SVENSKA NOONAN FÖRENINGEN

Nr. 2, 2018

Noonan Nytt

Innehåll

Ordförandespalten
Min fantastiska kontakt med Malmö FF
Min historia med Noonans syndrom
Fakta om Noonans syndrom
Min nya hobby, fotografering
Sällsynta diagnoser

Ordförandespalten

Hej igen, alla vänner!

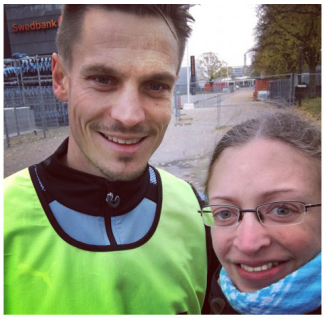
Hoppas ni alla mår bra i den här underbara sommaren som vi har fått! Alla människor är glada och snälla och stan är full av leenden. Hoppas, hoppas, hoppas att det blir lika fint sista veckan i juni, när vi träffas i Norrköping! De senaste åren har vädrets makter ju inte riktigt varit på vår sida. I år ska vi på utflykt till Kolmården, och då vill vi helst lämna jackan, för att inte tala om paraplyet, hemma. De andra dagarna har vi en hel massa kul aktiviteter ”hemma” på Marieborgs folkhögskola. Årsmöte ska vi naturligtvis också ha. Det kommer att bli lika kul som alltid. Det bästa är ju att få träffa alla gamla och nya vänner igen! Det finns fortfarande platser kvar, så om du inte redan anmält dig, så passa på att göra det meddetsamma! (Till elisabeth.ivarsson@hjalmared.se) Så fort vädret slår om ska jag börja längta på riktigt. Just nu gäller det att passa på att njuta av den varma, sköna och vackra bonussommaren.

Nu i helgen var familjen och jag på studiebesök i Kristianstad, där vi hoppas att sonen ska börja i skolan på riksgymnasiet för rörelsehindrade i höst. Kristianstads centrum är nog landets mest tillgängliga stadskärna! De har höjt upp gatunivån i centrum och byggt bort trappstegen in till butikerna, lagt ner värmeslingor mot is och snö, och tagit bort alla trottoarkanter. Alla de gamla fina husen står kvar. Det går alltså att förena tillgänglighet med en historisk stadsmiljö, det visar Kristianstad. Vi har inte fått något antagningsbesked ännu, vi sökte sent eftersom sonen inte var riktigt med på noterna när det handlade om att bo borta. Det krävdes lite kampanjande från vår sida. Nu, efter att ha sett skolan och omgivningarna tycker han att det är spännande. Om min värld är lockande, hanterbar och vacker finns det något att vinna på att erövra den och bli självständig, för varför skulle jag vilja ge mig ut och klara mig själv (om jag slipper) om min värld är full av hinder (t.ex. onödiga trappsteg) och tråkig och ful? Jag tycker att det är värt att tänka på, sjuka och funktionshindrade barn (och deras föräldrar) fastnar alltför ofta i beroende, och det blir liksom aldrig något utrymme för ”kan själv”-driften att utvecklas, eftersom det helt enkelt inte finns så mycket att vinna på ”kan själv” på kort sikt. Att veta att man kan ge sig i väg på egen hand, i en tilltalande miljö, utan att riskera att stöta på en massa hinder motiverar till självständighet och väcker kan själv-driften.

Jag har suttit här, under mitt blommande äppelträd och skrivit den här spalten. Just som jag satt här och funderade och njöt, smällde det ner en fågelblaffa på iPaden i knät. Jag svor. Men, hellre det än att sitta inne i regn och blåst!

Ha en jätteskön försommar och midsommar tills vi ses i Norrköping!

Pi Tufvesson Cohen
Ordförande



Min fantastiska kontakt med Malmö FF

Många av er vet att jag har ett stort intresse för Malmö FF (MFF). Sedan 2009 har jag och min pappa haft MFFs årskort på Stadion med våra egna platser. Vi går på varje hemmamatch i hela säsongen. Det bästa jag vet är när MFF vinner på vår hemmaplan!

