SVENSKA NOONAN FÖRENINGEN

# Noonan Nytt

nr. 1, 2013

## Innehåll


Ordförandespalten
Hemsidan
Noonan syndrom
Sällsynta Diagnoser
Celebra besök på Ågrenska
Inbjudan sommarkonferens 2013
Kontaktuppgifter

# Ordförandespalten

**Välkommen till ett nytt spännande år med Svenska Noonanföreningen!**

Året inleddes med en stor begivenhet: ***Jaqueline Noonan*** i egen hög person kom på besök på Ågrenskas familjevecka i början av januari. Jag trodde aldrig att jag skulle få en chans att träffa henne!

Den spännande inledningen till trots har vi det än så länge mest kallt och snöigt här i Skåne, fast snödroppar och vintergäck har redan börjat visa lite färg, så det finns hopp om vår i år också. Det betyder att det är dags att börja planera sommaraktiviteterna, och inte minst att **nappa på inbjudan till årets sommarkonferens i Blekinge.**

Vi i styrelsen har redan kommit långt i vår sommarplanering, vi har haft årets första styrelsemöte på plats på Valjevikens Folkhögskola i Blekinge, där vi förberedde årets sommarkonferens tillsammans med personalen och bekantade oss med platsen och lokalerna.

Det var en riktigt givande och trevlig helg. Förutom lägerplanering och styrelsemöte hann vi med att prova på luftgevärsskytte och ta ett vattengympapass och en simtur med bubbelbad i simhallen.

Ibland har vi haft vårt fysiska styrelsemöte på samma ställe som vi ska ha sommarkonferensen, och planeringen blir mycket enklare och effektivare när man är på plats och vet hur det ser ut och vilka möjligheter lokalerna erbjuder.

Av olika skäl beslutade vi att ställa in den planerade vuxenhelgen i anslutning till sommarkonferensen och i stället arrangera en separat träff för våra vuxna diagnosbärare i Stockholmstrakten nu till hösten. Så, vuxenträffen kommer att bli av och inbjudan kommer i anslutning till sommarkonferensen, som är full av aktiviteter för alla.

Valjevikens Folkhögskola ligger vackert ända nere vid viken och erbjuder massor av aktiviteter som alla ska få prova på (även föräldrar), så i år kommer vi att stanna på skolan hela veckan. Observera att årets konferens börjar redan tisdagen 25 juni, eftersom skolan har nya gäster inbokade från och med lördagen. Vill man hitta på ännu mera kul efter att vi skiljts åt på lördagen kan jag rekommendera Kreativum i Karlshamn, som har öppet till klockan fem, läs mera på: http://www.kreativum.se/.

Som vanligt håller vi också vårt ordinarie årsmöte på sommarkonferensen, och jag vill jag passa på att påminna alla om att motioner till årsmötet måste lämnas senast **tisdagen 28 maj** (till mig).

Riksförbundet Sällsynta Diagnoser deltar i ett projekt med att upprätta regionala brukarnätverk för sällsynta diagnoser vid universitetssjukhusen. Till dags dato har man haft inledande möten i Västra Götaland, Uppsala och Malmö-Lund. Ingrid Wadenheim, som är föreningens representant i Sällsynta var med i Malmö den 26 januari (när vi andra i styrelsen lögade oss i Valjeviken).

Läs hennes rapport om mötet i detta nummer. Vi kommer att följa utvecklingen av nätverken under året, och hoppas verkligen att de ska komma att bidra till att förbättra vården för våra diagnosbärare!

Tills vi hörs igen

Pi Tufvesson Cohen, ordförande

SVENSKA NOONANFÖRENINGEN

Hemsidan rullar på igen efter ett smärre haveri i januari. Har du idéer om hemsidan eller bidrag till medlemssidorna, mejla mig på info@noonanforeningen.se (foton och dokument som är för stora för att mejla hjälper jag dig med).

