SVENSKA NOONAN FÖRENINGEN

Noonan Nytt

Nr. 4, 2013

Innehåll

Ordförandespalten
Hemsidan
Noonan syndrom
Sällsynta Diagnoser
Medlemsregister
Noonan Häng
Inbjudan Familjekonferens 2014
Kontaktuppgifter

Ordförandespalten

Hej igen, alla gamla och nya vänner. Ojojoj, vad ett år går fort! Nu är det snart jul igen och sen blir det nyår och sen...dags för nästa års läger, i Bollnäs den här gången. Så vi ses på Bollnäs Folkhögskola, samma vecka som vanligt. Första inbjudan i detta nummer, missa den inte!

Men innan dess vill jag passa på att påminna om vårt extra årsmöte per telefon, som vi har i december varje år. I år blir det torsdagen 12 december kl. 20.30. Det är då vi klubbar nästa års budget och verksamhetsplan, så det är ett viktigt möte. Men det brukar vara svårt att få fler medlemmar att delta. Anmäl dig till mig senast 5 december på e-post: **pi.tuvesson@lsn.se,** så mejlar jag dagordning och möteshandlingar!

Som medlem i Svenska Noonanföreningen är man ju också medlem i Riksförbundet Sällsynta Diagnoser, och vi i vår förening deltar flitigt i deras aktiviteter. Nu satsar Riksförbundet mycket på att skapa regionala brukarnätverk som ska vara med från början och påverka de regionala centra för sällsynta diagnoser som ska byggas upp vid (förhoppningsvis alla) universitetssjukhusen. På vissa ställen har man redan kommit i gång, på andra har man beslutat att inrätta ett centrum (Linköping) och på andra håll har det inte hänt någonting (här i söder). Men arbetet fortsätter, och vi ska försöka hålla våra läsare uppdaterade om vad som händer.

I mitten av november hade vi en diagnosträff i Alingsås. Det var första gången som föreningen anordnade en sådan, och jag vill tacka deltagarna och Elisabeth och Anna från styrelsen, som stod för arrangemanget. Läs mer om Alingsåsträffen i detta nummer.

Till sist hoppas jag att alla läsare får en vacker och vit jul, som på den här bilden. Den har några år på nacken, för här nere i Skåne är vi inte bortskämda med julesnö, vi brukar få dras med småregn och julemulet.

SVENSKA NOONANFÖRENINGEN

Är du inte redan medlem i Svenska Noonanföreningen? Gå in på vår hemsida och fyll i formuläret under BLI MEDLEM.
Är du redan medlem? Håll koll på föreningens aktiviteter i kalendariet på hemsidan, chatta eller lämna tips och synpunkter i mail till: info@noonanforeningen.se

Här hittar du oss: **www.noonan.nu**

Pi Tufvesson Cohen

Fakta om Noonan Syndrom

Noonan syndrom är en ärftligt genetiskt avvikelse som domineras av avvikande ansiktsdrag, medfött hjärtfel och kortväxthet. I vissa fall är det föräldrar med Noonan 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 Noonan 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 Noonan syndrom varierar symtomen avsevärt från individ till individ.

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

Några av de vanligaste symtomen är:

- 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.

SVENSK INSAMLINGS KONTROLL
Stöd arbetet för en god vård för sällsynta diagnoser
Pg 90 01 56-1

SÄLLSYNTA DIAGNOSER
RARE DISEASES SWEDEN

Ordförande och kontaktperson möte 5-6 oktober

Årets möte genomfördes på Hotell Winn i Haninge. Vår förbundsordförande Elisabeth hälsade välkommen och passade på att berätta om hur förbundet arbetar med intressepolitik som bland annat innebär uppvaktning av politiker och beslutsfattare så kallad lobbying. Vidare besvarar förbundet remisser från socialstyrelsen, socialdepartementet och andra aktörer. Dessutom kallas förbundet till olika seminarier för att berätta om den sällsynta problematiken och vad som behöver göras för våra olika diagnos grupper. I höst har detta arbete resulterat i ett antal motioner till riksdagen, som berör våra frågor.

Bland de förmåner, som förbundets medlemmar har nämnde Elisabeth den medlemsförsäkring, som omfattar alla medlemmar och förtroendevalda på föreningarnas egna aktiviteter samt restiden till dessa. Vidare kan varje förening ansöka om ett stöd för sin förening på 5000- 6000 kronor per år.

