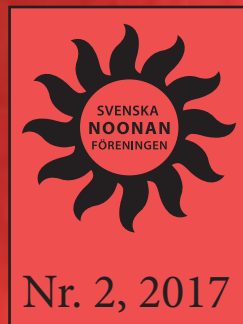


Noonan Nytt



Innehåll

Ordförandespalten

Fakta om Noonans syndrom

Kallelse till Årsmöte

Fotbollsresan till Manchester i England

En ny stad, en flytt och ett besök på Melodifestivalen

Rapport från Sällsynta Diagnoser's årsmöte

En helg i Holland

En fullspäckad vecka

Ordförandespalten

Hej alla vänner,

Usch och fy och tvi vilken kall vår vi har!. Vinterjackan hänger kvar i hallen, och inte ens handskarna har stoppats undan för säsongen. Sommaren känns väldigt långt borta, även om vi klarat oss från den värsta frosten här längst nere i söder.

I juni åker vi tillbaka till Valjeviken, och jag hoppas verkligen att vi får bättre väder den här gången! Oavsett väder ska det bli jättekul att träffa alla gamla och nya medlemmar igen! Våra sommarkonferenser är årets höjdpunkt för många av våra familjer, inte minst min egen. Det är många som anmält sig, men det finns fortfarande ett par platser kvar.

Föreningens årsmöte hålls som vanligt under sommarkonferensen, i år blir det på **tisdag 27 juni**, (kallelse i detta nummer). Sista datum för motioner till årsmötet är den 25 maj.

I detta nummer bidrar tre av våra diagnosbärare, Sara Thörn, Benjamin Patino och Lina Wadenheim, med berättelser. Själv har jag än så länge bara läst om Linas fotbollsresa till Manchester, så jag är lika nyfiken som ni andra på vad Sara och Benjamin har att säga. Naturligtvis rapporterar vi också om årsmötet i Riksförbundet Sällsynta Diagnoser.

Under flera år har Riksförbundet hållit i gång regionala nätverk och samarbetat med de Centra för Sällsynta Diagnoser (CSD) som startats vid universitetssjukhusen. Inom ramarna för Riksförbundets senaste arvsfondsprojekt, Gemensamt lärande, är tanken att Sällsyntamedlemmar och representanter från samtliga CSD tillsammans ska lära sig mer om och utveckla innebörden av personcentrerad vård för sällsynta diagnosbärare. Fredagen 5:e maj var jag på ett mycket givande planeringsmöte i Stockholm och projektet drar i gång med workshop 27-28 september. Gruppen ska bestå av tre representanter från varje regionalt sällsynt nätverk och tre från varje CSD. Det ska bli spännande att se vad som kan komma ut av detta. Det är viktigt att vi träffas över regiongränserna, så att vi kan jämföra och lära oss av varandra. Förhoppningsvis kan arbetet också bidra till att ge lite draghjälp åt Umeå, som halkat rejält på efterkälken i uppbyggnaden av sitt CSD. Jag återkommer med rapport i NN nr.3.

Till sist vill jag önska alla en varmare och skönare fortsättning på våren. Till alla er som anmält er till vår sommarkonferens: Vi ses i Valjeviken efter midsommar! Till alla er andra: ha en skön och lång sommar!

Pi Tufvesson Cohen, Ordförande

Fakta om Noonans syndrom

Noonans syndrom är en ärftligt genetiskt avvikelse som domineras av avvikande ansiktsdrag, medfött hjärtfel och kortväxthet. I vissa fall är det föräldrar med Noonans syndrom som för över anlaget till sina barn.

Vanligast är att det sker en spontan förändring av arvsmassan, en sk. nymutation. I Sverige föds omkring 40-100 barn varje år med Noonans syndrom, både flickor och pojkar.

Diagnosen ställs genom synliga yttre tecken men kan numera också i många fall fastställas genom DNA-analys av blodprov.

Syndrom betyder en samling av symtom. När det gäller barn med Noonans syndrom varierar symtomen avsevärt från individ till individ.

Varje barn har sin kombination. En del har fler och andra färre speciella särdrag.

