



Noonan Nytt

Nr. 1, 2021



Ordförandespalten



Hej alla medlemmar

Så har vi gått in i det andra pandemiåret, och vi lever fortfarande under en massa restriktioner. Nu vill vi ha våra liv tillbaka, allihop! Folkhälsomyndigheten håller fast vid målet att alla ska vara vaccinerade till midsommar, men vi i föreningens styrelse tror inte riktigt på det längre. Framförallt tror vi inte på att restriktionerna ska hinna lyftas till tisdag 29 juni, och det är ju det som är relevant för oss. Därför har vi beslutat att flytta fram vår sommarkonferens fem veckor och det blir i stället söndag 1 augusti till torsdag 5 augusti. Vi brukar ju ha tisdag-lördag nuförtiden, men de hade ett bröllopsällskap inbokat torsdag till lördag, så vi valde att lägga lägret från söndagen. Vi valde att handla snabbt, och få ut informationen om detta så snabbt som möjligt, eftersom vi vet att folk måste boka semestrar tidigt, och hoppas verkligen att vi inte ställer till det alltför mycket för våra medlemmar, men å andra sidan ger det oss en chans att faktiskt genomföra vår verksamhet i år. Vi har också skickat ut mejl till alla medlemmar som vi har e-postadresser till och informerat om ändringen. Om du inte fått något kanske vi saknar din e-postadress, så passa på och meddela den! Inbjudan till sommarkonferensen finns i detta nummer, och precis som förra året ska ingen betala deltagaravgiften förrän det är säkert att lägret kan genomföras!

Vad alla, däremot, ska betala så snart som möjligt är medlemsavgiften! Fakturan går ut kring månadsskiftet februari-mars och ska vara betald 31 mars, det flyttar vi inte på.

En annan aktivitet som har skjutits upp är Ågrenskas familjevistelse med Noonans syndrom. Den var planerad till 1-5 februari i år, men kommer i stället att äga rum i oktober. Mer info i detta nummer.

Cynthia Anticono och Erik Hauer har tagit över redaktörskapet för Noonannytt från och med i år. Det ska bli jättekul att jobba ihop med er! Jag vill naturligtvis passa på och tacka Anna Johansson, som skött tidningen under många år, och stått ut med mitt krångel. Tack Anna! Och, än en gång: Välkomna Cynthia och Erik!

Till sist: jag hoppas att vi äntligen kan få träffas på Vann i augusti, det är ju det vår förening finns till för! Jag längtar.

Många hälsningar och hopp om en bättre vår och många sprutor!

Pi Tufvesson Cohen

Ordförande

Fakta om Noonans syndrom

Noonans syndrom är en ärftligt genetisk avvikelse som domineras av avvikande ansiktsdrag, medför 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 symptom. När det gäller barn med Noonans syndrom varierar symptomen avsevärt från individ till individ.

Dags för medlemsavgift

Snart får Ni som medlemmar ett brev med inbetalningskort för 2021 års medlemsavgift. Betald medlemsavgift är en förutsättning för deltagande på familjekonferenserna och andra träffar.

Avgiften är oförändrad; 200 kr för huvudmedlem med rösträtt, 75 kr för familjemedlem med rösträtt (from. 18 år) och 150 kr för stödmedlem utan rösträtt. Avgiften ska vara betald senast den 31 mars till vårt bankgiro 433-0353 eller swish: 123 160 14 34.

Kom ihåg att skriva ME2021 och samtliga namn i meddelandefältet.

Vi har skickat ut mail till alla medlemmar (genom föreningsstöd). Om Ni inte har fått det har vi inte era rätta e-postadresser. Skicka in den (och ev. andra ändringar) till: pisan@me.com, så att vi kan uppdatera våra uppgifter.

Nytt från Ågrenska

Noonans Syndrom 2021 är uppskjuten till oktober!

Tid

4 okt 11:00 - 8 okt 12:15 2021

Sista anmälningsdag

10 jun 2020

Plats

Ågrenska, Lilla Amundön, Lillövägen 20, Hovås

Arrangör

Familjeverksamheten

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 symptomen avtar eller försvinner ju äldre barnet blir.

Kontaktuppgifter

Anna-Karin Björnström, koordinator, 031-750 91 41, anna-karin.bjornstrom@agrenska.se

Elisabeth Arvidsson, administratör 031-750 91 46, agrenska@agrenska.se

Annica Jansson, administratör 031-750 91 62, annica.jansson@agrenska.se

Vi pratar med...

