelder ikke på private parkeringsplasser. Les mer om dette her. Ledsagerbevis er en ikke lovfestet ordning som bygger på retningslinjer fastsatt av Statens råd for likestilling av funksjonshemmede. Målet er å forebygge isolasjon og å bidra til økt livskvalitet ved å gjøre det mulig for personer med nedsatt funksjonsevne som trenger assistanse, å delta på ulike arrangementer uten å måtte betale dobbelt pris. Ordningen er innført i nesten alle kommuner og er en god hjelp for mange med NF1 som trenger ledsager til fritidsaktiviteter.

Gode løsninger

Frambu har hentet inn eksempler på hva barn, unge, voksne og familier med familiemedlemmer med NF1 gjør i fritiden. Ikke alle aktiviteter egner seg like godt for eller appellerer like mye til alle, men mulighetene er mange. Spontane fritidsaktiviteter kan by på noen utfordringer, men god fantasi, planlegging og organisering kan øke valgmulighetene.

- Bowling
- Dataspill og sosiale medier
- Fisketur
- Foreningsliv, speider
- Fornøylesparker og dyreparker
- Geocoaching (orientering med GPS)
- Gå med staver
- Håndarbeid
- Klatring
- Kulturelle arrangementer, teater, kino og konserter

- Lese
- Musikk
- Puslespill
- Rafting
- Reise
- Ridning
- Shoppe
- Spille i korps
- Styrketrening
- Svømming og vannaerobic
- Sykling
- Synge i kor
- Telttur
- Tur i skog og mark, sommer og vinter
- Turorientering
- Venner og sosialt samvær med andre voksne

Litteratur og lenker til mer informasjon

- Fritid for alle – Mangfold i støttekontakttjenesten.
- Fritid med bistand. På denne nettsiden presenteres en metode som går ut på å hjelpe mennesker med ulike bistandsbehov inn i selvvalgte fritidsaktiviteter. Metoden bygger på et mestringperspektiv, med fokus på den enkeltes muligheter, ønsker, drømmer og behov.
- Inkluderingsveileder. Hvordan kan ungdomsorganisasjonene legge bedre til rette for aktiv deltagelse for funksjonshemmet ungdom?
- Barne-, likestillings- og inkluderingsdepartementet (2011) Grenselaus fritid. Om å inkludere barn og unge med funksjonsnedsettingar i

fritidsaktiviteter.

- Løvgren, M. (2009) NOVA-rapport nr 9/09 om Unge funksjonshemmede. Selvbilde, sosial tilhørighet og deltagelse i fritidsaktiviteter.
- Helsedirektoratet (2011) Overskudd og trivsel for ALLE – helsefremmende og forebyggende arbeid for barn og unge med funksjonsnedsettelser. Oslo, Helsedirektoratet. (IS-1886).
- Norges Idrettsforbund. Idrett for funksjonshemmede i Norge.
- Sosial- og helsedirektoratet (2007) Sammen med andre – Nye veier for støttekontakttjenesten. Oslo, Sosial- og helsedirektoratet. (IS-1451)
- Barne- og likestillingsdepartementet (2009) Ungdoms fritidsmiljø. Ungdom, demokratisk deltagelse og innflytelse. Oslo, Barne- og likestillingsdepartementet
Utredning fra ekspertgruppe

Kilder

- Radtke HB, Sebold CD, Allison C, Haidle JL, Schneider G. Neurofibromatosis Type 1 in Genetic Counseling Practice: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. Journal of Genetic Counseling. 2007;16(4):387.
- Helse- og omsorgstjenesteloven. Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester m.m. (helse- og omsorgstjenesteloven). Helse- og omsorgsdepartementet; 2011 [04.09.2012].



Fysisk aktivitet

Aktivitet er av stor betydning for alle mennesker. Det finnes velkjente sammenhenger mellom fysisk aktivitet og helse, noe som naturligvis også gjelder for personer med NF 1.

Tilrettelagt og regelmessig trening og aktivitet med tilpasset intensitet, gir helsegevinst i forhold til hjerte- og karsykdom, blodtrykk, diabetes, muskel- og skjelettplager og fedme.

Fysisk aktivitet gir:

- vekst og utvikling
- generell helsegevinst
- psykisk velvære
- færre psykososiale problemer

- redusert angst og depresjon, samt demper stress og aggresjon
- positiv innvirkning på kroppsbevissthet og selvfølelse

Alle mennesker har behov for både mentale, fysiske og sosiale aktiviteter i en avstemt balanse. Personer med NF1 trenger ofte støtte for å komme i gang og for å motiveres til å fortsette med aktiviteter over tid. Foreldre forteller at mange av barna og ungdommene sliter med å komme i gang og til å ta initiativ til aktivitet. For å motivere, er det lystprinsippet som gjelder. Det er viktig å finne fram til aktiviteter og trening som skaper trivsel og er

lystbetont og som har sitt utspring i den enkeltes interesser og muligheter. Tilgjengelighet og at aktiviteten lar seg gjennomføre innenfor hverdagens rutiner, er avgjørende for å oppnå en viss kontinuitet. Gleden ved å være i bevegelse og gleden ved å bruke egen kropp legges i tidlige barneår. Derfor blir det så viktig at både foreldre, andre omsorgspersoner og fagpersoner støtter opp under dette.

Som nevnt, er det store variasjoner i hvordan personer med NF1 fungerer. Dette er det viktig å ta hensyn til ved å tilstrebe en god balansegang mellom ulike aktiviteter. Lagspill og ballspill med store krav til motorisk planlegging og tilpasning til både egen kropp, medspillere og motstandere, kan bli for komplisert for mange. Erfaringsmessig vil mange lykkes bedre med individuelle aktiviteter enn lagaktivitet. Det sosiale aspektet med tilhørighet til en gruppe, et idrettslag og lignende er likevel av stor betydning og bør etterstrebes.

Eksempler på egnede aktiviteter

Aktivitet i oppvarmet basseng

Bassengtrening og aktivitet i basseng er særdeles godt egnet for personer med NF1. Vannet med sine egenskaper appellerer til alle sanser, og det oppvarmede vannet virker avslappende. På grunn av oppdriften blir bevegelsesrepertoaret større og friere, og motstanden i vannet gir mulighet for å opparbeide blant annet økt muskelstyrke, utholdenhet og bedret funksjon. Erfaring fra Frambu er at mange av de unge med NF1 trives

med bassengaktiviteter og utfolder seg positivt i basseng. De som tilhører denne kategorien kan ha stor glede av å være med i en svømmeklubb og få mulighet til både konkurranser, sosialt samvær og super trening for hele kroppen.

Ridning

Mange barn, unge og voksne med NF1 kan ha stor glede av ridning. Denne aktiviteten har en terapeutisk effekt ved at den fremmer balanse og generell styrke. Varmen fra hesten og god rytmisk bevegelse er velgjørende for stivhet og anspenthet og gir positiv virkning på kroppsholdning. Følelsen av å ha kontroll på et så stort dyr gir i seg selv opplevelse av mestring.