- Hjärtfel
- Kortväxthet
- Svårt att äta de första levnadsåren, kräkningar.
- Öron (roterade med tjocka örsnibbar, hörselnedsättning)
- Ögon (ex. stort avstånd mellan ögonen, brytningsfel)
- Utvecklingsförsening, motoriskt, socialt, emotionellt

En del av symtomen avtar eller försvinner ju äldre barnet blir.

Kallelse till Årsmöte

Tisdagen den 27 juni 2017 kl. 19.00 kallas du/ni till årsmöte. Årsmötesförhandlingarna kommer att genomföras under föreningens familjekonferens på Valjeviken den 26/6- 30/6 2017. Motioner till årsmötet ska vara styrelsen tillhanda senast 30 dagar före årsmötet, dvs. senast 2017-05-28. Vid årsmötet kommer val av ledamöter till styrelsen att hållas. Som anmälan till årsmötet fungerar anmälan till konferensen. Eventuella tillkommande anmälningar och motioner till årsmötet, skickas till föreningens ordförande Pi Tufvesson Cohen, Murarevägen 5, 227 30 Lund eller till pisan@me.com

Utdrag ur stadgarna: Huvudmedlem: innehar rösträtt, rätt att inkomma med motioner till årsmötet, rätt till att få information från föreningen samt rätt att delta i föreningens aktiviteter. Har även rätt att till annan familjemedlem överlåta (skriftlig fullmakt) rätten att rösta vid årsmöte. Familjemedlem: har rätt till information (huvudmedlem ansvarar för att den når familjemedlem) samt rätt att delta i aktiviteter (under förutsättning att huvudmedlem betalt avgift till föreningen). Har även rätt att rösta vid årsmöte om huvudmedlem skriftligt överlåtit sin rösträtt. Hjärtligt välkommen! Styrelsen i Svenska Noonanföreningen



Fotbollsresan till Manchester i England

av Lina Wadenheim

Jag och en av mina närmaste vänner, Jonatan har redan planerat en fotbollsresa tillsammans i flera år men det har inte blivit av. Vi har lika intressen inom fotboll och vi älskar Manchester United. Vi vill resa till Manchester för att gå på match på Old Trafford tillsammans. Det har aldrig blivit av, förrän efter nyåret då vi bestämde oss att boka en fotbollsresa utan avbokning. Vi lyckades att boka resa med flyg, hotell och matchbiljetter. Vi valde att kolla på match mellan Man Utd och Everton.

Vår fotbollsresa startade på måndagen den 3 april.

Jag åkte med tåg upp till Stockholm dagen före resan. På morgonen den 3 april flög vi till Manchester från Arlanda. På Arlanda tog vi en kall öl för att skåla för vår start av resan.

Hela resan från Stockholm till Manchester gick bra. När vi landade på Manchesters flygplats började jag komma ihåg hur systemet fungerade. Jag har varit där med min pappa för två och ett halvt år sen. Vi åkte taxi till vårt hotell och vi tyckte att hotellet var helt ok. Jag började komma ihåg om hur vi skulle gå till stan. Alla minnen från 2014 kom tillbaka.

Nästa dag, den 4 april fyllde Jonatan 30 år. Vi njöt verkligen den dagen! Först åkte vi ett pendeltåg som

heter Metrolink. Sedan promenerade vi till Old Trafford. Arenan är så stor och unik! Arenans publikkapacitet är 75 811 åskådare! Vi gick till Ticket Office och hämtade våra matchbiljetter.



Vi gick vi till Manchester Uniteds bar. Man måste ha matchbiljetter som ett bevis. Vi gick in och tog kalla öl och njöt av stunden! Det var jättemånga supportrar med röda matchtröjor. De flesta hade en matchtröja med "Ibrahimovic" på ryggen. Zlatan Ibrahimovic hade redan blivit stor när han kom till Manchester United! Efter baren åt vi goda hamburgare och korv. Sedan gick vi in till våra platser.