Hej alla medlemmar! Ett nytt år kommer med nya idéer och här vill vi introducera en ny sektion i tidningen. Vi kommer att intervjuar olika personer som har en koppling till Noonans syndrom och vi hoppas att vi kan lära oss mycket. I detta nummer vill vi presentera en intervju med Dr Pierpont. Trevlig läsning! /Cynthia

För några år sedan började jag söka information om neuropsykologiska problem kopplade till Noonans syndrom eftersom jag oroar mig för min sons beteende. Jag hittade flera intressanta artiklar, och det var så jag upptäckte Dr. Rene Pierponts arbete. Det var särskilt en fras i hennes biografi på Minnesota universitets hemsida som gjorde intryck på mig:

“Dr. Pierpont har en passion för forskning och för att sprida forskningsresultat som förbättrar livet för barnen.” Denna passion märks tydligt i hennes populärvetenskapliga texter och i hennes samarbete med välgörenhetsorganisationer. Jag forskar själv i hälsofrågor och kan verkligen intyga att popularisera forskningsresultat och arbeta för att omsätta nya forskningsrön i samhällsnyttiga insatser inte är något som prioriteras inom vetenskapssamhället och att det är extremt krävande. Därför beundrar jag dr. Pierpont mycket och kontaktade henne för den här intervjun.

Dr. Pierpont är neuropsykolog och lektor i barnmedicin vid Minnesota universitet. Hon är specialist i att bedöma barn med sällsynta genetiska syndrom och har forskat mycket om neurokognitiv- och beteendeutveckling hos barn med Noonans syndrom. Hon har skrivit en barnbok om Noonans syndrom: *Anna's big week: a Story about Living with Noonan Syndrome* och en handledning för lärare: *Attention and Executive Function Concerns in Children with Noonan Syndrome*, som finns tillgänglig online.

Här kommer mina frågor och dr. Pierponts svar:

Jag: Kan du berätta varför du har ägnat så mycket av din forskning och ditt arbete åt barn med Noonans syndrom?

Dr Pierpont: Jag började intressera mig för Noonans syndrom kring år 2006. Jag kände till syndromet eftersom min mor var genetiker och forskade om ett par av de typiska hjärtfelen. Hon berättade att den första gen som knyts till Noonans syndrom (PTPN11) hade upptäckts så sent som fem år tidigare.

Jag var doktorand då och studerade barns kognitiva och språkliga utveckling. Jag deltog i ett möte med the Noonan Syndrome support group, och blev omedelbart mycket intresserad av att ta reda på mer om barnen jag träffat på mötet. På den tiden fanns det inte mycket kunskap om hur Noonans syndrom påverkar utveckling, språk, inlärning och beteende. Jag ville bidra med kunskap som familjer behöver för att komma i kontakt med resurser och hjälpmedel som kan hjälpa dem att stötta barnet.

Jag: Du har studerat flera aspekter av Noonanbarnens neuropsykologiska utveckling, vill du berätta om några av dina viktigaste rön?

Dr. Pierpont: Visst. Det första jag insåg när jag började forska i ämnet är att Noonans syndrom påverkar varje person olika. Vissa barn växer upp utan några uppenbara neuropsykologiska problem, medan andra ställs inför olika utbildningsmässiga, sociala eller känslomässiga problem. En del av denna variation förklaras av det faktum att Noonans syndrom orsakas av olika genvarianter. En stor andel av variationen förklaras dock av andra faktorer. Jag försöker alltid ta reda på vilka faktorer som främst förklarar varför vissa barn har det svårt med inlärning och beteende. Jag antar att vissa av dessa faktorer kan modifieras av pedagogiskt stöd och medicinska framsteg. När vi väl vet vad som orsakar barnens neuropsykologiska svårigheter, så kan vi hantera dem mer effektivt.

Jag: Det är vanligt att föräldrar till Noonanbarn menar att barnens "avvikande" beteende beror på syndromet. Har du några tips för att hjälpa föräldrar att skilja mellan när det verkligen är så och när de här beteendena bara är uttryck för barnens unika personlighet eller ett resultat av yttre faktorer som överbeskyddande föräldrar?

Dr. Pierpont: Jag är glad att du tog upp det här. Det är en fråga som jag fått många gånger från föräldrar. Vanligen låter det ungefär: "Hur vet jag om det här beteendet beror på Noonans eller bara på mitt barns personlighet?"

Mitt svar är att det kan vi inte veta med 100% säkerhet, åtminstone inte med de kliniska och vetenskapliga metoder vi har idag. Flera av de skolproblem som hör ihop med Noonans syndrom finns också i resten av befolkningen. Det som är speciellt med Noonans syndrom är att många egenskaper och karaktäristika (t.ex. svårigheter med uppmärksamhet, impuls kontroll och känslohantering) uppträder hos många fler än förväntat. Vi vet också att de gener som associeras med Noonans syndrom är viktiga i hjärnans utveckling. Därför kan pedagogisk och psykologisk undersökning och bedömning vara mycket viktigt.