Andre aktiviteter det kan være verd å prøve:

- aktivitetssløype med poster
- all-idrett
- alpint
- ballspill – tilpasset ved behov
- bowling og boccia
- båtaktiviteter: roing, padling, seiling
- dans, helsedans, folkedans
- friidrett
- fyll på med ideer
- hundekjøring
- klatring
- orientering
- skigåing
- sykling

Voksne med NF1 som Frambu har kontakt med forteller at de blant annet har glede av følgende aktiviteter:

- Deltakelse i turmarsforening
- Fisketurer
- Fotball håndball
- Gå/løpe tur i fjellet

- Hagearbeid
- Hjelpekorpsdeltakelse
- Husarbeid
- Innebandy
- Jogging
- Plenklipping
- Riding
- Svømming
- Sykling
- Treningsstudio
- Turer i skog og mark
- Turorientering
- Vedsaging
- Yoga
- Zumba

Støttespillere for personer med NF1

Daglig fysisk aktivitet er viktig og nødvendig for å opprettholde ferdigheter og forebygge komplikasjoner. God planlegging og tilrettelegging både ute og inne er av stor betydning for å få til meningsfulle og egnede aktiviteter i hverdagen. Det aller viktigste er å ta tak i personens interesser og bygge videre på dette.

Fagpersoner bør bistå familier der det er barn med NF1 eller både barn og forelder med NF1 med å oppsøke opplevelser og aktiviteter. Erfaringene barna gjør seg er en viktig del av deres sansemotoriske utvikling.

For voksne med NF1 som strever med å komme i gang med regelmessig aktivitet, kan det være en trøst at det aldri er for sent å starte opp. Det er også i den første perioden av et treningsopplegg at resultatene av innsatsen er mest synlig eller følbare.

Å trene alene og på egen hånd kan være vanskelig for mange, særlig i en oppstartsfase. Da er det nyttig å knytte seg opp mot andre i tilsvarende situasjon, for eksempel venner, bekjente, naboer eller idrettslag som kan dytte på når det er tungt å dra i gang. Tilhørighet i en gruppe eller et lag gir ofte ny inspirasjon med positive ringvirkninger og stimulerer til fortsatt innsats.

Eksempler på organisatoriske støttespillere:

- Idrettskrets og særforbund
- Idrettslag, foreninger og klubber
- Interesseorganisasjoner
- Frivillige organisasjoner
- Kommunale støttespillere
 - Kulturetat
 - Fritidskonsulent
 - Kommunal konsulent for funksjonshemmede
 - Koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering
 - Oppvekstetat
 - Støttekontakt
 - NAV

Eksempler på ressurspersoner:

- Trenere og ressurspersoner tilknyttet aktuell aktivitetsarena
- Fysioterapeut
- Ergoterapeut
- Kroppsøvingslærer
- Spesialpedagog
- Fritidsplanleggere og fritidskontakter
- Støttekontakter

Informasjon til andre

Frambu anbefaler på et generelt grunnlag størst mulig åpenhet rundt det å ha en sjelden diagnose. Det handler både om foreldres informasjon til barnet som har fått en sjelden diagnose og informasjon om den aktuelle diagnosen til søsken og øvrig nær familie, slekt og venner, samt barn og voksne i nærmiljø, barnehage, skole og på arbeidsplassen. Åpenhetskulturen i hver enkelt familie vil ofte være avgjørende for hvor åpent informasjonen formidles til omgivelsene. Arvelige tilstander med en arvegang som gjerne kan følge flere generasjoner med flere forgreninger kan føre til splid i familien dersom det er uenighet om behovet for og graden av åpenhet. Dette kan være en utfordring i familier der flere har NF 1.

For at personer med NF1 skal bli møtt på en god måte, kan det være en forutsetning at miljøet rundt personen har fått informasjon som bidrar til innsikt i personens behov, fysiske muligheter og begrensninger, språklige og kognitive ferdigheter, trettbarhetsproblematikken osv. Ofte er denne informasjonen nødvendig for å unngå stigmatisering, misforståelser og mobbing. Det kan imidlertid også være slik at spesielt ungdom, men også voksne med NF 1, kan oppleve det som stigmatiserende at omgivelsene kjenner til at de har en diagnose. Det er særlig utfordringer knyttet



til NF1 fordi den kan ses hos noen, men ikke hos andre.

Barn og unge som har kunnskap om sin egen sykdom, kan bedre formulere egne tanker om fremtiden slik at de får så gode svar som mulig i stedet for å gå alene med sine bekymringer. Et velinformert barn står bedre rustet til å svare på direkte spørsmål fra omgivelsene om sine vanskeligheter og utfordringer. Eventuell skamfølelse over

å være annerledes kan også motvirkes av åpenhet og korrekt informasjon. Faren for å stemple eller stigmatisere et barn ved å opplyse omgivelsene om diagnosen NF1 er alltid til stede. Imidlertid er barn raske til å fornemme når det er noe spesielt med andre. Mangel på informasjon kan gi grobunn for fantasier og misforståelser som overgår virkeligheten. Problemene kan på denne måten bli større når de ikke navngis. At omgivelsene er blitt fortalt om NF1-diagnosen, kan derfor oppleves som en betydelig støtte for barnet og være til hjelp for dem som trenger ekstra tilrettelegging.

Velinformerte voksne i nærmiljøet, spesielt i skolen og barnehagen, kan også være til stor støtte for barn og unge. Dersom et barn med NF1 for eksempel har få venner og problemer med å få forstå de uskrevede reglene for samspill og lek, kan voksne i nærmiljøet gjøre sitt for å tilrettelegge, forklare osv.

Barn og unge med NF1 er først og fremst barn og unge. Barne- og ungdomstilværelsen er krydret med opplevelser og spørsmål, utfordringer og seire, skuffelser og gleder. Medgang og motgang hører med, uansett. Eldre barn og unge bør være med på å godkjenne informasjon som gis til andre om sin tilstand, eller i hvert fall være orientert om hva som sies, slik at de ikke føler seg overkjørt. Det er viktig å ikke undervurdere barn og unges behov for viten om sin egen situasjon. Også barn og unge kan oppleve kunnskap som noe som gir kontroll over eget liv. Korrekt og forståelig informasjon om egen tilstand

gir i tillegg til egen innsikt også et godt redskap når barnet skal forklare seg til andre barn og voksne.

Hvem som skal gi informasjon til hvem, på hvilken måte og i hvilket omfang, må vurderes fra person til person og familie til familie. Det eksisterer ingen fasitløsning, men det er viktig å være ydmyk overfor oppgaven som budbringer. Ofte velger personer med diagnose eller foreldre til barn med diagnose selv å formidle informasjon om diagnosen. De kan føle behov for å ha best mulig kontroll over hva de andre skal få vite og få muligheten til å kunne korrigere eventuell feilinformasjon eller feiltolkninger. Mange finner det imidlertid også nyttig å la en kunnskapsrik tredjeperson utenom familien gi informasjon. Det kan for eksempel være en helsesøster, lege eller lærer. Noen velger å vente med å informere andre til de har mest mulig informasjon om diagnosen og hvilke konsekvenser den kan få i fremtiden.