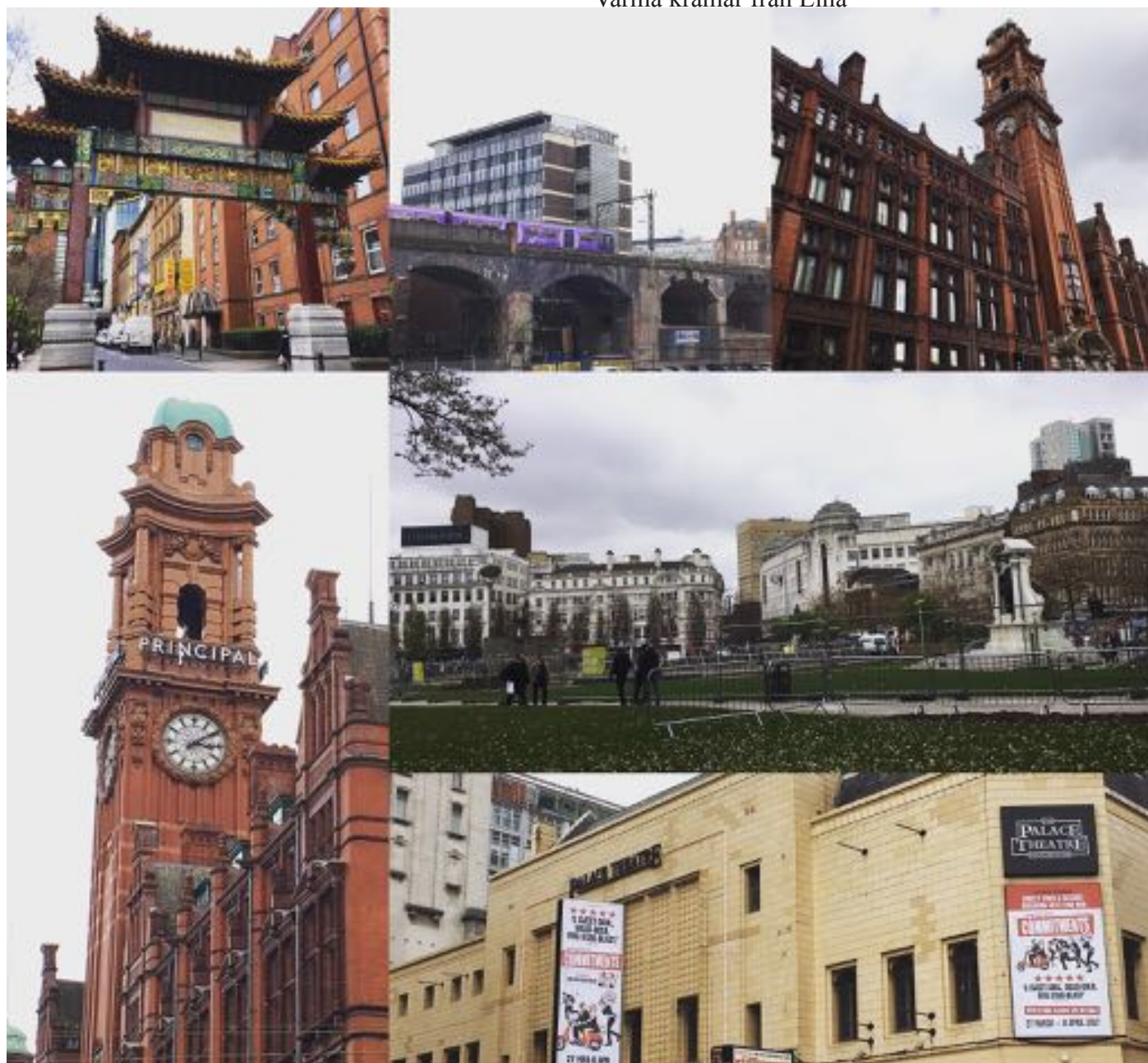
Våra platser var perfekta med utsikt över fotbollsplanen. Vi satt och väntade, tills alla spelarna kom in på plan och värmdes upp inför matchen. Hela matchen tyckte vi att Man Utd spelade slarvigt. Men det var så fantastiskt att få se Zlatan på planen. Everton gjorde matchens första mål. Efter pausen försökte Man Utd att kvittera. Det hände inte, förrän i den 90:e minuten då Man Utd fick en straff och Zlatan fixade det! Tur att matchen blev oavgjord och vi fick se Zlatans mål!

Vi hann med att titta på stan och ha varsin egentid i två dagar efter matchen. Jag var på shopping och shoppades loss, medan Jonatan gjorde annat. Det var riktigt roligt att shoppa och njuta av min egen tid i Manchester. Vi åt riktigt goda middagar och njöt av kalla öl och goda viner.