För inloggningsuppgifter, skicka ett mejl TILL info@noonanforeningen.se FRÅN den mejladress du vill ska registreras med din användaridentitet, så får du inloggningsuppgifter i ett separat e-mail från WordPress (se bara till att det inte fastnar i något SPAMfilter).

Pi Tufvesson Cohen, red. hemsidan

## Kallelse till årsmöte 2013 i Svenska Noonanföreningen

Den 27 juni kallas du/ni till årsmöte på Valjevikens Folkhögskola i Sölvesborg, Blekinge. Årsmötesförhandlingarna kommer att genomföras under föreningens familjekonferens i Valjeviken den 25/6- 29/6 2013. **Motioner till årsmötet** ska vara styrelsen tillhanda senast 30 dagar före årsmötet, dvs. **senast 2013-05-28**. 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 pi.tuvesson@lsn.se

**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

## Fakta om Noonan syndrom

Ett ärftligt sjukdomstillstånd 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, sk. nymutation.
I Sverige föds ca: 40-100 barn varje år med Noonans syndrom, både flickor och pojkar.

Diagnosen ställs genom synliga yttre tecken men kan sedan något år tillbaka till viss del, även ställas via 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.

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

## Regionala brukarnätverket i Skåne är på gång!

Lördagen den 26 januari hade riksförbundet arrangerat ett uppstartsmöte på Patientforum på Skånes Universitetssjukhus i Malmö. Vi var 15 representanter från olika medlemsföreningar som slutit upp. Mötet leddes av Maria Gardsäter och Malin Holmberg, projektledare på riksförbundet. Dessutom deltog Ulf Kristofferson överläkare i klinisk genetik på Labmedicin i Skåne. Ulf, som under lång tid visat stort intresse för förbundet och vår hjärtefråga medicinska center, har fått Södra Sjukvårdsregionens uppdrag att inventera den kompetens inom området, som finns idag. Just nu tas en enkät, som ska gå ut till samtliga sjukhus, fram. Det finns inget beslut om att ett regionalt centrum ska bildas, så det blir en viktig fråga för nätverket att bevaka. Förutom Ulf Kristofferson var Thomas P Larsson från HSO Skåne inbjuden för att berätta om hur HSO får insyn och kan påverka i olika beslutsorgan inom Region Skåne.

Under eftermiddagens diskussioner och grupparbeten kom man fram till att riksförbundet i första hand ska driva sina frågor på egen hand i regionen genom nätverket och att vi så småningom ska välja ut tre kontaktpersoner som får ansvar för att driva frågan om kompetenscentrum mot region Skåne. Deltagarna beslutade att arbetet ska drivas vidare och ett nytt möte kommer att genomföras den 4 maj. En bred inbjudan kommer att gå ut via riksförbundets hemsida.

Dagen avslutade med trevlig middag på en Thairestaurang i närheten.

Ingrid Wadenheim

---

## Dags för medlemsavgiften för 2013

Arbetet med föreningens medlemsregister pågår ständigt. Under hösten 2013 och nu i början av 2013 har flera nya medlemmar gått med i föreningen. Det är väldigt glädjande att föreningen växer.

Nya familjer och enskilda medlemmar har en rabatt på 200 kr, som dras av från 2013 års medlemsavgift. Detta innebär att ny enskild medlem inte kommer att få något inbetalningskort. För familjer kommer inbetalningskort på familjemedlemskapet 75 kr per familjemedlem att skickas ut. Tyvärr medger inte vårt medlemsregister sammanslagning till ett inbetalningskort. Däremot går det bra att göra en inbetalning, men precis som vid betalning via internetbanken måste man ange **ME 2013** samt för- och efternamn på de som inbetalningen avser.

Medlemsavgiften ska vara betald **senast den 31 mars.** Om man tänker delta i sommarvistelsen, måste alla deltagare ha betalat medlemsavgift.