Å gi informasjon kan med fordel betraktes som en toveisprosess som går over tid i stedet for noe som er gjort en gang for alle.

Trygderettigheter og sosiale tjenester

NF1 er en diagnose som varierer svært mye fra person til person (1). Behovet for tilpasning, tilrettelegging og tjenester arter seg svært forskjellig. Forholdene vi omtaler her vil derfor i vekslende grad være aktuelle.

NF1 som en familiediagnose

I familier der NF1 forekommer, er det viktig å ha fokus på familien som helhet. Alle i familien skal fungere i et fellesskap, og dette fellesskapet kan være sammensatt på ulikt vis. I tillegg til at NF1 arter seg ulikt fra person til person vil familiefellesskapet ha utfordringer og behov for ytelser og tjenester avhengig av hvordan det er sammensatt. I halvparten av alle familier der NF1 forekommer, kan det være flere barn med diagnose, flere generasjoner der noen har NF1 og/eller slik at både én av foreldrene og ett eller flere barn har NF1.

Møte med tjenesteyterne

Mange med NF1 eller deres pårørende henvender seg muntlig til offentlige instanser. Enkelte vet ikke nøyaktig hva de skal spørre om eller hvordan de skal legge frem sin sak. Det er tjenesteyternes ansvar å gi råd og veiledning eller å henvise videre dersom det er aktuelt. Når det gjelder sjeldne tilstander som NF1, er det viktig at de som skal hjelpe, er ydmyke overfor den som henvender

seg. Utgangspunktet må være at tjenesteyterne tror på det de blir fortalt. De har også ansvar for å formulere seg slik at svar ikke oppfattes som muntlige avslag. Det er viktig å opptre på en måte som gjør at den som henvender seg ikke vegrer seg mot videre kontakt. Frambu har på oppdrag fra Helsedirektoratet laget et faktaark som gir råd til tjenesteytere i deres arbeid med personer med en sjelden diagnose.

NF1 arter seg svært forskjellig fra person til person. Tjenesteytere som møter noen med NF1 eller behandler saker knyttet til personer med NF1 og deres familie, må derfor sette seg inn i konsekvensene av diagnosen for den eller de det gjelder. Som tjenesteyter er det også viktig å finne ut hvilke ressurser den som har NF1 har til å takle disse konsekvensene. Ettersom NF1 er en diagnose som kan forekomme hos flere i en familie, er det i tillegg viktig alltid å danne seg et inntrykk av vedkommendes familieforhold og annet nettverk. Tjenesteytere bør også rette oppmerksomhet mot pårørende uten diagnose i disse familiene (2).

Søknader bør alltid fremsettes skriftlig. For noen med NF1 kan det bli mange søknader og møter med forskjellige tjenesteytere. Ta derfor kopi av søknader og andre dokumenter du sender fra deg og ta vare på alle brev og uttalelser du mottar. Det kan også være lurt å førelogg over muntlig kontakt. Skriv ned dato for samtalen, navn på den

du har snakket med, stikkord om hva dere snakket om og eventuelle avtaler dere har gjort. På denne måten blir det enklere å beholde oversikten. For tjenesteyterne er det nødvendig å være oppmerksom på at en del ungdom og voksne med NF1 har lese- og skrivevansker og derfor trenger utvidet hjelp til å formulere seg skriftlig ved søknader og i andre sammenhenger.

Mange synes det er vanskelig å be om og å motta hjelp. En utfordring for enkelte unge og voksne med NF1 er at de trenger bare litt hjelp, noe som kan føre til at det konkrete behovet ikke blir tatt ordentlig på alvor. Det kan være den som har NF1 som synes det er vanskelig å be om hjelp fordi de helst vil klare seg selv og være mest mulig lik andre eller det kan være tjenesteyterne som bagatelliserer konsekvensene av å ha NF1. Frambu oppfordrer begge parter til å være åpne og snakke sammen. Tidlig hjelp er ofte god hjelp. Snakk gjerne med andre om deres erfaringer, for eksempel gjennom NF-foreningen. Unge og voksne med NF1 som har behov for langvarig og omfattende kontakt med tjenesteapparatet kan be om en fast kontaktperson ved det lokale NAV kontoret. En fast kontaktperson kan bidra til trygghet og smidighet og redusere behovet for stadig å måtte forklare hva det betyr å ha NF1 og hvor skoen trykker.

Saksbehandling

Vedtak om ytelser og tjenester til enkeltpersoner kalles enkeltvedtak. Forvaltningsloven inneholder en rekke regler for hvordan slike saker skal forberedes og behandles.

Forvaltningsloven inneholder også regler om tjenesteyternes taushetsplikt. Ved de fleste søknader, er det nødvendig å beskrive situasjonen utfyllende og detaljert. Dette gjelder særlig for sjeldne og lite kjente diagnoser som NF 1.

Det oppleves ofte belastende å gjøre dette gjentatte ganger, ettersom det innebærer å fokusere på negative sider ved seg selv eller barnet. Søknadsarbeidet blir en påminnelse om vanskene i livssituasjonen. Det kan være til god hjelp å få en utenforstående til å være med på å beskrive situasjonen. Dette kan være fagpersoner, familie, venner eller andre. Kanskje har noen i NF-foreningen passende erfaring? Faglige uttalelser fra noen som kjenner den som har NF1 styrker søknaden. Husk at det også er anledning til å ha med seg noen ved kontakt med offentlige instanser. Mange opplever dette som en god støtte i en krevende situasjon.

Vi har dessverre erfart at det kan være lettere å få gjennomslag dersom man i beskrivelsen av situasjonen til personen med diagnose eller familien tar utgangspunkt i formuleringene som brukes i aktuelle lovparagrafer og bestemmelser. Vis derfor gjerne til disse og bruk samme begreper som brukes her. Det er relativt greit å finne dem i lover, forskrifter og rundskriv på internett, men NAV eller kommunen kan også hjelpe til med dette. Det er også lurt å skrive inn informasjon om NF1 i selve søknaden fremfor å legge den ved, ettersom det i større grad sikrer at denne informasjonen blir lest.

Den som behandler saken, skal sørge for at saken er så godt opplyst som mulig før det fattes et vedtak. Det er som regel anledning til å se alle sakens dokumenter, men det finnes enkelte unntak. Vi anbefaler å be om å få se saksdokumentene dersom det er tvil om at saken er tilstrekkelig og/eller korrekt belyst. Dette kan være tilfelle ved en sjelden tilstand som NF 1. Dersom det gis avslag på en søknad, skal avslaget være skriftlig, det skal vise til hvilke paragrafer som er blitt vurdert og inneholde en begrunnelse som omfatter hvilke faktiske forhold som er lagt til grunn.

Avslagsbrevet skal dessuten gi informasjon om at man har rett til å klage, hvordan dette skal gjøres og hvilke frister som gjelder.