Året 2015 startade mitt stora engagemang med MFF. För första gången ordnade jag teckenspråkstolkar till medlemsträffen. MFF har aldrig haft en döv MFF-support på medlemsträff tidigare. Den kvällen blev en av mina bästa kvällar i livet! Vid frågestunden vågade jag stå upp och ställa frågan om tillgänglighet för de döva och hörselskadade att ha teckenspråk på MFF officiella hemsida och att lägga in textning till videoklippen.

Publiken applåderade så högt! MFFs VD, ordförande, sportchef och kommunikationschef uppskattade min god idé och att de kunde tänka sig att lyfta upp tillgängligheten hos klubben. En vecka senare gick jag på ett eget möte med kommunikationschef. Då fick jag gå in i MFFs stora värld! En av mina drömmar blev sann. Vi pratade igenom, samarbetade ihop och blev överens att MFF ordnar teckenspråkstolkar till alla möten och textning till videoklipp. Nu har MFF T-slingor (hjälpmedel för de hörselskadade) i den stora salen.

Min kontakt med MFF är väldigt god. De är fantastiska, ödmjuka och öppna. De har en god respekt för mig. De uppskattar mitt engagemang. Jag har en mycket bra kontakt med sportchefen, Daniel Andersson. Daniel är en fantastisk person med ett stort MFF-hjärta, liksom jag! Han blir alltid glad när vi ses. Han brukar ta sin tid för att stanna och prata med mig.
Jag har träffat MFF-spelarna på mycket nära håll på årsmöte och deras träningar. Om jag är ledig från jobb så brukar jag gå dit och titta på när de tränar. Jag har stått tillsammans med Markus Rosenberg, Anton Tinnerholm, Anders Christiansen och Johan Dahlin, och tagit bild på oss.

Vid det senaste årsmötet i mars uppfyllde jag en av mina MFFs-drömmar. Drömmen var att visa upp dövas applåd på ett årsmöte. Dövas applåd är att dra upp båda händerna och vinka. Jag visade upp. Vad hände? Alla i publiken och hela MFFs organisation började applådera med mig! Det var minst 350 MFF-supportrar på årsmötet! Jag tittade på alla händer som drog upp och applåderade. Det är ett av mina bästa ögonblick i livet!! Ett minne för livet! Jag blir rörd så fort när jag tänker på det!

Himmelsblå-kramar från Lina

Min historia med Noonans syndrom

Hej allihopa

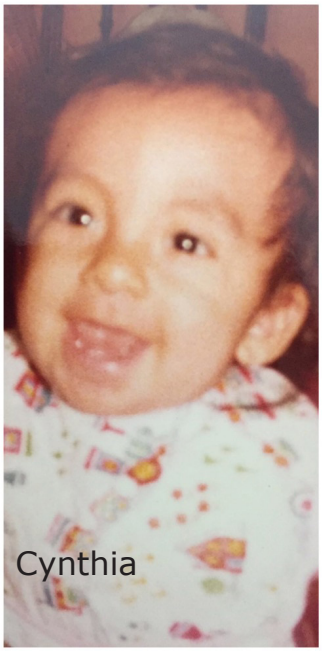
Jag heter Cynthia Anticona, jag är 35 år gammal och kommer från Peru. Jag bor i Umeå med min man Erik och vår son Daniel. Min historia med Noonans syndrom (NS) började för ett år sedan när Daniel blev diagnosticerad. Här vill jag berätta lite om min upplevelse som mamma och diagnosbärare, för att jag har också NS men visste inte om det tills vi fick Daniel.

Daniel föddes med pulmonär stenos och från början trodde läkarna att han skulle behöva öppen hjärtkirurgi men efter några månader hade problemet minskat av sig själv och då bestämde läkarna att bara kontrollera Daniels hjärta regelbundet. Men det största problemet som vi har kämpat med sedan han föddes är maten.