Tänk också på att det är viktigt att uppgifterna i medlemsregistret är korrekta. Enklast mailas ändringar direkt till ingrid.wadenheim@telia.com

Ingrid Wadenheim

# Celebra besök på Ågrenska

*GöteborgsPosten var också där...*

Professor Jaqueline Noonan i egen hög person kom till Ågrenska på tisdagen i årets första familjevecka. Hon var där för att föreläsa och träffa barnen.

Vi fick möta en fantastiskt ödmjuk kvinna med över 50 års erfarenhet av Noonans syndrom. Jag tror att hon träffat fler av våra diagnosbärare än någon annan i världen, och det ger henne en unik erfarenhet av deras problem.

Trots att hon är över nittio fortsätter professor Noonan att både träffa patienter och undervisa. Det är uppenbart att hon älskar sina patienter och sitt arbete: det riktigt lyser i ögonen när hon talar om dem och när hon träffar dem. Det var naturligtvis en utmärkt föreläsning, som förväntat, och docent Jovanna Dahlgren från Astrid Lindgrens barnsjukhus översatte både föreläsningen och doktor Noonans svar på publikens frågor till svenska. Ingen av oss som var där hade trott att vi någonsin skulle få träffa henne!

Några vuxna diagnosbärare fanns med i publiken, och en av dem, Petra Thörnblad, berättar så här om sitt möte med Jaqueline Noonan:

Jag har varit på Ågrenska många gånger tidigare. Den här gången fick jag möjligheten, chansen, att träffa den stora legenden, proffessor Jaqueline Noonan, som satte ett namn på "vårt" syndrom.

Jag fick reda på en massa saker av Fru Noonan som jag inte hade en aning om, bland annat att Noonans syndrom är det näst vanligaste syndromet, efter Downs. Och så fick jag ju bekräftat att vi alla är lika på något sätt.

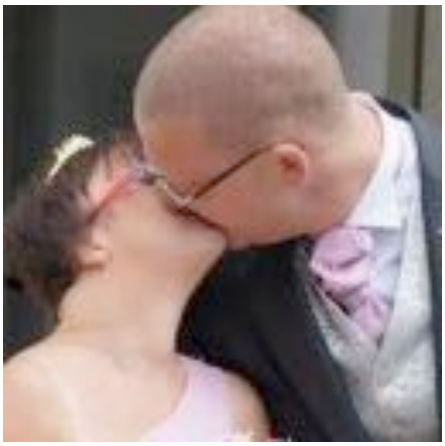
En sådan upplevelse, att lyssna på hennes föredrag, att krama henne, det var helt fantastiskt. En dröm som gick i uppfyllelse (får tårar bara jag tänker på det). Jag är glad att jag fick den här chansen och möjligheten. Jag kommer ihåg när jag gick in i rummet att det pirrade och jag hade så många fjärilar i magen, de som jag skulle haft dagen efter när allt fokus var på mig! haha.....

Petra var nämligen inte bara på Ågrenska för att träffa Professor Noonan, hon var inbjuden för att berätta om sin uppväxt och sitt liv med Noonans syndrom ur ett vuxenperspektiv. Det var beundransvärt och modigt av henne att dela med sig av sina erfarenheter, och både uppmuntrande och lärorikt att lyssna på henne!

Jag och Ann-Catrin lade upp det som en intervju och publiken fick ställa frågor.

Petra: Jag fick en personlig inbjudan från Ann-Catrin Röjvik, som jag känner från mina tidigare vistelser på Ågrenska. Jag skulle föreläsa för föräldrar som har Noonans, föräldrar till barn som har Noonan och för "friska" syskon och till Noonanbarnen. Jag och Ann-Katrin lade upp det som en intervju och publiken fick ställa frågor.

Nu kände jag att jag var mogen för det, att jag ville berätta, dels för att sprida vidare mina erfarenheter och dela med mig, för vi är ju inte ensamma. Visst, det var ju väldigt känslosamt fast på ett bra sätt. Jag hoppas att föräldrarna, syskonen och Noonanbarnen fick något positivt från mig. Vi alla kan få ett bra liv.