Koordinator, ansvarsgruppe, individuell plan og koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering
For barn, unge og voksne der NF1 gir seg utslag i sammensatte vansker og behov for ulike ytelser og tjenester, mener Frambu at det er hensiktsmessig at det oppnevnes en koordinator, etableres en ansvarsgruppe og utarbeides en individuell plan (IP). Det finnes en koordinerende enhet for habilitering og rehabilitering i hver kommune som har ansvar for å oppnevne en koordinator og igangsette arbeidet med å lage en individuell plan.

Les mer om koordinator og individuell plan hos Helsedirektoratet. Her finnes blant annet lovgrunnlaget for koordinator og IP, informasjon om den veilederen som er laget for arbeid med IP, informasjon om koordinatorrollen,

lettlest informasjon om IP, og informasjon om undersøkelser knyttet til bruk av IP.

For de med NF1 som har behov for tilrettelegging og oppfølging gjennom hele livet, er det viktig at ansvarsgruppen justerer sine medlemmer ettersom barnet blir til ungdom, ung voksen og voksen. Alle overganger må vies oppmerksomhet i den individuelle planen og i ansvarsgruppen. Dette gjelder ikke minst overgangen til voksenlivet og arbeidslivet som ofte er en nedprioritert fase i tjenesteapparatet. ferdigheter, trettbarhetsproblematikken osv. Ofte er denne informasjonen nødvendig for å unngå stigmatisering, misforståelser og mobbing. Det kan imidlertid også være slik at spesielt ungdom, men også voksne med NF 1, kan oppleve det som stigmatiserende at omgivelsene kjenner til at de har en diagnose. Det er særlig utfordringer knyttet knyttet til bruk av IP.

For de med NF1 som har behov for tilrettelegging og oppfølging gjennom hele livet, er det viktig at ansvarsgruppen justerer sine medlemmer ettersom barnet blir til ungdom, ung voksen og voksen. Alle overganger må vies oppmerksomhet i den individuelle planen og i ansvarsgruppen. Dette gjelder ikke minst overgangen til voksenlivet og arbeidslivet som ofte er en nedprioritert fase i tjenesteapparatet.

Oversikt over ytelser og tjenester

Det finnes forskjellige ytelser og tjenester som kan bidra til å gjøre hverdagen

bedre for personer med NF1 og familier der ett eller flere familiemedlemmer har denne diagnosen. En god, samlet oversikt finnes i Jungelhåndboken, som er laget av Funksjonshemmedes fellesorganisasjon (FFO).

For barnefamilier finnes det også en oversikt i Helsedirektoratets hefte "Barn og unge med nedsatt funksjonsevne – hvilke rettigheter har familien?"

Nettstedet Familienettet gir informasjon om rettigheter i tillegg til mye annen nyttig informasjon for familier som har barn med nedsatt funksjonsevne. På denne nettsiden er det også mulig å få informasjonen lest opp, noe som kan være fordelaktig for de med NF1 som har lesevansker.

Det finnes også informasjon om mange ytelser og tjenester på Frambus temasider.

Ingen automatisk rett til ytelser eller tjenester

Det er ikke slik at det å ha diagnosen NF1 gir en automatisk rett til en ytelse eller en tjeneste. Det er hver enkelt persons og/eller families situasjon som avgjør dette. Her vil vi nevne de mest sentrale ytelsene og tjenestene som kan være aktuelle for den som har NF1 og familien. For å lese mer om selve ytelsen eller tjenesten henviser vi til ovennevnte dokumenter og nettsider.

Grunnstønad, hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad

For å kunne søke om grunnstønad, hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad kreves det at det foreligger varig sykdom, skade eller lyte. NF1 oppfyller dette kravet. Dette åpner for at voksne med NF1 eller foreldre til barn med NF1 kan søke om slik støtte.

Grunnstønad

Det kan søkes om grunnstønad til noen bestemte utgifter. Dette gjelder:

- drift av tekniske hjelpemidler
- transport
- førerhund
- drift av tekstdtelefon og i særlige tilfeller vanlig telefon
- bruk av proteser, støttebandasjer og lignende
- fordyret kosthold ved diett.
Nødvendigheten av spesialdiett for den aktuelle diagnosen må være vitenskapelig dokumentert og alminnelig anerkjent i medisinsk praksis. Dietten må avhjelpe den aktuelle sykdommen.
- slitasje på klær og sengetøy

Blant disse utgiftene må det dreie seg om merutgifter, det vil si utgifter som andre ikke har eller som er høyere enn hos andre. Utgiftene må dokumenteres eller sannsynliggjøres i hvert enkelt tilfelle. Det finnes seks satser for grunnstønad, og det er størrelsen på de samlede merutgiftene som avgjør hvilken sats som ytes. Gjennomsnittlige månedlige utgifter må minst tilsvare grunnstønadens sats 1. Satsene finnes hos NAV.

For enkelte barn og voksne med NF1 kan det være aktuelt å søke om grunnstønad til transport. Dette gjelder de som har vanskeligheter med å benytte offentlig kommunikasjon fordi de har problemer med å bevege seg. Det kan også gjelde barnefamilier, spesielt der det er flere familiemedlemmer med NF1 og krevende barn. Mange barn med NF1 sliter mer på klær og sko. De er urolig og ukonsentrert, ser seg ikke for, sparker borti ting, faller lettere og skitner til og ødelegger klær og sko. De har også lett for å somle bort og miste klær for eksempel på skolen. For de som har nedsatt syn, vil merutgiftene som regel være høyere. Dersom det er flere i familien med NF1, kan utgiftene legges sammen slik at en høyere sats oppnås.

Hjelpestønad og forhøyet hjelpestønad

Her handler det om et tilsyns- og meromsorgsbehov som voksne og barn med NF1 kan ha, som andre ikke har. Det finnes fire satser. Sats 1 kalles hjelpestønad, mens de tre andre kalles forhøyet hjelpestønad og kan kun søkes for barn under 18 år. Ettersom barn med NF1 er svært forskjellige, vil noen familier kunne få hjelpestønad eller forhøyet hjelpestønad fra tidlig småbarnsalder, mens andre ikke vil oppfylle kravene i det hele tatt. Totalbelastningen i familier med barn med NF1 er likevel ofte av en slik art at vilkårene for hjelpestønad eller forhøyet hjelpestønad er oppfylt. Det er ingen nedre aldersgrense for hvem som kan få hjelpestønad, men ettersom små barn alltid trenger mye omsorg, vil forskjellene mellom barn med NF1 og friske barn øke med økende alder.

Denne stønaden kan ytes selv om barnet går i barnehage eller skole eller mottar avlastning eller andre offentlige tilbud. Det gjelder spesielle regler dersom det er aktuelt å kombinere hjelpestønad eller forhøyet hjelpestønad med omsorgslønn.

Voksne med NF1 kan søke om hjelpestønad til nødvendig tilsyn og pleie. Dette kan være aktuelt der familiemedlemmer eller andre privatpersoner yter jevnlig bistand i et visst omfang til personer over 18 år med NF1. Omfanget og innholdet i oppfølgingen må beskrives nøye. Dersom den det gjelder får oppfølging fra det offentlige, kan det være vanskelig å få gjennomslag for hjelpestønad i tillegg, selv om den offentlige oppfølgingen oppleves som utilstrekkelig og pårørende yter betydelig bistand.