När det gäller vad man kan göra åt beteendeproblem, försöker jag ofta få familjer att fundera över om det "avvikande" beteendet faktiskt verkligen är ett problem. Påverkar beteendet hur barnet fungerar? Påverkar det barnets förmåga att komma överens med andra barn? Påverkar de barnets förmåga att fullgöra viktiga uppgifter eller klara skolan? Orsakar beteendet mycket besvär för barnet eller familjen (t.ex. oro, dålig självkänsla, konflikter)? Om familjen svarar "nej" på dessa frågor, så kanske man inte behöver göra något för att anpassa omgivningen eller förändra beteendet. Om svaret är "ja", så måste man ta itu med problemet. Pedagogiskt stöd i skolan, beteendeterapi, medicinering, ökad medvetenhet och acceptans samt aktiviteter som minskar stress och främjar hälsa är metoder som kan vara till hjälp för att hantera beteendeproblem.

Om boken

Jag: Hur kom det sig att du skrev *Anna's Big Week: A Story about Living With Noonan Syndrome* och vad vill du uppnå med den?

Dr. Pierpont: Från början av det här bokprojektet ville min medförfattare Saakshi och jag göra kunskap om Noonans syndrom mer tillgänglig för barn. Vi ville också förmedla vetenskaplig och medicinsk kunskap om syndromet i tillgänglig form. Dessutom ville vi att boken skulle vara till hjälp för föräldrar som ville börja diskutera Noonans syndrom med sitt barn. När vi arbetade med boken fick vi massor av feedback från familjer med Noonanbarn och från några av de läkare som behandlar patienter med Noonans syndrom. Vi ville att boken skulle belysa en del av deras vardagsliv. Olika egenskaper hos huvudkaraktären Anna återspeglar berättelser och idéer från dessa samtal. Efterhand som projektet utvecklades och vi började arbeta med illustratören, förändrades mina egna syften. Jag insåg att ett annat avgörande skäl till att jag arbetade med den här boken var att jag ville att Noonanbarnen skulle få reda på att de är oerhört intressanta och

viktiga och värda att skriva om. När jag har läst böcker och tittat på TV med mina egna barn har jag gång på gång känt att media behöver bli bättre på att visa upp all mångfald som finns i vår värld. Jag tror att det särskilt behövs när det gäller människor med medicinska och utvecklingsmässiga tillstånd. År 2018 var det fortfarande sällan man fick se en karaktär med en kronisk sjukdom eller en genetisk avvikelse som bara lever sitt liv och gör coola saker som var huvudperson i en bok. Jag ville göra en insats för att ändra på det.

Jag: Är det någon aspekt av syndromet och de problem som det medför för fysisk, mental och emotionell hälsa som inte finns med, men som du skulle ha velat få med i boken?

Dr. Pierpont: Vi skapade intrigen i *Annas Stora Vecka* så att Anna skulle vara med på en konferens om Noonans syndrom i slutet av boken eftersom vi ville gestalta de olika typiska dragen i Noonans syndrom i flera olika karaktärer och förklara hur dessa (t.ex. hörselskada, blödningsproblem, hjärtfel) kan skilja sig från den ena diagnosbäraren till den andra. Det var omöjligt att få med alla aspekter av syndromet i en och samma historia, men vi försökte gestalta ett brett urval av aspekter i de olika karaktärerna.

Ett av de problem som inte förekommer särskilt mycket i boken (men som är i allra högsta grad relevant för många familjer när barnen är små) är uppfödningssproblem. Många spädbarn och småbarn är dåliga på att suga och svälja, kräks, har dålig aptit och lider av andra uppfödningssproblem. Även om vissa barn fortfarande kan ha dessa problem när de är äldre, så är de ofta mindre dominerande när barnen uppnår Annas ålder än under utvecklingens tidigare stadier.

En annan aspekt som inte diskuteras grundligt i boken är de känslomässiga sociala problem som kan uppstå. Svårigheter att få vänner, att bli mobbad eller ha en nervös eller depressiv sinnesstämning är inte ovanligt hos barn och tonåringar med Noonans syndrom. Samtidigt har många personer med Noonans syndrom positiva och goda sociala erfarenheter, som Anna i boken. Jag hoppas att de här negativa sociala erfarenheterna kommer att bli mindre vanliga genom ökad medvetenhet om och acceptans av Noonanbarn, liksom genom identifikation och behandling av känslomässiga sociala svårigheter.

Jag: Förutom boken, vilka resurser tror du barnen och familjerna skulle behöva för att kunna förstå och acceptera syndromet och för att klara av de många problemen?

