



Stichting
Noonan Syndroom

Jaarverslag 2013

van de Stichting Noonan Syndroom

Samen meer mogelijk maken!

www.noonansyndroom.nl

www.facebook.com/stichtingnoonansyndroom

www.twitter.com/noonansyndroom

1. Inleiding	2
2. Het jaar 2013.....	3
3. De stichting	3
3.1 Donateurs.....	3
3.2 Het bestuur.....	4
3.3 De vrijwilligers	4
3.4 De Medische Adviesraad.....	5
3.5 Externe dienstverlening	5
4. De activiteiten van Stichting Noonan Syndroom in 2013	5
4.1 Lotgenotencontact	5
4.2 Informatieverstrekking.....	7
4.3 Belangenbehartiging	10
4.4 De Medische Adviesraad.....	11
4.5 Wetenschappelijk onderzoek.....	11
4.6 Vergroten naamsbekendheid	13
5. Instandhouding.....	13
5.1 Het bestuur.....	13
5.2 Donateurwerving	13
5.3 Externe diensten	13
6. De financiële resultaten	14
7. Nawoord	14

1. INLEIDING



Meisje met NS (2 jaar)

Het Noonan Syndroom is een aandoening die relatief onbekend is en tot de zeldzame ziekten wordt gerekend. Kenmerkend voor het syndroom zijn onder meer een hartafwijking, bepaalde gezichtskenmerken, een groeiachterstand, spier- en skeletafwijkingen. Deze kenmerken komen in verschillende combinaties en mate van ernst voor. De aandoening heeft een genetische oorsprong. In Nederland worden 1 op de 1000 tot 2500 kinderen geboren met het Noonan Syndroom.

Sinds 2012 heeft het bestuur besloten om ook een plek te bieden aan mensen met het CFC Syndroom en hun familie. De genetische afwijking die het CFC syndroom veroorzaakt bevindt zich op hetzelfde gen pathway en heeft daardoor, naast verschillen, ook een aantal medische overeenkomsten met Noonan Syndroom. Ook biedt de stichting sinds medio 2013 een plek aan twee andere genetisch verwante stoornissen nl. Leopard en Costello Syndroom. CFC, Costello en Leopard komen veel minder voor: op dit moment schat men ongeveer 300 patiënten wereldwijd.

De Stichting Noonan Syndroom is in 2003 opgericht. De aanleiding voor de oprichting was de grote behoefte onder patiënten en hun familie om na de diagnose meer informatie te krijgen. Ook bestond er veel behoefte aan lotgenotencontact voor het uitwisselen van ervaringen en onderlinge steun. Toen vervolgens bleek dat er ook

behoefte was aan het behartigen van de gezamenlijke belangen is de stichting zich hierop gaan richten.

Voor u ligt het verslag van het elfde jaar van het bestaan van de stichting. De manier waarop de Stichting Noonan Syndroom zich in 2013 op haar doelstellingen heeft gericht wordt in dit verslag beschreven. De bereikte resultaten worden getoetst aan de voornemens zoals deze in het Vierjarenbeleidsplan 2009-2014 zijn genoteerd. In de Jaarrekening 2013 worden de gelden die hiervoor nodig waren en de financiële bronnen die hiervoor zijn aangewend weergegeven. Het sociale en het financiële gedeelte van deze verantwoording moeten als één geheel worden gelezen.

Twee hoogtepunten uit 2013 wil ik hier alvast met u delen. De contactdag van 2013, met maar liefst 152 volwassenen en 31 kinderen, was de best bezochte contactdag sinds het bestaan van de stichting. Daarnaast zijn we erg gelukkig met de aansluiting van specialisten bij de Medische Adviesraad met kennis van het CFC- en Costello Syndroom. Er zijn veel overeenkomsten waardoor we onze krachten kunnen bundelen.

Conny van Leeuwen
Voorzitter

maart 2014

2. HET JAAR 2013

In 2013 vierde Stichting Noonan Syndroom haar tienjarig bestaan. Voor de activiteiten van de stichting gold het jaar 2013 als een succesvol jaar. Er is belangrijke vooruitgang geboekt in het bereiken van haar doelstellingen.