Nedenfor følger en oversikt over forhold som kan ha betydning for om barn med NF1 kan søke om hjelpestønad eller forhøyet hjelpestønad. Forholdene må i så fall beskrives og bekreftes slik vi har forklart ovenfor:

- Mange har ADHD med de utfordringene som følger av dette.
- Mange er ukonsentrerte og urolige.
- Mange har spesifikke lærevansker og økt behov for oppfølging.
- Noen få er utviklingshemmet.
- Økt trettbarhet er vanlig, og mange har behov for hvilepauser og annen tilrettelegging i løpet av dagen.
- Flertallet av barn med NF1 har behov for forutsigbarhet og struktur i dagliglivet. Dette krever omfattende planlegging, tilrettelegging og oppfølging.
- Det å ha et annerledes utseende kan gi foreldrene en betydelig oppgave

når det gjelder å styrke barnet eller ungdommens selvfølelse under oppveksten, særlig i puberteten.

- Samhandling med andre barn er vanskelig for mange. Tilsyn og tilrettelegging fra voksne under lek og samvær og hjelp til konfliktløsning er derfor ofte påkrevet.
- Noen har epilepsi som krever medisiner og ekstra tilsyn.
- En del trenger hjelp med personlig hygiene, av- og påkledning og spising
- Noen har problemer med å bevege seg
- Fordi NF1 er en sjelden tilstand, kan mange ulike fagpersoner, instanser og sektorer være involvert. Dette krever en betydelig innsats fra foreldrene i forbindelse med informasjon, opplæring og samarbeid
- Barn med NF1 trenger ofte mye tid og oppmerksomhet. Dette kan være vanskelig i forhold til søsken og krever ofte ekstra tid for å avverge konflikter og dempe ned sjalusi. Det totale meromsorgsbehovet er følgelig større enn om bare situasjonen til den som har NF1 ses isolert.
- I halvparten av familiene har en av foreldrene selv NF1. Dette fører til at familien som regel har behov for mer bistand.
- I en del familier er det flere barn med NF1. Dette fører til en økt omsorgsbelastning. Ettersom konsekvensene av diagnosen varierer så mye fra person til person, vil barnas behov ofte være forskjellige med de kravene dette stiller til familien.

Vi oppfordrer også til å lese det som er skrevet i øvrige avsnitt av diagnosebeskrivelsen der ulike sider og vansker ved NF1 for enkeltpersoner og familier kommer frem.

På Frambus temaside om hjelpestønad finnes omfattende og detaljert informasjon om hvordan det er lurt å gå frem for å beskrive hverdagen i familier som har barn med NF 1. Der finnes det også en huskeliste som kan brukes for å komme på alt det som gjøres ekstra i mange familier, men som det er lett å overse fordi det blir en del av dagliglivet.

Omsorgspenger, pleiepenger og opplæringspenger

Formålet med disse ytelsene er å sikre at foreldre til barn med nedsatt funksjonsevne beholder inntekt ved fravær fra arbeidet på grunn av barnets funksjonsnedsettelse. Reglene er også viktig fordi arbeidsgiver i liten grad belastes. Les mer på Frambus temaside. Det som beskrives under punktet "Hvem kan få omsorgspenger?" er særlig relevant for familier der det er flere barn med NF1 eller der både barn og en av foreldrene har NF 1.

Arbeidstakere som har omsorg for barn med NF1 under 18 år, kan få en utvidet rett til omsorgspenger dersom barna er syke oftere enn andre barn. Dette må bekreftes av lege og søkes NAV om på forhånd.

Opplæringspenger utbetales for eksempel under kurs på Frambu.

Tannlegehjelp

Utgifter til tannbehandling hos barn under 18 år dekkes av den offentlige tannhelsetjenesten. Voksne med NF1 som har en utviklingshemning kommer inn under reglene om fri tannbehandling i Lov om tannhelsetjeneste av 3. juni 1983. Fordi NF1 er en sjelden tilstand, kan noen voksne få dekket tannbehandling etter gjeldende regler dersom diagnosen gir det som kalles orale manifestasjoner. Det betyr at diagnosen må være direkte årsak til problemer med munn og tenner og føre til økt behov for tannbehandling. Dette må vurderes av tannlege. Les mer om dette hos HELFO og hos Helsedirektoratet.

HELFO har nylig utgitt en brosjyre der de forteller mer om hvem som kan få dekket tannbehandling helt eller delvis.

Nettstedet Helsenorge gir også informasjon om ungdom og tannbehandling.

TAKO-senteret (tannhelse-kompetansesenter for sjeldne tilstander) kan gi råd og veiledning om tannbehandling av personer med NF1, samt gi informasjon om utgiftsdekning i denne forbindelse.

Bil

Fysiske eller psykososiale begrensinger, blant annet atferdsproblemer, kan gjøre det vanskelig eller umulig for enkelte å benytte offentlige transportmidler. For noen voksne med NF1 og noen familier med ett eller flere familiemedlemmer med NF 1, er bil et aktuelt hjelpemiddel. Stønad til bil er behovsprøvet, og reglene

er omfattende og kompliserte. Norges Handikapforbund har utgitt et hefte om bil gjennom NAV der det er mye nyttig informasjon.

Omsorgsopptjening

Dette kan være en aktuell ordning for pårørende til voksne med NF1 som ikke har et offentlig omsorgstilbud og for foreldre til barn med NF1. Formålet er å sikre en minimumspensjon når personer som har valgt å yte privat omsorg på bekostning av hel eller delvis yrkesaktivitet blir alders- eller uførepensjonister. Omsorgsopptjening utløser ingen økonomiske ytelser mens omsorgsarbeidet pågår, men kan påvirke fremtidige pensjonsutbetalinger.

Ny helse- og omsorgstjenestelov

Helse- og omsorgstjenestelovens § 3-2, nr. 6, bokstav a-d, omfatter blant annet helsetjenester i hjemmet, personlig assistanse, plass i institusjon, samt avlastningstiltak. Helsetjenester i hjemmet er først og fremst hjemmesykepleie, men kan også omfatte ergoterapi, fysioterapi og fotterapi. Personlig assistanse er blant annet praktisk bistand og opplæring, samt støttekontakt. Praktisk bistand regulerer hjelp til dagliglivets gjøremål i hjemmet og husholdningen. En viktig del av denne tjenesten er rengjøring, innkjøp, matlaging osv, og eventuelt hjelp med personlig stell. Opplæring i denne sammenhengen viser ikke til undervisning som hører inn under opplæringslovens regler, men til opplæring i dagliglivets aktiviteter (ADL), som skal gjøre den enkelte mer selvhjupen. Frambu vil fremheve

støttekontakt og avlastning som spesielt viktige tjenester for mange enkeltpersoner med NF1 og familier med familiemedlemmer som har NF1.