Daniel kan inte äta fast mat, han har svårighet att svälja olika konsistenser och en stor tendens att kräkas. Trots detta problem har han vuxit bra tills nu på grund av en speciell näringsdryck som han dricker på nappflaska. Som mamma är jag jättetacksam för det men samtidigt måste jag säga att jag inte kunna mata min son har varit ett stort problem i mitt liv. Daniel ammade aldrig bra och när vi inte visste om hans syndrom tyckte nästan alla att det var mitt fel, att jag inte hade en bra position när jag ammade och att jag var stressad och att han ammade även när jag kände att han inte sög från mitt bröst. Någonting liknande hände när han inte ville dricka från nappflaskan eller äta fast mat, det blev återigen mitt fel för att jag inte hade tålamod eller att jag ville ge honom mycket mer mat än han behövde. Under den där tiden kände jag att jag hade blivit psykiskt påverkad för att jag såg och kände att någonting riktigt dåligt hände med min son men ingen trodde på mig. Dessutom pratade jag inte svenska och då kunde inte uttrycka mina tankar och känslor ordentligt, och inte heller förstå vad läkarna sa varje gång vi tog Daniel till sjukhuset på grund av hans problem med maten.

Det var egentligen efter diagnosen (Daniel var 6 månader gammal) som alla inklusive läkarna förstod att Daniel hade ett riktigt problem att äta och att vi behövde stöd för att mata vår son. Det blev bättre då men samtidigt medförde hans diagnos mer ”problem” till mitt liv. Å ena sidan blev jag extremt orolig för hur Daniels liv skulle bli påverkat av syndromet: skulle han kunna lära sig att äta? gå i skolan?, gå på universitetet och jobba och ha en framgångsrik framtid som jag hade drömt om? Och att inte kunna få svar på alla mina frågor var mycket frustrerande, jag var ledsen och arg hela tiden och under en period kunde jag inte sova alls, varje natt hade jag mycket att läsa, allt som finns om Noonans syndrom, många vetenskapliga artiklar och riktlinjer, många webbsidor och bloggar. Jag behövde verkligen få kunskap för att således få makt och kontroll, två saker som alltid har gett mig säkerhet och lugn i mitt liv.

Å andra sidan kom också min egen diagnos men från början fanns det inte plats i min hjärna eller hjärta för att tänka och känna hur det var, vad det betydde för mig att vara NS-bärare. Först hittade jag en positiv sida att eftersom jag hade haft ett ganska normalt liv så skulle det bli detsamma för Daniel. Men enligt befintlig kunskap, har syndromet ett stort spektrum och symptom och tecken varierar mycket från patient till patient oberoende av mutationen. Så det fanns egentligen ingen garanti för att tänka att Daniel skulle ha ”så mycket tur” som jag. Sedan kom lite tid för att reflektera om mig själv och nu finns det fortfarande många olika känslor och tankar.



Cynthia

Daniel

Ibland känner jag mig ledsen för att jag nu förstår varför jag hade så mycket problem med maten och många andra saker i mitt liv. Jag var alltid en jobbig flicka som inte ville äta och min mamma led mycket på grund av det. Många gånger kände jag mig så skyldig och undrade vad som var fel på mig? Varför var jag så jobbig? Maten var inte mitt enda problem utan jag hade också stora problem med min kropp. Jag var svag i musklerna och hade dålig balans. Dessutom hade jag ett konstigt ansikte och särskilt fula ögon. Jag kommer aldrig glömma när jag var 7 år och en klasskamrat kom till mig och frågade varför hade jag så konstiga och fula ögon? ”Du har grodögon” sa hon. Då som barn och tonåring hade jag jättelågt självförtroende och kände ett stort behov av att visa att jag också kunde vara bra på något. Den aspekten som inte var så dålig var min akademiska utveckling och då när jag var liten bestämde jag mig för att jobba hårt för att vara bäst i min klass. Min ansträngning gav mig goda resultat för att jag blev ofta en av de bästa och alla sa att jag var intelligent och min pappa var stolt över mig för att jag var så duktig i skolan och var intelligent som honom.