Malin Holmberg, som är projektledare för förbundets projekt för regionala brukar nätverk. Berättar om de olika aktiviteter som genomförts under året. I början av december och under januari kommer dessutom en utbildning i två delar i påverkans arbete att genomföras för personer, som varit aktiva i dessa nätverk. Det finns stor entusiasm och vilja att vara med och påverka uppbyggnaden av de regionala medicinska centra som etableras.

På mötet deltog även representanter från Linköpings universitetssjukhus och Akademiska sjukhuset i Uppsala. De berättade om hur långt arbetet med medicinskt centrum kommit på respektive sjukhus. Arbetet går framåt om än i olika takt på de olika sjukhusen. Under hösten har Umeå, som sista brukar nätverk, haft en första träff. Noonan syndrom finns representerat på alla ställen.

Under konferensen genomfördes också en workshop bl a på temat ” Hur upplever du medlemskapet i riksförbundet, hur kan föreningarna bli mer delaktiga och vad kan du göra för att riksförbundet ska vara mer delaktigt i din förening? Det blev intensiva diskussioner och förbundsstyrelsen fick många intressanta och bra förslag att integrera i förbundets fortsatta arbete.

Internationellt samarbete

I slutet av oktober deltog jag och ordförande Elisabeth i EURORDIS årliga medlemsmöte i Paris. Många intressanta frågor var på dagordningen.
Mötet beslutade bland annat att inför det stundande EU-valet ha ett gemensamt frågebatteri att ställa till de kandidater, som partierna i de olika europeiska länderna nominerat. Under januari ska dessa frågor tas fram och skickas ut till organisationerna i de olika länderna.

Vidare beslutades att Vård ska vara temat inför Sällsynta dagen 2014. Perioden fram till 2019 kommer en rad olika publicitets skapande insatser att genomföras. Beslut finns om att ha ett Sällsynt År 2019. Detta sammanfaller med EURORDIS 20 års jubileum. Riksförbundet kommer igen med fler detaljer längre fram.

Ett annat beslut som antogs var att arbeta för en global organisation för sällsynta diagnoser. Kontakter har tagits med förbund i bl a Nordamerika och Australien. Detta följer vi med stort intresse.

Ingrid Wadenheim

Brukarnätverk

Ska vi få något centrum för sällsynta diagnoser i söder?
Den åttonde november var det dags för det tredje mötet i Sällsynta diagnosers regionala nätverk syd. Vi här nere i söder har kommit på efterkälken när det gäller uppbyggnaden av centra för sällsynta diagnoser. Det har knappast hänt någonting ännu. Ulf Kristoffersson från Klinisk genetik var med på mötet och berättade att han hade hört att han skulle bereda sig på att få ett uppdrag att utreda frågan. Det finns alltså inte ens någon utredning på gång än. Suck, säger vi.

Veronica Wingstedt de Flon kom däremot med glädjande besked: det har fattats beslut om att inrätta ett center för sällsynta diagnoser i Linköping. Det var skönt att höra att inte alla är lika saktfärdiga!

Men skam den som ger sig! Vi hade inspirerande besök av Beth Sundell Eriksson, som är hjärnskadaeoordinator på Orups sjukhus. Hjärnskadekoordinatorn är till för att hjälpa patienter och deras anhöriga att hitta rätt i vården och i kontakt med diverse myndigheter. En patient kan ha så många som 45 olika kontakter inom vården eller myndigheterna, som hen eller de anhöriga ska hålla reda på och försöka samordna. Känns det igen? När vi satte samman en önskelista över vad vårt idealcenter skulle erbjuda kom en sådan här lotstjänst högt upp. När det nu redan finns en sådan tjänst i regionen behöver vi lära oss så mycket vi kan av Beth och hennes kollega. Vi ska inte uppfinna den djupa tallriken igen, som de säger i Danmark.

Medan Beths besök var inspirerande, var vår egen Ingrid Wadenheims presentation mer nedslående. Ingrid berättade för oss hur Södra sjukvårdsregionen är organiserad, hur beslutgången ser ut och på vilka nivåer patienter och anhöriga får vara med och utöva inflytande. Ingrids presentation var bra och redig, men vad hjälper det när organisationen är så förvirrande? Bara en sådan sak som att Södra sjukvårdsregionen (Skåne, Blekinge, Kronoberg och södra Halland) och Region Skåne är på olika nivåer, men ändå benämns ”region”. Vi får se till att sätta oss in i organisationen och säkerställa att Sällsynta diagnoser blir representerat i så många sammanhang som möjligt.