Omsorgslønn og brukerstyrt personlig assistanse omtales i egne punkter ut fra §§ 3-6 og 3-8. Kommunen skal ha et tilbud om omsorgslønn for personer som har særlig tyngende omsorgsarbeid. Det omfatter både frivillige omsorgsytere uten omsorgsplikt, foreldre med omsorgsplikt for mindreårige barn, en ektefelle som yter omsorg overfor den andre ektefellen eller voksne barn som yter omsorg overfor gamle foreldre. Ordningen er under revurdering. Brukerstyrt personlig assistanse (BPA) skal gi personer med sammensatte hjelpebehov et mer helhetlig tilbud og større grad av fleksibilitet og frihet enn de tradisjonelle hjelpetiltakene. At den personlige assistansen skal være brukerstyrt, vil si at den som mottar assistansen er arbeidsleder for assistenten(e). Også personer med utviklingshemning og familier med barn med nedsatt funksjonsevne kan få tjenestene organisert som BPA. Les mer om BPA hos ULOBA.

Den punktvisе beskrivelsen under overskriften Hjelpetønad kan danne et utgangspunkt for å vurdere behovene til familier der det er ett eller flere barn med NF1 og der det er både barn og en voksen med NF 1. Enslige voksne med NF1 kan også ha behov for helsetjenester og praktisk bistand. Vi minner om den store variasjonen som finnes blant personer som har NF1 og at det derfor er behov for søknader som nøye beskriver den enkelte persons eller families konkrete behov med

utgangspunkt i hvordan diagnosen arter seg for akkurat dem.

Mer informasjon finnes på Frambus temasider.

Klage

Klagereglene i helsetjenesten og den tidligere sosialtjenesten er i stor grad harmonisert. Systemet er nå at fylkesmannen er klageinstans for alle avgjørelser og vedtak etter helse- og omsorgstjenesteloven og spesialisthelsetjenesteloven. Reglene om klage står ikke i helse- og omsorgstjenesteloven, men i pasient- og brukerrettighetsloven.

Skatteloven

Den som mottar arbeidsavklaringspenger eller uførepensjon har krav på særfradrag. Det er også mulig å søke om reduksjon i skatten på grunn av liten skatteevne. Det finnes videre et særfradrag som skatteyter eller forsørger kan søke om ved usedvanlig store sykdomsutgifter. Dette kan være aktuelt for voksne med NF1 eller for de som forsørger barn med NF 1. Ordningen er imidlertid under avvikling og omtales derfor ikke nærmere her.

Kilder

1. Radtke HB, Sebold CD, Allison C, Haidle JL, Schneider G. Neurofibromatosis Type 1 in Genetic Counseling Practice: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*. 2007;16(4):387.
2. Hoxmark LB. Men hvordan har du det? Opplevelse av helse og livskvalitet hos pårørende som har ektefelle og barn med samme sjeldne diagnose. Masteroppgave. Oslo: Frambusenter for sjeldne funksjonshemninger; 2010.



Boforhold

Ettersom NF1 kan variere så mye fra person til person, arter også behovet for tilpasning, tilrettelegging og tjenester seg svært forskjellig. Forholdene vi omtaler nedenfor vil derfor i vekslende grad være aktuelle.

Foreldrehjemmet

Familier som har barn med NF1 vil kun i sjeldne tilfelle ha behov for tilpasning av boligen. Tilpasning av eksisterende eller anskaffelse av ny bolig er kostbart, og det finnes derfor ulike låne- og tilskuddsordninger gjennom Husbanken. Ordningene vil sjelden finansiere alle behov og ønsker, men

de vil kunne være til god hjelp for de familiene dette er aktuelt for. Noen få kommuner har egne kommunale låne- og tilskuddsordninger.

I de fleste kommuner er det boligkontoret eller NAV som forvalter Husbankens støtteordninger til boligformål, også kalt økonomiske boligvirkemidler. I små kommuner kan det være teknisk etat eller andre som gjør dette. Vi anbefaler å kontakte aktuell instans i kommunen, kommunal ergoterapeut og en erfaren arkitekt så tidlig som mulig.

Det er viktig å starte med å avklare hvilke behov og ønsker den enkelte og/eller familien har og hvordan økonomien er nå og antas å bli fremover. Det bør tidlig avklares om det er aktuelt å utbedre eksisterende bolig eller anskaffe en ny og om det er aktuelt å eie eller å leie. De nevnte faginstanser og fagpersoner kan være til god hjelp i drøfting, planlegging og gjennomføring.

Les mer om ulike låne- og tilskuddsordninger hos Husbanken. Her finnes også informasjon om ulike løsninger for unge med funksjonsnedsettelse som skal flytte til eget hjem.

Å flytte for seg selv

Å flytte fra foreldrehjemmet til sitt eget hjem krever forberedelse. Det å bli voksen og skulle håndtere livet sitt på egen hånd, innebærer følelsesmessige, praktiske og økonomiske utfordringer. Ungdommen beveger seg inn i en løsrivelsesperiode med store omveltninger, men som samtidig representerer unike muligheter til å realisere egne ønsker og drømmer. En flytteprosess kan romme glede og sorg. Det kan være vanskelig for foreldre å slippe taket. Derfor er det viktig at de føler seg trygge på at den som flytter fortsatt får et godt liv med gode muligheter for livsutfoldelse og utviklingsmuligheter.

For de familiene som har behov for avlastning, vil et tilpasset avlastningsopplegg kunne underlette løsrivelsesprosessen.

Mange unge med NF1 vil ha nytte av å bruke tid på flytteforberedelsene.



Det kan være lurt å tenke gjennom hvilke gjøremål og situasjoner de har erfart som vanskelig eller utfordrende. En slik gjennomgang vil bidra til en bevisstgjøring rundt de forholdene som må være på plass før flyttingen kan gjennomføres. En del unge med NF1 vil trenge bistand i denne prosessen. Her kan foreldre, søsken, venner, fagpersoner, NF-foreningen eller andre bidra med verdifulle erfaringer.

Det kan også være tips å hente i heftet *Fra hjem til hjem* utgitt av Helse Sør-Øst for noen år siden. Heftet handler først og fremst om personer med en utviklingshemning, men det inneholder praktisk informasjon som også kan være nyttig for andre.

For mange unge med NF1 kan det være en god idé å øve seg i å bo utenfor foreldrehjemmet gjennom opphold på folkehøyskole. En slik modningsprosess kan være en god forberedelse til et selvstendig voksenliv.

For enkelte bør forberedelsene til å flytte for seg selv begynne allerede på ungdomsskolen. Hva er det nyttig å kunne for å bli mest mulig selvstendig som voksen? Hva er det viktig å lære på skolen som bidrar til å gjøre overgangen til voksenlivet så smidig som mulig?

Det å bo for seg selv innebærer forpliktelser, gjøremål og utfordringer på mange områder. Hva er det viktig å legge vekt på for ungdom med NF 1?