Dr. Pierpont:

Några förslag:

- Vara med i en patientförening
- Träffa andra familjer med Noonans syndrom
- Hitta vårdgivare som känner till Noonans syndrom eller är beredda att anstränga sig för att lära sig och ta till sig ny kunskap och ta fram den nyaste informationen
- Höja medvetenheten
- Dela sina erfarenheter med andra

För vetenskaplig information om Noonans syndrom är familjen Wesslands webbplats en av de bästa: :
<https://www.wessland.com/noonansyndrome>.

Om guiden

Jag: Guiden fokuserar speciellt på ADHD eftersom det är vanligt bland Noonanbarn. Finns det något särskilt att tänka på när det gäller vård och skola för Noonanbarn med ADHD jämfört med andra barn med ADHD?

Dr. Pierpont: Ja, jag tror att det är mycket viktigt att konsultera barnets läkare och andra vårdgivare, i synnerhet om det blir aktuellt med ADHD-medicinering.

När det gäller stöd i skolan är de flesta rekommendationer i guiden relevanta för alla barn med tecken på ADHD, inte bara för dem med Noonans syndrom. Det är emellertid också viktigt att ta hela barnet som person i beaktande, inklusive allt som det medför att leva med Noonans syndrom. Därför innehåller guiden också information om Noonans syndrom, liksom om vissa av de andra inlärningssvårigheter, sociala svårigheter och beteendeproblem som är vanligare vid Noonan syndrom än i befolkningen som helhet.

Jag: Tror du att de allmänna rekommendationerna för lärare i skolan och förskolan är tillämpliga överallt i världen?

Dr. Pierpont: Eftersom jag är verksam i USA, så är det vårt skolsystem som jag känner bäst till. Det är troligt att vissa strategier i guiden är lämpligare i vissa kulturer och system än i andra. Trots att det är kontroversiellt, tenderar våra amerikanska skolor att fokusera på teoretiska färdigheter som läsning tidigare jämfört med vissa andra länder. I det sammanhanget kan ADHD-symptom bli mer graverande. Skolor som fokuserar på andra utvecklingsfaktorer i de lägre årskurserna kanske redan erbjuder en bättre inlärningsmiljö för elever med

uppmärksamhetssvårigheter.

Jag: Till sist, kan du berätta lite om dina pågående och framtida projekt, både vetenskapligt och populärt?

Dr. Pierpont: För närvarande utforskar jag neuropsykologiska egenskaper som man ser hos barn med några av de mer sällsynta genetiska varianterna som hör till Noonans syndrom. Vi undersöker också hur neurologiska utvecklingsproblem och livskvalitet påverkas av epileptiska sjukdomar. Även om epileptiska anfall är ganska ovanliga vid Noonans syndrom är detta en viktig neurologisk fråga som vi behöver veta mer om. Det kommer att hjälpa oss att förstå hur den här gruppen av genetiska syndrom kan påverka hjärnan. När det gäller icke-vetenskapliga arbeten, håller jag just nu på med en "tipslista" för familjer som har barn med sällsynta genetiska eller medicinskt komplexa tillstånd, som stöter på hinder när de söker behandling för sina barns beteendestörningar.

Länk till guiden:

<https://drive.google.com/file/d/1oAxxukuzh0RisIn0iKOSNICb1wjsHQrg/view?fbclid=IwAR2ADuR6BiV0XYqiP5TRZBdrKZMOrX8YIBA7uh aDn3kFRI6yUzb7vL5A5Qk>





Inbjudan sommarkonferens vann i Lysekil,
söndag 1 - torsdag 5 augusti 2021

Varmt Välkommen att anmäla dig till sommarens läger!

Vi ska vara på Vann Spa Hotell som ligger utanför Lysekil. Vann ligger 23km nordost om Lysekil, en timmas bilresa norrut från Göteborg och en timmas bilresa söderut från den svensk-norska gränsen.

Ni gör en bindande anmälan till Elisabeth eller David Ivarsson på:
elisabeth.ivarsson@outlook.com eller davidivarsson@hotmail.com
senast den 5 maj 2021.

Vid frågor, maila eller ring
Elisabeth Ivarsson, 0731 40 91 80
David Ivarsson, 0703 22 47 01

Deltagaravgifter:
Diagnosbärare, Gratis
0-3 år, Gratis
4-17 år, 600kr
Vuxen, 1 600kr

OBS!

Vi följer utvecklingen i pandemin, och hoppas verkligen att vi inte behöver ställa in lägret igen.

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



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



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



Sekreterare
Fredrik Warnquist
fredrik.warnquist@gmail.com
0705-68 80 48



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



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



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



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



Ersättare
Alice Borglin
aliceborglin@gmail.com
0768-999480



Ersättare
Cynthia Anticon
cynthiaanticon@hotmail.com
0704-00 65 06

Svenska Noonanföreningen
Brahegatan 1, Box 1193, 415 14 Göteborg
Bankgiro 433-0353
Swish 123 160 14 34
noonan.nu
info@noonanforeningen.se