Onze doelstellingen zoals geformuleerd in het meerjarenbeleidsplan 2009-2014 zijn:

- verlichting maatschappelijke zorgen van mensen met het Noonan Syndroom en hun omgeving
- informatieverstrekking
- aanbieden van lotgenotencontact
- belangenbehartiging



Finale van de circusworkshop voor kinderen met Noonan tijdens de Contactdag op 6 april 2013.

3. DE STICHTING

3.1 Donateurs

Het aantal donateurs groeide in 2013 tot 186. Ieder jaar groeit het aantal donateurs gestaag, dit jaar sloten zich 31 nieuwe donateurs aan. In 2013 wordt duidelijk dat de mogelijkheden tot herkenning en diagnose verbeterd zijn. Hierdoor, en door de grotere bekendheid van de stichting, melden nieuwe donateurs zich sneller. Niettemin blijft sprake van een naar de mening van de stichting nog te geringe representatie van de vermoedelijk duizenden Noonan patiënten in Nederland. Naast een aantal nieuwe donateurs voor het Noonan Syndroom, meldden zich voor het CFC Syndroom 13 gezinnen aan en de eerste donateurs voor zowel het Leopard- en het Costello Syndroom.

3.2 Het bestuur

Het bestuur van de stichting bestond aan het begin van het jaar 2013 uit:

Conny van Leeuwen, voorzitter

Renee Augustijn, secretaris

Lennard Haeck, penningmeester

Marion Koppelman, bestuurslid belangenbehartiging

Anneke de Vries, bestuurslid lotgenotencontact en vrijwilligersbeleid

Paul van den Hengel, bestuurslid P.R. en voorlichting

In september heeft Marion Koppelman zich teruggetrokken uit het bestuur. De daarmee ontstane vacature was aan het eind van het verslagjaar nog niet ingevuld. De bestuursvergaderingen werden in het verslagjaar bijgewoond door vrijwilligster Janna Bekenkamp voor bestuursondersteuning en door Thea Hoedjes als vertegenwoordiging van het CFC syndroom.

Over de bestuurlijke werkzaamheden wordt in dit jaarverslag gerapporteerd in paragraaf 5.1.

3.3 De vrijwilligers

Het zijn de donateurs, die ook met daden aan de stichting willen bijdragen, die de vele activiteiten mogelijk maken. De groep actieve donateurs bestond in het verslagjaar uit twee mannen en negen vrouwen. Zij vervulden de volgende functies:

- Contactpersoon /huisbezoeken:
Sylvia van der Hulst (voor het Noonan Syndroom). Sylvia heeft na 10 jaar in april 2013, haar taken neergelegd vanwege persoonlijke omstandigheden.
Anneke de Vries (voor het Noonan Syndroom)
Thea Hoedjes (voor het CFC Syndroom)
- Website en sociale media:
Wendy Haeck
Paul van den Hengel
- Informatiestand:
Hanneke Hoejenbos
Sylvia van der Hulst
- Nieuwsbrief:
Harriet Schoon
Zij heeft helaas haar werkzaamheden na een jaar neergelegd.
- Fotografie:
Fred Stoffer
- Verzending folders / contacten met ziekenhuizen:
Sandra Sisterman en Harma Sakkers
- Bestuursondersteuning:
Janna Bekenkamp

Het verslag over de in 2013 door deze vrijwilligers verrichte werkzaamheden is te vinden in de paragrafen 4.1, 4.2 en 4.3.

3.4 De Medische Adviesraad (MA)

In 2013 is de Medische Adviesraad van de Stichting Noonan Syndroom aangevuld met deskundigen op het gebied van het CFC- en het Costello Syndroom. De raad bestond in 2013 uit:

Dr. Ineke van der Burgt, klinisch geneticus
Dr. Kees Noordam, kinderendocrinoloog
Drs. Ellen Wingbermühle, klinisch neuropsycholoog
Dr. Thijs van der Vaart, onderzoeker Encore en later Dr. Barbera Sibbles, kinderarts vanuit Encore
Dr. Guus Lachmeijer, klinisch geneticus
Dr. Regina Bökenkamp, kindercardioloog

Paragraaf 4.2.3 beschrijft de activiteiten van de MA.