Temaer det kan være aktuelt å vurdere ved overgang til eget hjem:

- Planlegging og motivasjon til å få ting gjort til rett tid
- Husarbeid og måltider
- Behov for påminnelser, vekkehjelp, oppfølging av avtaler og lignende
- Økonomi, håndtering av regninger og liknende
- Behov for hjelpemidler
- Hvordan ivareta eller opprette sosialt nettverk
- Behov for hjelpeverge
- Behov for hjelp i hjemmet

Litteratur

- Norges handikapforbund (NHF) har gitt ut en informativ brosjyre om bolig for personer med nedsatt funksjonsevne. Den finnes i nettversjon her.
- Norsk forbund for utviklingshemmede (NFU) har skrevet om bolig for utviklingshemmede. Denne informasjonen kan være nyttig også for de som ikke har en utviklingshemning.
- Nasjonalt kompetansemiljø om

utviklingshemning (NAKU) skriver om ulike sider ved det å flytte og bo for seg selv på sine nettsider. Også denne informasjonen kan inneholde nyttig informasjon for personer uten utviklingshemning. Blant annet omtales et hefte som viser gode eksempler på ulike boløsninger.

Kilder

1. Radtke HB, Sebold CD, Allison C, Haidle JL, Schneider G. Neurofibromatosis Type 1 in Genetic Counseling Practice: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*. 2007;16(4):387.
2. Helse- og omsorgstjenesteloven. Lov om kommunale helse- og omsorgstjenester m.m. (helse- og omsorgstjenesteloven). Helse- og omsorgsdepartementet; 2011 [04.09.2012].

Aldring ved NF1

Omfattende forskning har gitt oss mye generell kunnskap om hva det innebærer å bli eldre. Aldring beskrives ofte som biologiske, sosiale og psykologiske prosesser som ofte foregår i nært samspill med hverandre. Det er stor variasjon i når og hvordan endringer knyttet til aldring viser seg hos den enkelte (1).

Aldring ved nedsatt funksjonsevne

De siste tiårene har det vært økende interesse for aldring hos personer med nedsatt funksjonsevne. Takket være bedre tilrettelegging og behandling lever nå mange personer, selv med omfattende funksjonsnedsettelse, vesentlig lenger enn tidligere. Mange som har levd lenge med en funksjonsnedsettelse opplever nye fysiske og psykososiale vansker som ofte er forbundet med aldring. Dette kan skje en god del tidligere enn det som ellers er vanlig. Det er stor variasjon mht hvilke endringer som skjer og når de skjer. Dette gjelder både fra én diagnose til en annen og blant personer med samme diagnose (2, 3).

I de senere år er også aldring ved sjeldne diagnoser kommet i fokus (4, 5, 6). Også her ses disse tidligere endringene. Fortsatt har vi dessverre lite kunnskap om disse prosessene når det gjelder de fleste sjeldne diagnoser.

Aldring ved NF1

Forskningen om NF1 hos godt voksne og eldre, er sparsom. Sykdomsforløpet hos voksne er lite studert og definert sammenlignet med forløp hos barn (7). Dette gjelder i ennå større grad for eldre personer. Gradvis får vi likevel mer medisinsk kunnskap om denne livsfasen. Interessen for å utvikle medisiner er også økende (8). Sosiale og psykologiske sider ved det å bli eldre, er det fortsatt nesten ikke forsket på.

Frambu har etter hvert en viss erfaring knyttet til det å leve med NF1 i godt voksen alder. Foreløpig kan Frambus erfaring være et viktig bidrag til kunnskap om dette.

Teksten under bør leses i lys av følgende:

- Personer med NF1 kan ha en tidligere aldringsprosess, som omtalt over. Inntil vi vet mer, tar vi utgangspunkt i at mange slike endringer kan skje allerede fra 40 - 50 års alder.
- Det kan noen ganger være vanskelig å skille mellom aldringsendringer som har med NF1 å gjøre og endringer som skyldes aldring generelt.
- Den kunnskapen vi nå har, gjelder de som er eldre i dag. Disse har på mange måter hatt et vanskeligere liv enn de som er yngre, blant annet med dårligere oppfølging og tilrettelegging. Dette kan ha påvirket både sykdomsforløp og

psykososiale forhold. Vi antar derfor at kommende generasjoner eldre vil kunne leve bedre med NF1 enn dagens eldre sett som gruppe.

- Vi antar at den store variasjonen i hvordan NF1 arter seg også kan gjelde både om, når og hvordan ulike endringer knyttet til alder oppstår.

Medisinske forhold

Vi viser til medisinsk beskrivelse av NF1. Her går vi bare inn på det som ser ut til å være mest knyttet til godt voksen alder og som vi pr i dag kjenner til. Situasjonen i eldre år er at mange av NF1s mulige komplikasjoner ikke lenger er mulige. De aller fleste alvorlige komplikasjoner forekommer vesentlig tidligere i livet (9). En studie blant voksne med NF1 viste ingen økning i alvorlighetsgrad med alderen. Deltakerne var fra unge voksne til eldre. Det som økte tydelig med alderen, var synligheten av NF1 (10).

Cafe au lait-flekker blir færre i godt voksen alder. Fram til 30-40 års alder blir det ofte flere flekker, men fra 40-50 år og utover ses en klar reduksjon (11).

Vanlige dermale nevrofibromer viser generelt sett ingen vesentlig økning i antallet etter 50 års alder (11). Siden det kan være svært mange av dem, kan de likevel oppleves som mer plagsomme enn tidligere. Kirurgisk behandling kan være til god hjelp. Med bedre kirurgiske metoder, kan en nå også fjerne nevrofibromer som tidligere har vært vanskelige å komme til (8).

Plexiforme nevrofibromer oppstår sjelden etter yngre voksen alder (11),

og vi har ikke funnet omtalt at nye plexiforme nevrofibromer har kommet etter 50 års alder.

En finsk studie har nylig funnet økt risiko for brudd hos personer med NF1 over 41 år sammenliknet med andre på samme alder (15). Osteoporose ser ut til å være noe av årsaken til dette. Studien anbefaler forebyggende tiltak, som rådgivning om livsstil.

En studie viser at smerter, med unntak av hodepine og migræne, ofte er oversett i studier av NF1. Dette til tross for at kroniske smerter knyttet til ulike NF1-relaterte komplikasjoner er det dominerende helseproblemet hos en av ti voksne (7).

En anbefaling er at voksne med NF1 bør gå til årlig kontroll hos fastlege, som måler blodtrykk og ser etter eventuelle nye symptomer (8).

Frambuss erfaring er at den økte trettbarheten knyttet til NF1 ofte oppleves sterkere med årene. Smerter og søvnvansker kan også gjøre at de som har NF1 orker mindre enn før.

Smerter kan være et vesentlig problem, med mange ulike årsaker. Noen bruker mye smertestillende medisiner og Trening, annen fysisk aktivitet og avspenning kan hjelpe mot smerter.

Noen forteller om smerter i fingrene. Beskrivelsene peker klart i retning av glomous tumors (se medisinsk beskrivelse).

Søvnvansker er vanlig. Søvn kan ha vært et problem hele livet eller vanskene kan

ha økt med alderen. En del har vansker med å sovne og våkner ofte. Til dels kan dette skyldes verking og smerter. Det fortelles også om sterke og realistiske drømmer, som er slitsomme og tar tid å våkne helt fra.

