

## HANDIKAPPORGANISATION/ PATIENTFÖRENING

NF-förbundet i Sverige  
e-post [info@nf-forbundet.se](mailto:info@nf-forbundet.se)  
[www.nf-forbundet.se](http://www.nf-forbundet.se)

HRF, Hörselskadades Riksförbund  
Box 6605, 113 84 Stockholm  
tel 08-457 55 00, texttel 08-457 55 01  
e-post [hrf@hrf.se](mailto:hrf@hrf.se)  
[www.hrf.se](http://www.hrf.se)

Vuxendöva i Sverige (VIS)  
[www.visriks.nu](http://www.visriks.nu)

## SOCIALSTYRELSENS KUNSKAPSDATABAS

Det här är en kort sammanfattning av texten om neurofibromatos typ 2 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om ovanliga diagnoser. Databasen ger aktuell information om sjukdomar och skador som leder till omfattande funktionsnedsättningar och finns hos högst hundra personer per miljon invånare.

För produktion och uppdatering av texterna i databasen ansvarar Informationscentrum för ovanliga diagnoser vid Göteborgs universitet. Vi svarar även på frågor och hjälper till med informationssökning. Kontakta oss gärna.

Informationscentrum för ovanliga diagnoser  
Sahlgrenska akademien vid Göteborgs universitet  
Box 400, 405 30 Göteborg  
tel 031-786 55 90  
e-post [ovanligadiagnoser@gu.se](mailto:ovanligadiagnoser@gu.se)  
[www.ovanligadiagnoser.gu.se](http://www.ovanligadiagnoser.gu.se)

Databasen finns på  
[www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser](http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser)

Denna folder kan kostnadsfritt beställas från:  
Socialstyrelsens beställningsservice  
120 88 Stockholm  
fax 08-779 96 67  
e-post [socialstyrelsen@strd.se](mailto:socialstyrelsen@strd.se)  
webbutik [www.socialstyrelsen.se/publicerat](http://www.socialstyrelsen.se/publicerat)

Ange artikelnummer 2002-126-1150.  
Vid större beställningar tillkommer portokostnad.



GÖTEBORGS UNIVERSITET

O VAN L I G A D I A G N O S E R

# Neurofibromatos typ 2

 Socialstyrelsen

## NEUROFIBROMATOS TYP 2

Neurofibromatos typ 2 (NF 2) kännetecknas av att det utvecklas tumörer utmed nervvävnad.

- Det är inte känt hur många i Sverige som har neurofibromatos typ 2.
- Neurofibromatos typ 2 orsakas av förändringar i ett arvsanlag, NF 2-genen. I ungefär hälften av alla fall förekommer sjukdomen för första gången i en familj, men den kan också vara nedärvd. Om en av föräldrarna har sjukdomen är risken för att barnet ska ärva den 50 procent.
- De första symtomen visar sig oftast efter 20 års ålder, och sjukdomens förlopp och prognos varierar beroende på vilka tumörer som utvecklas. De flesta får tumörer på balansnerven, vilket ger nedsatt hörsel, öronsus och balansrubbningsrubbningar. Tumörer på andra kranialnerv kan bli orsaka ansiktsförflamning och svårigheter att svälja.  
Om tumörerna finns på nerver som utgår från ryggmärgen kan de ge symtom i form av nedsatt eller förändrad känsel, smärta och svaghet. Från hjärnhinnorna kan det utvecklas tumörer som kan skada synen och luktnerverna och även utlösa epilepsi. Sjukdomen medför också en ökad risk för andra hjärntumörer.
- Diagnosen ställs utifrån symtomen och bekräftas genom DNA-analys av blodprov. Personer som riskerar att utveckla sjukdomen kan testa sig. Fosterdiagnostik är också möjlig.
- Behandlingen inriktas på att så mycket som möjligt förebygga funktionsnedsättningar samt att bevara hörseln och ansiktsnervernas funk-

tion. Om tumörer på balansnerven opereras bort tidigt kan hörseln räddas. Det är också viktigt att ta bort tumörerna innan de trycker på hjärnstammen. I vissa fall kan strålbehandling ersätta operationer.

Personer med neurofibromatos typ 2 bör undersökas av neurolog och öronläkare varje år. Ögonkontroller bör också göras regelbundet, liksom kontroller av hjärnan och ryggmärgskanalen.

Det är viktigt att hela familjens behov av psykologiskt och socialt stöd tillgodoses. Eftersom risken för dövhet på sikt är stor bör både den som själv har sjukdomen och de närstående tidigt lära sig teckenspråk.

## RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Klinisk genetik, Sahlgrenska universitetssjukhuset/Sahlgrenska, Göteborg.

Hand/Plastik/Öroncentrum samt Neurocentrum, Akademiska sjukhuset, Uppsala.

## SAMHÄLLET S TÖDINSATSER

**SAMHÄLLET** ger stöd åt barn och vuxna med funktionshinder på flera sätt. Olika lagar reglerar de möjligheter till stöd som finns. Ett funktionshinder eller en diagnos ger inte automatiskt rätt till en viss stödinsats, utan behovet och graden av funktionsnedsättning avgör. Kommunen har yttersta ansvaret för att den enskilde får den hjälp han eller hon behöver.

**KOMMUNEN** ansvarar för stöd som kan underlätta vardagen, t ex personlig assistans, avlösning, hjälp i hemmet, bostad med särskild service, bostadsanpassningsbidrag och färdtjänst. Den som har omfattande funktionshinder kan få stöd och service enligt en särskild lag, LSS (Lagen om stöd och service till vissa funktionshindrade). Kontakta kommunens biståndsbedömare, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande för ytterligare information.

**LANDSTINGET OCH KOMMUNEN** har delat ansvar för hälso- och sjukvård, inkl habilitering, rehabilitering och hjälpmedel. Habilitering/rehabilitering kan innebära stöd av t ex arbetsterapeut, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast. Landstinget ansvarar för tandvård samt tolktjänst för bl a döva. Mer information kan ges av läkare, kurator, handikappkonsulent, LSS-handläggare eller motsvarande inom landstinget.

**FÖRSÄKRINGSKASSAN** handlägger och beviljar ekonomiskt stöd, t ex föräldraförsäkring, vårdbidrag, bilstöd, assistansersättning och handikappersättning. Kontakta försäkringskassan för mer information.