3.5 Externe dienstverlening

Ook in 2013 werd externe dienstverlening afgenomen bij Het Ondersteuningsbureau voor patiëntenorganisaties te Amersfoort. In dit jaar werd alleen gebruik gemaakt van ondersteuning op het gebied van boekhouding en financiële verantwoording. Meer hierover in paragraaf 5.3.

4. DE ACTIVITEITEN VAN STICHTING NOONAN SYNDROOM

4.1 Lotgenotencontact

In het verslagjaar bestond Stichting Noonan Syndroom 10 jaar. Een mooie reden om flink uit te pakken op de jaarlijkse contactdag. Met bijdragen van 12 specialisten en deskundigen via doelgroepspecifieke workshops is op zeer geslaagde wijze uiting gegeven aan informatievoorziening en lotgenotencontact, twee van de algemene doelstellingen van de stichting. Daarnaast is de rol van online communicatie in het dagelijks leven inmiddels zo groot dat ook in het verslag over het lotgenotencontact in 2013 deze contactvorm moet worden genoemd. De stichting streeft ernaar om optimaal gebruik te maken van de mogelijkheden die het internet biedt. Naast een up-to-date website maakt de stichting in 2013 voor het eerst actief gebruik van Facebook en Twitter. Ondanks de groeiende rol van internet en social media blijft de behoefte aan persoonlijk contact tussen Noonanpatiënten en hun naasten onverminderd groot. De stichting blijft daarom ook de bewezen contactvormen met een op de verschillende doelgroepen toegesneden aanbod aanbieden.

Behaalde resultaten

Contactdag:

Op 6 april vierde de stichting haar tienjarig jubileum op de contactdag in De Aker in Putten met een recordopkomst van ruim 150 aanmeldingen. De voorzitter begon de dag met een inleiding genaamd "Samen meer mogelijk maken!" en blikte daarmee terug op de afgelopen tien jaar. Het eerste exemplaar van de jubileumuitgave met gelijknamige titel werd overhandigd aan Ineke van den Burgt en Ruud Boelens, de eerste voorzitter en medeoprichter van de stichting.

Er was ruimte voor uitwisseling van ervaringen en om contact te leggen met lotgenoten uit het hele land. Voor het tweede keer bezochten kinderen met het CFC syndroom en hun



Overhandiging van de jubileumuitgave aan twee van de artsen die veel voor de stichting betekenen.

Onder begeleiding konden zij op deze manier met elkaar spelen of angsten overwinnen, denk aan motorische uitdagingen voor een kind met Noonan bij de circusworkshop. Voor alle doelgroepen waren er gespreksgroepen of lezingen te bezoeken. Over de complete informatievoorziening wordt in paragraaf 4.2. gerapporteerd.

Familiedag:

Na de zomer vond een tweede landelijke lotgenotenbijeenkomst plaats die welbewust als “familiecontactdag” werd georganiseerd. De formule is dat er voor de kinderen een apart programma wordt aangeboden, zodat er voor de ouders tijd en ruimte is voor het bijwonen van één of meerdere lezingen en voor onderlinge gesprekken. Daarnaast leren de ouders elkaars kinderen kennen waardoor uitwisseling van ervaringen op een natuurlijke wijze plaatsvindt. Deze formule bleek ook in 2013 bijzonder geslaagd. Op zaterdag 28 september werd het record aantal deelnemers alweer gebroken. Aan de familiedag in het Dolfinarium Harderwijk deden 60 gezinnen mee, in totaal 225 deelnemers: 120 volwassenen en 115 kinderen/jongeren. Terwijl de kinderen aan een rondleiding achter de schermen deelnamen hadden de ouders aandacht voor de lezing en tijd en gelegenheid om bij te praten (zie paragraaf 4.2). Ook het CFC syndroom was goed vertegenwoordigd en er was een aparte ruimte voor deze groep kinderen om overprikkeling zoveel mogelijk te voorkomen.



Jonge lotgenoten onder elkaar tijdens de familiecontactdag.

familieleden deze dag. Voor deze groep was een apart programma georganiseerd en voor de kinderen een aparte ruimte om zich terug te trekken. Aan het lotgenotencontact werd vorm gegeven door een uitgebreid workshop-programma aan te reiken. De mogelijkheid om lotgenoten uit de eigen omgeving te ontmoeten werd vergroot door de woonplaats op de naambordjes te vermelden. Speciaal voor jongeren en jongvolwassenen met Noonan waren er drie workshops. Ook voor de kinderen was er een apart programma, dat bestond uit circus-, djembe-, en cupcakeworkshops.