Psykososiale forhold

En studie av livskvalitet og helse blant voksne med NF1 viste at det som skilte seg mest negativt ut i den eldste aldersgruppen, var den sosiale siden ved livet. Det økte antallet fibromer kunne være en av grunnene til dette (14). En annen studie fant at det økte antallet fibromer kunne skape vansker i hverdagen, men betydde mindre rent følelsesmessig enn for de som var yngre (10). Begge studiene understreker at ønsket kosmetisk korreksjon kan være viktige tiltak.

Frambus erfaring er at mange opplever trettbarheten knyttet til NF1 enda sterkere med årene. Samtidig kan krav og tidspress i arbeidslivet oppleves mer belastende enn før. Deltidsarbeid eller uførepensjonering kan bli nødvendig (se menypunktet om arbeid til venstre).

Noen trekker seg også tilbake fra aktiviteter i fritiden, for eksempel der det forventes dugnadsinnsats, mens andre gjør mye for å holde fast på disse. I sosiale sammenhenger synes noen fortsatt det er ubehagelig med kommentarer om fibromene, mens andre nå bryr seg lite eller ingenting om dette.

Nedstemthet og depresjon er ikke uvanlig. Mange opplever at slitenhet, smerter, søvnmangel og psykiske

vansker henger sammen. Søvnvansker og smerter kan bidra til psykiske reaksjoner. En kan også bli nedfor av å orke så lite.

De mange nevrofibromene oppleves ulikt. Utseendet kan nå bety mindre enn før. Bekymringen for egne barn med NF1 kan være en stor belastning. Det kan være tungt når voksne barn må fortsette å bo hjemme og har problemer både med å skaffe seg arbeid og egen bolig.

Hukommelse og konsentrasjon oppleves som dårligere enn før. Mange kan ha god nytte av systemer for å administrere seg selv, lage huskelapper og skrive ned beskjeder.

Selv om noen fortsatt sliter med det å ha NF1, er det mange som nå har forsont seg med dette. Med tiden kan en ha lært å takle utfordringer bedre. Det oppleves som viktig å ta dagene som de kommer, å ha humor og å bry seg mindre om hva andre mener. Det er også viktig å kunne slå av på kravene til alt en skal få gjort og når det skal gjøres - men en må ikke regne med at ting ikke går. En må sette seg realistiske mål og tørre å prøve ut ulike løsninger.

Kilder

1. Lunde L-H. Alder ingen hindring. Vekst og utvikling hele livet. Oslo: Gyldendal Akademisk; 2012.
2. Edland A. Den fysiske helse. In: Larsen FK, Wigaard E, editors. Utviklingshemning og aldring. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse; 2009. p. 68-98.
3. Institute of Medicine (US) Committee on Disability in America, Field MJ, Jette AM. Secondary Conditions and Aging with Disability. In: Institute of Medicine (US) Committee on Disability in America, Field MJ, Jette AM, editors. The Future of Disability in America. Washington (DC): National Academies Press (US); 2007. p. 136-61.
4. Cherniske EM, Carpenter TO, Klaiman C, Young E, Bregman J, Insogna K, et al. Multisystem study of 20 older adults with Williams syndrome. American Journal of Medical Genetics Part A. 2004;131A(3):255-64.
5. Janicki MP, Henderson CM, Rubin IL, Group NCS. Neurodevelopmental conditions and aging: report on the Atlanta Study Group Charrette on Neurodevelopmental Conditions and Aging. Disability and Health Journal 1. 2008;116-24.
6. Thorsen K, Grut L, Myrvang VH. Sjelden og vanlig. Tønsberg: Forlaget Aldring og helse; 2011.
7. Créange A, Zeller J, Rostaing-Rigattieri S, Brugières P, Degos J-D, Revuz J, et al. Neurological complications of neurofibromatosis type 1 in adulthood. Brain. 1999 March 1, 1999;122(3):473-81.
8. Heiberg A. NF1 hos voksne - eldre. Forelesning på Frambu under kurset Nevrofibromatose type 1 (NF1) - hvordan leve med diagnosen som voksen? 30. mai; Siggerud: Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger; 2012.
9. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Gareth Evans D, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet. 2007;44(2):81-8.
10. Page PZ, Page GP, Ecosse E, Korf BR, Leplege A, Wolkenstein P. Impact of neurofibromatosis 1 on Quality of Life: a cross-sectional study of 176 American cases. Am J Med Genet A. 2006;140:1893-8.
11. Duong TA, Bastuji-Garin S, Valeyrie-Allanore L, Sbidian E, Ferkal S, Wolkenstein P. Evolving pattern with age of cutaneous signs in neurofibromatosis type 1: a cross-sectional study of 728 patients. Dermatology. 2011;222(3):269-73.
12. De Smet L, Sciot R, Legius E. Multifocal glomus tumours of the fingers in two patients with neurofibromatosis type 1. J Med Genet [serial on the Internet]. 2002: Available from:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1735210/pdf/v039p00e45.pdf>.
13. Stewart DR, Sloan JL, Yao L, Mannes AJ, Moshedy A, Richard Lee C-C, et al. Diagnosis, management, and complications of glomus tumours of the digits in neurofibromatosis type 1. Journal of Medical Genetics. 2010 August 1, 2010;47(8):525-32.
14. Wolkenstein P, Zeller J, Revuz J, Ecosse E, Leplège A. Quality-of-Life Impairment in Neurofibromatosis Type 1. A Cross-sectional Study of 128 Cases Archives of Dermatology. 2001;137:1421-5.
15. Heervä E, Koffert A, Jokinen E, Kuorilehto T, Peltonen S, Aro HT, Peltonen J. A Controlled Register-Based Study of 460 Neurofibromatosis 1 Patients: Increased Fracture Risk in Children and Adults Over 41 Years of Age. Journal of Bone and Mineral Research, Vol. 27, No 11, 2012, pp 2333-2337.



Frambu senter for sjeldne diagnoser

Frambu er en del av den nasjonale kompetansetjenesten for sjeldne diagnoser i Norge og har spesiell kompetanse på rundt 120 sjeldne diagnoser og diagnosegrupper. Senteret utvikler, samler og sprer tverrfaglig kunnskap til personer med diagnose i alle aldre og livsfaser, og til pårørende og tjenesteytere rundt disse.

Vi tilbyr blant annet

- informasjon
- kurs
- veiledning
- forskning og utvikling

Les mer på www.frambu.no

Nevrofibromatose type 1 (NF1) er en sjelden medfødt diagnose.

NF1 er en arvelig tilstand med godartede bindevevssvulster. Den kan gi mange ulike symptomer og tegn avhengig av hvor fibromene utvikler seg. Først og fremst rammes huden, nervesystemet og skjelettet.

De aller fleste er innenfor normal variasjonsbredde i kognitive ferdigheter, men utviklingshemning forekommer.

I dette heftet gir vi en tverrfaglig beskrivelse av diagnosen, hvilke behov den kan medføre og forslag til tiltak som kan være til hjelp.



FRAMBU
Senter for sjeldne diagnoser

Utgitt i 2014
ISBN 978-82-92913-09-3
www.frambu.no