Att vara intelligent blev min styrka under många år men nu tycker jag inte att jag är så intelligent som många tror. Jag tycker att jag mer är hårt arbetande än intelligent och det var på grund om mitt hårda arbete jag klarade att studera odontologi i Peru och sen kom till Sverige för att studera ett masterprogram i folkhälsa och ta en doktorsexamen i epidemiologi. Det är på grund av detta behov av att vara perfekt som jag alltid har gillat utmaningar och haft höga förväntningar på mig själv som kvinna, professionellt, fru och mamma. Det är nu lättare för mig att förstå varför det är så svårt för mig att hantera alla Daniels problem med maten och vara positiv över hans framtid. Att förstå hjälper dock inte så mycket med att bearbeta sorgen. Det gör ont att Daniel fick en sjukdom av mig och många gånger tänker jag att om jag hade vetat om mitt syndrom skulle jag aldrig skaffat ett barn. Samtidigt försöker jag att leta efter en anledning till varför detta hände oss? Men det finns inget svar och man lär sig att leva med smärtan och frågorna. Tiden hjälper ändå och den har hjälpt mig och Daniel, livet ser nu bättre ut och framtiden ser mycket mer positiv ut. Daniel går i förskolan nu och jag har börjat jobba några timmar vilket har hjälpt mig att distrahera mig och använda min energi på ett bättre sätt, ett exempel är Noonnan-föreningen i Peru som jag startade för 3 månader sedan tillsammans med andra peruanska mammor.

Allt är relativt, säger ofta Erik, och det är sant, för ett år sedan kände jag mig som världens mest miserabla person och nu kan jag se att vi ändå hade tur och att jag måste vara tacksam till livet för att mitt barn växer och får alla resurser från hälsovården som han behöver. Dessa rättigheter finns inte i mitt hemland och många behöver hjälp. Förresten, jag hoppas att min historia kan hjälpa er att känna hopp om att allt kommer att bli bättre med tiden.

Cynthia Anticona

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.

Min nya hobby, fotografering

Jag vill berätta om mitt nya intresse, fotografering mest av fåglar. Det började med att jag var på en utställning som min kompis Pär hade på Mölnlycke bibliotek. Han hade tagit bilder under sina resor med familjen. Då blev jag inspirerad av att börja fotografera. Mamma hade köpt en ny kamera så jag fick hennes gamla. Den använde jag i början men den var inte bra så nu har jag fått hennes nya.

Jag tycker mycket om fåglar så det blev naturligt att börja fotografera just fåglar. Vi har varit i Varberg på Naturum men där kommer man inte så nära fåglarna att man kan fota dem. En annan gång var vi vid Varbergs fästning där fanns det några arter. Men ett bra ställe är slottskogen i Göteborg. Där finns massor med olika arter och det är många som matar fåglarna så man kommer väldigt nära. Jag får hela tiden berätta för Mamma vad de heter. Hon säger fiskmås till alla arter men då rättar jag henne och säger att det är gråtrut, havstrut eller t.ex. silltrut. Jag vill hela tiden hitta nya arter att fotografera för det är inte roligt att fota samma arter hela tiden. Jag hoppas kunna ha en utställning med mina fotogrfier i framtiden. Här ser ni några av mina bilder. Det blev en hummelbild också när vårt körsbärsträd blommade var det fullt med humlor i trädet. **Benjamin Patino**

SÄLLSYNTA DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

Tre nya i den sällsynta styrelsen

På vårt årsmöte den 21 april valdes tre nya ledamöter in i förbundsstyrelsen. Årsmötesordförande var Lise Lidbäck, ordförande i Neuroförbundet. Hon har en sällsynt diagnos och är medlem hos oss. Alltså är Lise en av över 15 000 medlemmar som utgör Riksförbundet! Ifjol deltog vi för första gången i Stockholms Pride-parad. Projekten har stora betydelse för verksamheten. Under politikerveckan i Almedalen företräddes vi av unga vuxna från Övergångsprojektet.