Gegeven het succes van deze -op het lijf van de doelgroep geschreven- vorm van lotgenotencontact werd door het bestuur aan het eind van het verslagjaar besloten dit ook in 2014 voort te zetten.

Overig lotgenotencontact:

Buiten contactdagen om faciliteerde de stichting onderling contact tussen donateurs door op verzoek en met elkaars instemming NAW gegevens uit te wisselen (via de openbare donateurslijst). Daarnaast legden de contactpersonen van de stichting ook persoonlijk contact met (ouders van)

patienten via telefoon, e-mail of in enkele gevallen via een huisbezoek. Ook het forum op de website speelde een rol voor het uitwisselen van informatie, vragen en ervaringen. Het gebruik van het voor de buitenwereld afgeschermd forum steeg in 2013.

Social media:

In 2013 was de stichting voor het eerst actief op Facebook en Twitter. Via Twitter is het eerste contact gelegd voor toenadering van de patiëntengroep met het Costello Syndroom. Facebook leende zich uitstekend voor contact met de achterban. De groep die de Facebookpagina van Stichting Noonan Syndroom volgt was een doorsnede van de achterban: donateurs, familieleden, volwassenen met het Noonan Syndroom en bestuursleden. Soms werd er door buitenlandse (ouders van) mensen met het Noonan Syndroom op Facebook gereageerd.

Facebook werd ingezet voor naamsbekendheid en informatie over het Noonan- en CFC Syndroom in het algemeen en voor informatie over specifieke activiteiten. Soms werd de achterban benaderd voor input of feedback. Van deze mogelijkheid zou vaker gebruik gemaakt moeten worden. Twitter leende zich beter om ontwikkelingen in de gezondheidszorg te volgen en om met patiënten(groepen) in contact te komen. Uiteraard probeerde de stichting via beide kanalen naamsbekendheid van het Noonan- en CFC Syndroom te vergroten. Ook werden de website en social media ingezet om nieuwe donateurs te vinden en te werven. Er werden nog geen social media doelstellingen geformuleerd. Wel volgden een bestuurslid en een vrijwilliger een cursus social media en werd een start gemaakt met de zichtbaarheid van de stichting. Het Hyves account werd in 2013 door de stichting overgenomen van de initiatiefneemster. Door de terugloop van de populariteit van Hyves en de opkomst van Facebook werd besloten hier geringe energie in te steken tot het doek viel voor Hyves eind 2013.

Conclusie

In 2013 stelde de stichting zich de volgende doelen betreffende lotgenotencontact:

1. het verder vorm geven aan het onderlinge contact tussen de jongeren
2. het faciliteren van contactmogelijkheden via Hyves en andere sociale media
3. het verder ontwikkelen van het forum
4. het organiseren van meer (regionale) uitjes voor ouders en kinderen

Bij elk van de vier in het meerjarenplan gestelde doelen zijn in het verslagjaar belangrijke stappen gezet. Uit feedback die het bestuur van donateurs ontving blijkt dat inmiddels een scala aan mogelijkheden tot lotgenotencontact wordt aangeboden dat (kwantitatief en kwalitatief) geheel voldoet aan hun behoeften en wensen. Geconcludeerd kan worden dat de ontwikkeling van het aanbod aan contactmogelijkheden goed op koers ligt.

4.2 Informatieverstrekking

Het doel van informatieverstrekking is met name om duidelijke antwoorden te geven op de eerste vragen die opkomen na de diagnose Noonan of CFC Syndroom en om de vele vervolgvragen te beantwoorden die na de eerste fase na de diagnosestelling opkomen ("en hoe nu verder?"). Ervaring wijst uit dat herkenning van de gegeven informatie veel ongerustheid wegneemt en ouders het gevoel geeft er niet alleen voor te staan.