Fredagen den 7 april kom vi hem till Sverige från Manchester. Det blev riktigt kaos på flygplatsen efter det hemska terrordådet i Stockholm City. Alla tunnelbanor och flygbussar var avstängda. Jag beslöt mig att ta ett snabbt flyg hem till Malmö, istället för att vänta till nästa dag och ta mitt tåg till Malmö. Det var ett av de bästa beslut jag tagit att ta flyg hem till Malmö.

Fotbollsresan har varit så fantastiskt och minnesrikt! Vi sade till varandra att vi ska resa till Manchester igen. Kanske nästa år!

Varma kramar från Lina



En ny stad, en flytt



av Sara Thörn

Hej på er

Hoppas ni alla mår bra där ute!

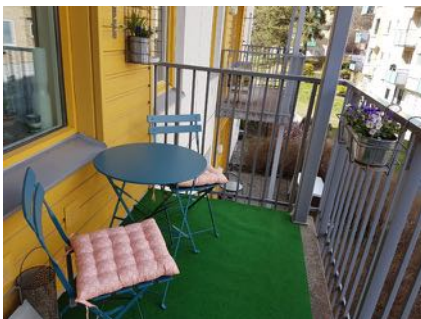
Nu tänkte jag berätta lite om vad jag pysslat med på sistone. För två år sedan så tog jag mitt pick och pack och lämnade de smålänska skogarna för att se vad västkusten och Göteborg hade att erbjuda. Där stannade jag ett år, närmare bestämt till förra hösten och september. Då packade jag ner all min bråte och mina fina klänningar för att återgå till östkusten men denna gång till vår vackra huvudstad Stockholm. Så jag, mamma och pappa åkte med ett fullproppat släp och två bilar från Lödöse, Göteborg för den slutgiltiga destinationen Stockholm och Hässelby. Efter många mil på vägen, några tusen flyttkartonger att packa upp, lite möbler att skruva ihop så var vi äntligen klara och lägenheten blev så otroligt fin.

När allt detta var klart och jag hade kramat om mamma och pappa tusen gånger så började de åka tillbaka till de smålänska skogarana. <3 <3

Nu började det riktigt stora jobbet! Just att hitta ett jobb. Att söka jobb är inte alltid det lättaste, det krävs många timmar av att leta upp de jobb du vill söka, skriva CV, skicka allt. Och sen det som är mest nervöst men ändå det roligaste, att gå på intervjuer. Under 3 veckor åkte och gick jag nog över hela Stockholm kändes det som, för att söka en massa olika jobb. Jag var nog på... ja säkert mer än tio olika intervjuer under dessa 3 veckor. Det var tufft men jag hade bara en målbild i huvudet och det var att få skriva kontrakt på ett jobb. Tillslut fick jag ett städjobb en timme från mig. Och under tiden fortsatte jag att söka fler och fler jobb. En månad gick på städjobbet och en eftermiddag fick jag ett samtal jag inte glömmer i första taget. Det var från ett jobb jag hade sökt under sommaren, ett jobb jag verkligen ville ha. **Ett drömjobb!!**

Jag gick på intervju och nu hade jag två jobb. Jag valde då att avsluta städjobbet för att ge 100 % på mitt drömjobb som var en receptionstjänst och dessutom ingick det att vara teatervärdinna för olika evenemang. Och tack vare att jag aldrig gav upp och att jag hela tiden trodde på mig själv så kan jag idag stolt berätta att jag har bästa jobbet man kan ha!!

Vad du än tar dig för i livet om det handlar om att söka jobb, börja plugga jag vad det än må vara. Lova mig en sak! Sluta aldrig tro på dig själv. Du är fantastisk och klarar precis vad du vill så länge du tror på dig själv, **sluta aldrig drömma eller följa dina drömmar!**



och ett besök på Melodifestivalen

Sen tänkte jag berätta om ett riktigt roligt äventyr jag var på för ett tag sedan. Då besökte jag nämligen Friends Arena och finalen av Melodifestivalen. Det var bland det häftigaste jag sett i hela mitt liv. Hela arenan bubblade av glädje, kärlek, musik och en underbar stämning, så jag satt där på parkett, viftade med min ballong och bara sjöng och kunde knappt sitta stilla. Det var en kväll som jag har svårt att beskriva med ord.