Vikten av att ha den personliga berättelsen som utgångspunkt, för att göra allmänhet och politiker uppmärksamma på hur det är att leva med eller nära en sällsynt diagnos, togs också upp. Detta då vi förra året publicerade flera sådana livsberättelser på hemsidan. Höstmötet 2017 fick bra betyg av deltagarna, och vi får hoppas på ett lika givande Höstmöte i år.

Nedslående är svårigheterna att åstadkomma en positiv utveckling inom hälso- och sjukvårdsområdet. Vår nya medlemsundersökning från 2017 visade att det inte blivit några nämnvärda förbättringar av vården för personer som har sällsynta diagnoser, jämfört med en motsvarande undersökning som vi gjorde för tio år sedan. Gång på gång upprepar vi våra budskap på nationell, nordisk och europeisk nivå på möten och andra sammankomster. Ett exempel på att intressepolitiken gör avtryck är omdaningen av vården som Sveriges Kommuner och Landsting (SKL) nu kommer att göra inom nationella programområden, varav ett för sällsynta sjukdomar.

Morgan Eklund, politiskt sakkunnig, Socialdepartementet, berättade om regeringens arbete med området sällsynta diagnoser, med inriktning på stärkt nationell samordning, samt den nya överenskommelsen med SKL, som innebär en särskild satsning på Centrumen för Sällsynta Diagnoser (CSD) och patientorganisationer. Dagen före årsmötet fick Sällsynta diagnoser besked från Socialstyrelsen att vi beviljats medel från satsningen till vårt projekt ”Sällsynt stark” (se sidan 2).

Morgans presentation finns på hemsidan.

Tre nya ledamöter valdes in i styrelsen på årsmötet, från vänster Beata Ferencz, Nette Enström och Caroline Åkerhielm

ORDFÖRANDE HAR ORDET

Tack för förtroendet!

Sällsynta året 2017 har fått godkänt av årsmötet. Styrelsen och kansliet kan känna sig nöjda med förtroendet hos medlemmarna. Ett sällsynt tåligt släkte som trots att förändringar och förbättringar låter vänta på sig, ändå upplever att förbundet är framgångsrikt och att arbetet ger uppmärksamhet för området. Stort tack för förtroendet!

Men trots idogt påverkansarbete kan vi konstatera att människor som har kroniska sjukdomar i allmänhet och sällsynta tillstånd i synnerhet inte kan förlita sig på att det finns fungerande vård, vilket är medlemmarnas tydligaste problemområde.

I valet kommer vården att vara en av de tre viktigast frågorna. Men jag har mycket lite tilltro till att de löften och åtgärder som utlovas kommer att fokusera på eller leda till någon större förbättring på vårt område. Sällsynta patienter behöver under hela livet en vård som både är centraliserad, med kompetens om diagnoser, och samtidigt en välfungerande vård på hemmaplan som primärvård, habilitering/rehabilitering och andra vårdinsatser, samt möjlighet att ha kontakt med experter på diagnosen. Inte för mycket begärt kan tyckas och en självklarhet för många andra tillstånd. Men en ljuspunkt som ger hopp är att sällsynta diagnoser har ett eget programområde i Sveriges Kommuner och Landstings (SKL) nya nationella arbete om kunskapsstyrning. Det betyder att vi i alla fall finns på ett tydligare sätt på vårdkartan. Förhoppningsvis kan det leda till förbättringar.

Elisabeth Wallenius
Förbundsordförande

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 Noonans syndrom. 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 Tuvesson Cohen
pisan@me.com
0735-06 80 90

Vice Ordförande
Elisabeth Ivarsson
elisabeth.ivarsson@hjalmared.se
0722-16 64 68

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

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

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

Ledamot
Jan Olausson
jan.olausson@rebab.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@asljungapallen.se
070-5559483

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