Meer dan ooit lag er voor de stichting de uitdaging om bij te blijven bij de snelle ontwikkeling van de wetenschappelijke inzichten in het Noonan- en CFC Syndroom en in het beschikbaar stellen van deze vaak zeer gespecialiseerde informatie aan haar doelgroep. Ook hierbij wordt door donateurs aangegeven dat door het weten van "het naadje van de kous" een zekere rust wordt bereikt.

Voor het geven van algemene bekendheid aan (het bestaan van) de aandoening probeerde de stichting een herkenbare plek te krijgen en te behouden in de publiciteit rondom het brede veld van de zeldzame ziekten.

Behaalde resultaten

Brochures:

In het jubileumjaar 2013 bracht de stichting een jubileumuitgave uit. In deze brochure zijn tien verhalen opgenomen van mensen die over hun ervaring met het Noonan- of CFC Syndroom vertellen vanuit een breed perspectief: patiënt, arts, ouder van patiënt, bestuurslid en vrijwilliger. Naast de verspreiding van de uitgave op de contactdag in april 2013 (veel mensen hebben exemplaren meegenomen om in de wachtkamers van behandelend artsen te leggen) werd door twee vrijwilligers gewerkt aan de verspreiding van deze uitgave naar ziekenhuizen.

De aanvragen voor spreekbeurten door kinderen of door volwassenen, die bijvoorbeeld een relevante MBO of beroepsopleiding volgen, namen in het verslagjaar toe t.o.v. voorgaande jaren. De stichting stuurde hiervoor een informatiepakket op.

Voor het artsencongres in Veldhoven (zie 4.5) werd in 2013 een tweede brochure gemaakt, speciaal gericht op en geschreven voor medische professionals. De folder behandelt de vier verwante syndromen: Noonan, CFC, Leopard en Costello. De folder is tot stand gekomen met hulp van Dr. Wiebe Braam, AVG kinderarts en opleider van De Hartenberg.

De in 2010 geproduceerde algemene informatiefolder bewees nog steeds haar nut. Ook in het verslagjaar ontving de stichting met grote regelmaat verzoeken om toezending van de folder, zowel door individuele aanvragers als door zorginstellingen.

In 2013 werd de nieuwsbrief twee maal in een gedrukte versie uitgegeven, omdat hierin dan verslag gedaan kon worden van de inhoudelijke bijeenkomsten op de contactdag(en). Deze nieuwsbrief werd in een iets groter aantal dan de werkelijke donateurs uitgebracht, zodat het in het informatiepakket kon worden meegestuurd naar nieuwe donateurs of andere belangstellenden. De nieuwsbrieven werden met een kleine vertraging op de website geplaatst ten behoeve van de informatievoorziening.

Informatie tijdens de contactdag:

- Workshop Loopbaanbegeleider/ Jobcoach. voor jongeren/jongvolwassenen
Senior Loopbaanbegeleider van ROZIJ werk, Ina Gils, vertelt over haar werk. Wat kun je van een loopbaanbegeleider/ jobcoach verwachten? Wanneer kom je in aanmerking voor ondersteuning?
- Workshop Leren en studeren voor jongeren/jongvolwassenen: wat gaat er anders? o.b.v. Drs. Ellen Wingbermhle, Dr. Renée Roelofs, psycholoog en Drs. Ineke van der Burgt, klinisch geneticus.
- Workshop Motorische belemmeringen bij jongvolwassenen: 16-30 jaar, o.b.v. Drs. Ellen Croone, kinderarts i.o. n.a.v. haar onderzoek naar motorische belemmering bij het Noonan Syndroom.
- Individueel advies in de vorm van een inloopsprekkuur voor volwassenen (10-15 min p.p.) met Drs. Ellen Wingbermhle, neuropsycholoog gepromoveerd op onderzoek naar het psychisch welbevinden van (jong)volwassenen vanaf 16 jaar met het Noonan Syndroom.
- Workshop Wat werkt? voor volwassenen met NS o.l.v. Drs. Ellen Wingbermhle, neuropsycholoog en Drs. Ineke van der Burgt, klinisch geneticus.
- Workshop Groei en de do's en don'ts van groeihormoonbehandeling o.l.v. Dr. Kees Noordam, kinderendocrinoloog.
- Workshop Motorische belemmeringen bij kinderen van 0-16 jaar ouders en mantelzorgers in gesprek met Ellen Croone, kinderarts i.o. n.a.v. haar onderzoek naar motorische belemmering bij het Noonan Syndroom.