Jag tycker efter allt mitt kämpande att jag har ett jättebra liv, med make och fast jobb. Alla kan ta sig hit där jag är, på ett och ett annat sätt.

Sluta inte kämpa! (Jag har själv slutat kämpa på ett sätt, orkar inte ta mig vidare inom vårdinstansen.....)

**Men fortsätt du, släpp aldrig! Kämpa vidare!**

## Fakta

**Jaqueline Noonan** föddes i Vermont i oktober 1921. Hon har arbetat i mer än 40 år som barnkardiolog och senare professor vid University of Kentucky. Hon lade märke till att många av barnen med pulmonalisstenos liknade varandra som syskon trots att de inte var släkt, och utifrån det beskrev hon 1962 de typiska kännetecknen för vad som sedan (1971) kom att kallas Noonans syndrom.

Syndromet hade uppmärksammats tidigare och hade då kallats bl.a. *Male Turner syndrome* eller *Female Pseudo Turner Syndrome* på grund av vissa likheter, men inte studerats systematiskt.

# Välkommen till Valjeviken i sommar!

**Vid stranden i utkanten av Sölvesborg i Blekinge.**

På förra årets läger framkom att de vuxna också vill vara med och leka. ☺ Och visst ska de få det! I år är tanken att vi upplever saker tillsammans över åldersgränserna. Det finns så mycket roligt att göra på plats att vi inte behöver åka någonstans.
Vi provar på olika aktiviteter, ex. skytte, segla, trampbåt, kanot mm.

***OBS! fel datum i förra numret, lägret börjar***

**Tisdag 25/6**
Ankomst under eftermiddagen.

**Onsdag 26/6**
Valjeviksmästerskapen börjar….
Prova olika vattenaktiviteter
Samtalsgrupp för den som vill
Grillkväll

**Torsdag 27/6**
Vattenaktiviteter
Föreläsning av sjukgymnas
Årsmöte

**Fredag 28/6**
Final i Valjeviksmästerskapen
Vattenaktiviteter
Avslutning med medelhavsbuffé

**Lördag 29/6**
Efter frukost åker vi hem.

## Deltagaravgifter:

| | |
|---|---|
| ***Diagnosbärare*** | **gratis** |
| ***0-3 år*** | **gratis** |
| ***4-17 år*** | **600 kr** |
| ***18 år och äldre*** | **1600 kr** |

Bindande anmälan **senast den 1/4-2013** till:
erica.ledel@netatonce.net
Har du frågor, ring Erica på 0470-121 06 eller 0733-68 70 32

## 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 2012-2013

| | |
|---|---|
| **Ordförande**<br>Pi Tuvesson Cohen | 0735-06 80 90<br>pi.tuvesson@lsn.se |
| **Vice ordförande**<br>Rickard Dahlroth | 040-23 57 77<br>rickard.dahlroth@axis.com |
| **Kassör**<br>Lennart Thörn | 0495-250 90<br>lennart.thorn@hotmail.com |
| **Sekreterare**<br>Camilla Johansson | 033-13 05 34<br>musse43@hotmail.com |
| **Vice sekreterare**<br>Elisabeth Ivarsson | 0322-63 33 41<br>elisabeth.ivarsson@hjalmared.se |
| **Ersättare**<br>Red. Noonan Nytt<br>Erica Freij Ledel | 0733-68 70 32<br>erica.ledel@netatonce.net |
| **Ersättare**<br>Ingrid Wadenheim | 0705-87 51 42<br>ingrid.wadenheim@telia.com |

**Svenska Noonanföreningen**

**Box 54, 431 21 Mölndal**

**Bankgiro 433-0353**

**http://noonan.nu**

**e-post:info@noonanforeningen.se**