En magisk kväll jag definitivt tänker uppleva igen!!

**Ja detta var allt
från mig
Ha en jätte fin vår
allihop
Tjillevippen**





Rapport från Sällsynta Diagnosers årsmöte

”Ni har en otroligt mycket bredare medlemsstruktur i ert förbund, jämfört med Psoriasisförbundet som jag har bakgrund från.” Det poängterade Ines Uusmann, årsmötesordförande på Sällsynta diagnosers förbundsårsmöte 22 april. Två nya ledamöter valdes in i förbundsstyrelsen, Ingela Nilsson och Annalena Josefsson (i mitten längst fram på styrelsegruppbilden).

Att ha eller inte ha suppleanter i styrelsen. Det blev den stora diskussionsfrågan när styrelsens förslag till stadgeändringar togs upp. Bakgrunden är att det i styrelsearbetet inte görs någon skillnad mellan ordinarie ledamöter och suppleanter. Därför har styrelsen föreslagit att suppleanterna avskaffas, så att samtliga ledamöter är ordinarie. Men valberedningen framhöll att det underlättar rekryteringen av nya ledamöter, när de kan erbjudas ett ”prov-år” som suppleant.

Andra stadgerelaterade förslag var att införa stödmedlemskap och ta med kravet att lägga in medlemsuppgifter i medlemssystemet. Vidare har en del förbunds-arbetsuppgifter tagits bort från stadgarna. Syftet är att fokusera på det intressepolitiska som fortsättningsvis förblir grundläggande.

Efter en lång och livlig debatt antogs stadgeändringsförslagen, förutom avskaffandet av suppleanterna. Styrelsen skulle fundera mer på detta.

Årsmötesdeltagarna fick en sammanfattning av vad förbundet uträttade ifjol, samt senaste nytt om våra båda pågående projekt, Övergångsprojektet och Gemensamt Lärande, vars nya projektledare Beata Ferencz presenterade både sig själv och projektet som handlar om samverkan mellan patienter och vårdgivare.

”Riksförbundet Sällsynta diagnoser har en hel del utmaningar”, konstaterade kanslichef Malin Grände, när hon summerade verksamhetsberättelsen för 2016. ”Grundbulten är att vi ägnar oss åt det som medlemmarna tycker är viktigast. Därför gjorde vi ifjol en omfattande medlemsundersökning”, påminde Malin. Vården är och förblir vår absolut viktigaste fråga. En landvinning är att det nu finns Centrum för Sällsynta Diagnoser (CSD) vid samtliga universitetssjukhus. Men CSD-verksamheten är i sin linda.

”För att den ska lindas rätt, måste vi vara med och påverka CSD”, resonerade Malin.

”Vi vill ha vård på lika villkor, men vi har fortfarande inte någon nationell handlingsplan för sällsynta diagnoser. Däremot finns en positiv anda för att få till en plan”, kommenterade förbundsordförande Elisabeth Wallenius. Hon menade att CSD är ett steg i rätt riktning, men framhöll också att utan Sällsynta diagnosers påverkansarbete hade inte ett enda CSD funnits.

Övergången från barn- till vuxenvård när man har en sällsynt diagnos, det är en fråga vi under 2016 arbetade med i projektform. Svårigheterna vid övergången, som patienten själv ofta måste tampas med, är utgångspunkten för projektet, som gett oss mycket positiv respons från politiker, vårdpersonal och myndigheter.

”Troligen beror det goda gensvaret på att vi utgått från personerna det verkligen gäller, och att vi arbetat tillsammans med – och inte för – dem”, var Malins reflektion.



Styrelsebild, årsmötet april 2017

Längst bak, från vänster: Ewa Wiklund Jonsson, kassör; Ulf Larsson, vice ordförande; Elisabeth Wallenius, ordförande; Daniel Degerman, Emma Lindsten.

Längst fram, från vänster: Alexandra Völker, Annalena Josefsson, David Ivarsson.

(På bilden saknas styrelsemedlemmarna David Lega och Ingela Nilsson.)

Vårt i särklass största arrangemang 2016 var Sällsynta dagen som vi anordnade 29 februari, i form av en filmfestival, och 1 mars med en konferens. Att uppmärksamma sällsynta diagnoser på den mest sällsynta dag som finns, skottdagen, är vår innovation som spridit sig till ett 100-tal länder! Sällsynta dagen fick ett påtagligt media-genomslag. Beräkningar visar att ca sex miljoner personer i Sverige nåddes av media om den.