- Workshop Motorische belemmeringen bij kinderen van 16-30 jaar ouders en mantelzorgers in gesprek met Ellen Croone, kinderarts i.o. n.a.v. haar onderzoek naar motorische belemmering bij het Noonan Syndroom.
- Workshop Loopbaanbegeleider/ Jobcoach voor ouders van jongeren met NS in het MBO of zoekend naar (vrijwilligers)werk. Senior Loopbaanbegeleider van ROZIJ werk, Ina Gils, vertelt over haar werk. Wat kun je van een loopbaanbegeleider/ jobcoach verwachten? Wanneer komt je kind in aanmerking voor ondersteuning?
- Workshop Expertisecentrum voor kinderen met CFC of Costello, wensen en verwachtingen o.l.v. Thijs van der Vaart, onderzoeker, Dr. Barbara Sibbles, kinderarts, beiden werkzaam bij Encore van het Erasmus MC en Dr. Guus Lachmeijer, klinisch geneticus en samen met Thijs van der Vaart vertegenwoordigers voor het CFC syndroom van de Medische Adviesraad.
- Workshop Eetproblemen, oorzaken en mogelijke behandeling o.l.v. Dr. Jules Tolboom, kindergastro-enteroloog en vm. hoofd eetpoli in het Radboud te Nijmegen.
- Lezing Zorg voor het hart op jonge leeftijd en in de volwassenheid door Drs. Regina Bökenkamp, lid van de medische adviesraad en kindercardioloog in het LUMC.
- Lezing Moeilijk gedrag bij syndromen. Ook bij Noonan Syndroom en CFC? Door Drs. André Rietman, kinderneuropsycholoog in het Erasmus medisch Centrum.
- Workshop Ernstige gedragsproblemen, hoe pak ik dat aan? o.l.v. Drs. André Rietman, kinderneuropsycholoog in het Erasmus medisch Centrum.
- Gespreksgroep Zorgstandaard: Noonan op latere leeftijd o.l.v. Drs. Anne Speijer (VSOP).

Informatie tijdens de familiedag:

Een gezamenlijke lezing door Jacqueline Besseling, therapeut psychomotoriek. Jacqueline vertelde dat de motorische ontwikkeling invloed heeft op allerlei dingen, zoals emoties, welbevinden en sociale omgang. Als de motorische ontwikkeling anders verloopt zal dat ook invloed hebben op hoe stress ervaren wordt en hoe je daarmee omgaat. Ondanks dat zij het niet specifiek sprak over het Noonan- of CFC syndroom werden haar uitleg en voorbeelden van gedrag en reacties op stress als zeer herkenbaar ervaren.

Online informatie:

Zoals in eerdere jaarverslagen al bij herhaling is vermeld speelde de website van de stichting www.noonansyndroom.nl een belangrijke rol in de informatievoorziening. Met de overzichtelijke en goed toegankelijke structuur van de website was het mogelijk de veelheid aan informatie adequaat te presenteren. In 2013 was de website uitgebreid met informatie over het CFC Syndroom. Via externe links biedt de website toegang tot wereldwijde up-to-date informatie over alle aspecten van de vier verwante syndromen. Via de kennisbank werden alle aan het Noonan- en CFC Syndroom gerelateerde artikelen verzameld en gedeeld.

De Stichting Noonan Syndroom ziet het ook als haar taak om informatie over het Noonan syndroom aan de eigenaren van andere relevante websites te verstrekken. Daarbij kunnen met name de verzamelingen van gegevens over zeldzame aandoeningen worden genoemd. Ook controleerde de stichting op Nederlandse internetsites de juistheid van de verstrekte informatie over het Noonan Syndroom.

Conclusie

Van de in het meerjarenbeleidsplan vastgelegde voornemens voor de periode 2009-2014. betreffende de informatieverstrekking zijn aan het eind van het verslagjaar acht voornemens gerealiseerd. De onderstreepte voornemens zijn (deels) gerealiseerd.

1. Het vernieuwen van de algemene informatiefolder.
2. Het verbeteren van de distributie van de algemene informatiefolder.