Nu i december och januari ska ett tjugotal andra sällsynta nätverkare och jag åka på två utbildningshelger, som Riksförbundet Sällsynta diagnoser anordnar på Tollare folkhögskola i Stockholm. Det är en utbildning i påverkansarbete, och det ska bli riktigt spännande. Sedan kan vi förhoppningsvis få luft under vingarna och hjälpa varandra att påverka våra politiker så att det händer någonting!

Medlemsregistret

Från och med nästa år tar jag över föreningens medlemsregister efter Ingrid Wadenheim.
Tack, Ingrid för ditt idoga arbete under många år!
För att medlemsregistret ska fungera bra behöver det ständigt underhållas och uppdateras. Du kan hjälpa till genom att anmäla alla ändringar, eller lägga till e-postadress till:

info@noonanforeningen.se

Väl mött,

Pi Tufvesson Cohen

Diagnoshäng i Alingsås

Vi var ett glatt gäng som samlades i Alingsås för en diagnosträff. Vi anlände till Alingsås på fredagkvällen där Elisabeth tog emot oss. När vi fått våra rum åkte vi till restaurang Delideli där vi åt en god middag.

På lördagen promenerade vi till centrum, det blev först lite shopping på Baldershage en jätte mysig inredningsbutik och så lite fika på Nygrens Café.

Sedan bar det av mot bowlinghallen. Vi delades upp i två lag och körde bowling i en och en halv timma det kändes i benen efteråt men oj vad kul vi hade. Därefter blev det en välförtjänt lunch då också Göran Tingström anslöt. Göran höll senare ett föredrag för oss andra. - Från särskola till arbetsliv.

Vi åt middag på vandrarhemmet på kvällen och fick besök av Petra och hennes man Martin vilket gav jubel. Jätte kul att Ni kunde komma förbi.

Till frukost innan hemresan hade vi en kort utvärdering. Vi undrade om det fanns idéer till nästa träff och det fanns det gott om. Det sprudlade av förslag så nu har vi många bra tips till nästa gång. Vi kom också fram till att döpa träffarna till **Diagnoshäng** tack vare Sara.

Tack Elisabeth för att Du ordnat så bra och Tack Leo för att Du var vår guide.

Hälsningar Anna Johansson

Inbjudan till Familjekonferens 2014

Bollnäs folkhögskola ligger vid Ljusnans strand med naturen nära inpå och stadskärnan inom bekvämt promenadavstånd. Här kommer nästa års Familje konferens hållas. Bollnäs ligger ca 27 mil från Stockholm och därifrån med tåg tar det ca två timmar.

Vi kommer b la att få en föreläsning av Elisabeth Wahlin. **Drivkraft, energi och motivation!** – om att uppmuntra sin inre drivkraft och få mer energi. En inspirationsföreläsning om att finna nya möjligheter och få energi på livets krokiga vägar och spännande avfarter.

Vi kommer med mer information och anmälningsblankett i Noonan Nytt 1, nästa år.

Deltagaravgift

4-17 år betalar 600kr
18 år och uppåt betalar 1600kr
Diagnosbärare GRATIS

Varmt Välkomna till Bollnäs

25-29 Juni

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 Noonan 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 2013-2014

Ordförande Pi Tufvesson Cohen	0735-06 80 90 pi.tuvesson@lsn.se
Vice ordförande Elisabeth Ivarsson	0322-63 33 41 elisabeth.ivarsson@hjalmared.se
Kassör Rickard Dahlroth	040-23 57 77 rickard.dahlroth@axis.com
Sekreterare Camilla Johansson	033-13 05 34 musse43@hotmail.com
Vice sekreterare Elisabeth Ivarsson	0322-63 33 41 elisabeth.ivarsson@hjalmared.se
Ledamot Anna Johansson	0705-30 27 95 anna@patino.se
Ersättare Erica Freij Ledel	0733-68 70 32 erica.ledel@netatonce.net
Ersättare Tina Rubbestad	0706-18 25 72 tina.rubbestad@prv.se

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