En höjdpunkt i vårt nordiska samarbete ifjol var när två av våra medlemmar framträdde inför 200 delegater på den nordiska konferensen om sällsynta diagnoser.

Dessutom genomförde vi under våren och sommaren en omfattande komplettering av medlemssystemet, vilket visade att medlemsantalet närmar sig 15 000 medlemmar!

Funktionsrätt – vad är det?

Efter årsmötet presenterades samarbetsorganisationen Handikappförbundens namnbyte till Funktionsrätt Sverige av organisationens pressekreterare Monica Klasén McGrath. Det är ett helt nytt begrepp som innebär rätt att kunna fungera inom olika samhällsområden, oavsett funktionsnedsättning och hinder i samhället. Grundtanken är att alla har rätt till fungerande vård, fungerande skola etc.



En helg i Holland

av Benjamin Patino

Vi har just kommit hem från en helg i Wasseenar Holland. Där hela familjen hälsade på några vänner som flyttat dit för 2 år sedan med jobbet. Vi bodde på ett hotell invid sanddynorna. Jag och Mamma tog en promenad ned till stranden en eftermiddag. Det var kallt och blåsigt så vi stannade inte länge. När vi var på väg tillbaka såg vi både en räv och en Korp. Det var väldigt roligt för jag är så intresserad av djur.

På kvällen åkte vi alla till ett pannkakshus. Då hade John-John en kompis med sig från sin skola. Han, Linn och Måns går på Amerikanska skolan i Wasseenar. Thomas hette han, hans mamma kom från Argentina och Pappan var från England och de hade bott över hela världen. Jag fick öva på min engelska. Alla vuxna var så imponerade över hur bra engelska jag pratade.

På lördagen åkte vi in till Delft en jätte fin liten stad med många kanaler. Jag och Måns hängde hela tiden vi hade jätte kul. Jag ville inte åka hem. Jag frågade Mamma om vi också kunde flytta till Holland, men hon ville nog inte det. Hoppas vi snart kan åka och hälsa på dem igen.



En händelserik vecka

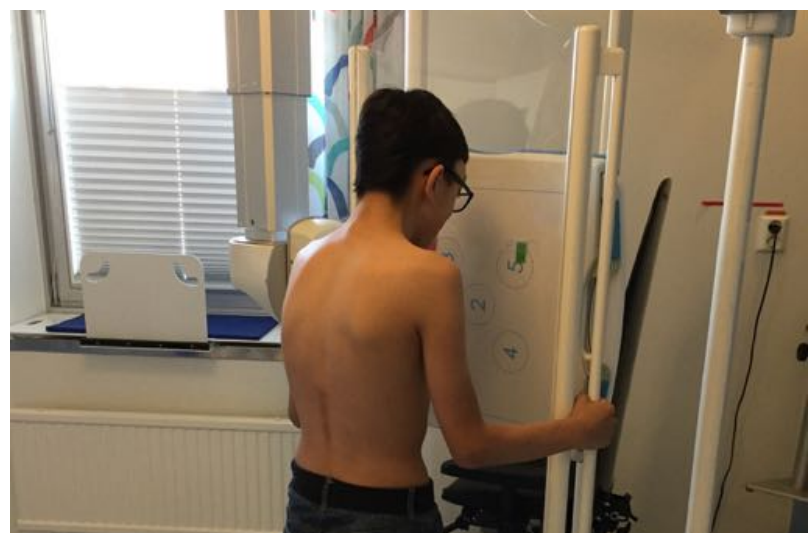
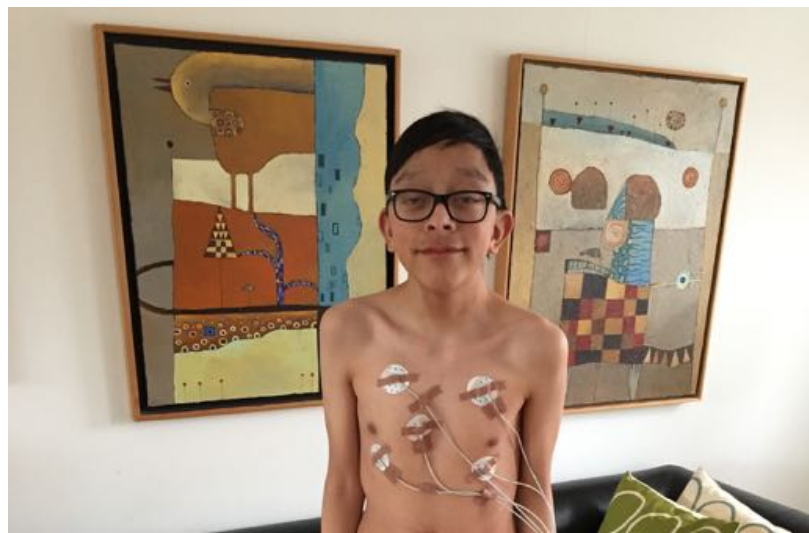
av Benjamin Patino

Det har varit en händelserik vecka. Den började med en halv skoldag sedan hämtade Mamma mig på skolan och vi åkte till Östra sjukhuset och barnfysiologen. Där jag skulle få ett 24h EKG. Jag tycker det är väldigt obehagligt med EKG-elektroderna och de kliar jätte mycket. Men det är bra att de mäter mitt hjärta under ett helt dygn.

Jag var hemma på tisdagen då det är lite krångligt att ha EKG i skolan. Det var tur för nu kunde jag åka med till min Gammal Morfar Pelle som fyllde 96 år. Vi firade honom med god mat, tårta och presenter.

Onsdag och ytterligare ett besök på Östra Sjukhuset. Nu skulle jag röntga min rygg. Jag har skolios och måste kolla upp så att allt ser bra ut. Det gick fort på röntgen, som tur var för jag gillar inte att vänta. Nu fick Mamma köra mig till konserthuset i Göteborg. Jag skulle på konsert med min klass och efter konserten gick vi till McDonalds och åt lunch. Efter skolan var jag på fritids ända fram till kl 20.00. Vi hade kvällsverksamhet. Vi åkte till Laserdome och spelade minigolf.

På torsdag åkte vi iväg med skolan på innebandy turnering. Stjärnkuppen hette den. Vi mötte andra skolor i innebandy. Vi har tränat på gymnastiken inför turneringen och vi har några i klassen som är jätte bra. Min skola vann turneringen.



Kontaktpersoner

Föreningen har byggt upp ett nätverk av kontaktpersoner som vill dela med sig av sina erfarenheter. Dessa personer har träffats för att ge varandra tips och råd samt tagit del av föreläsningar för att kunna vara behjälpliga inom vår egen verksamhet. Alla våra kontaktpersoner har någon form av relation till Noonansyndrom. Du kan läsa mer om vilka erfarenheter varje kontaktperson har på vår hemsida: noonan.nu. Vi lyssnar på vad du har att säga och delar gärna med oss av våra erfarenheter om du vill. Välkommen att höra av dig!

Resurspersoner

Föreningen har ett antal resurspersoner som gärna står till förfogande för oss. Det är bl.a. läkare och pedagoger. Deras kontaktuppgifter hittar du också på noonan.nu

Svenska Noonanföreningens styrelse 2017-2018



Ordförande
Pi Tuvevsson Cohen
pisan@me.com
0735-06 80 90



Vice Ordförande
Elisabeth Ivarsson
elisabeth.ivarsson@hjalmares.se
0731-40 91 80



Sekreterare
Tina Rubbestad
tina.rubbestad@prv.se
0706-18 25 72



Kassör
Håkan Ewerklou
hakan.ewerklou@hotmail.se
0708-84 13 14



Ledamot
Camilla Johansson
musse43@hotmail.com
0733-50 05 34



Ledamot
Jan Olausson
jan.olausson@rehab.se
0709-42 12 77



Ledamot/Redaktör
Anna Johansson
anna@patino.se
0705-30 27 95



Suppleant
Magnus Molander
molvad@antikvariet.se
0728-79 88 27



Suppleant
Nils Svensson
Nils.Svensson@asjungapallen.se
070-5559483

Svenska Noonanföreningen
Box 54, 431 21 Mölndal
Bankgiro 433-0353
noonan.nu
info@noonanforeningen.se