3. Het (laten) produceren van een speciale informatiefolder voor artsen.
4. Het verbeteren van de vormgeving van de website.
5. Het verbeteren van de inhoud van de website.
6. Het verbeteren van de vormgeving van de nieuwsbrief.
7. Het evalueren en eventueel verbeteren van de telefonische informatielijn.
8. Het organiseren van themabijeenkomsten.
9. De inrichting van een informatiestand voor beurzen e.d.
10. Het gaan geven van voorlichting aan scholen.
11. Het invoeren van een kalender van manifestaties waar de stichting zich presenteert.

4.3 Belangenbehartiging

Zowel de individuele als de collectieve belangenbehartiging behoren tot de kernactiviteiten van de Stichting Noonan Syndroom. In het vorige jaarverslag kon nog worden gesteld dat het accent in de algemene belangenbehartiging bij het aanbod en de kwaliteit van de gespecialiseerde zorg en bij de aanpassing van maatschappelijke voorzieningen lag. Een jaar later moet hier een accent aan worden toegevoegd: de belangen van de individuele Noonan en CFC patiënt en van de stichting in verslechterde financieel-economische omstandigheden.

Individuele belangenbehartiging:

Met de beperkte mogelijkheden in Nederland voor onderzoek en diagnosestelling bij (een vermoeden van) het Noonan Syndroom ligt bij de stichting een taak om als wegwijzer voor zowel patiënten en hun naasten als voor zorgprofessionals diensten te verlenen. Ook de wegen naar het beperkte aanbod aan gespecialiseerde behandeling en begeleiding kan de stichting wijzen. Door de regelmatige contacten met de Medische Adviesraad (zie paragraaf 4.2.3) is de sociale kaart van de Noonan-zorg volledig en up-to-date.

In het verslagjaar liep het project “zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen” dat gestart is in 2012 door (zie paragraaf 4.2.2) en komt via een verdere inventarisatie van patiëntervaringen een compleet en gewaardeerd overzicht van de Nederlandse ter beschikking.

Inmiddels hebben de toegenomen contacten met ouders van kinderen met Leopard en Costello Syndroom geleid tot het openstellen van het donateurschap van de stichting voor deze doelgroep. Naast CFC donateurs sinds 2012 kwamen er dit verslagjaar twee donateurs met LEOPARD (ook wel Noonan Syndroom met lentigines) en 1 donateur voor Costello Syndroom bij. Gestreefd wordt naar een meer intensieve samenwerking met ouders van deze kinderen en het betrekken van hun artsen bij de Medische Adviesraad om ten minste lotgenotencontact en juiste verwijzing naar specialisten mogelijk te maken.

Collectieve belangenbehartiging:

De aanhoudende verslechterde financieel-economische omstandigheden waarin Nederland verkeert zorgt voor veranderingen in de gezondheidszorg en veranderingen in de wereld van de patiëntenorganisaties. Noonanpatiënten en hun directe omgeving (en daarmee ook de stichting) hebben te maken gekregen met aanzienlijk minder financiële mogelijkheden op meerdere terreinen, door veranderingen in het pakket van de verzekerde zorg, hogere eigen bijdragen en eigen risico's en door het herzien van het systeem van het persoonsgebonden budget (PGB) en dat van “het rugzakje”. De stichting volgde de politieke besluitvorming nauwgelet en droeg in het verslagjaar bij aan de beïnvloeding door de landelijke koepelorganisaties.

Ook de ontwikkeling van een integraal Nederlandse beleid ten aanzien van de zorg bij zeldzame aandoeningen (waarvoor in deze jaren een Nationaal Plan wordt opgesteld) lijkt

onder het vooruitzicht dat de eventuele implementatie zonder meerkosten dient te gebeuren. De stichting droeg in het verslagjaar niettemin haar steentje bij aan de totstandkoming van het Nationaal Plan. Zowel rechtstreeks aan de planopstellers als indirect via de VSOP en de Stichting Zeldzame Ziekten Nederland i.o. leverden de stichting in het verslagjaar mondelinge en schriftelijke bijdragen.



Aan Noonan verwante syndromen krijgen een plaats binnen de stichting.

Samenwerking:

De stichting zocht in 2013 actief samenwerking met andere patiëntenorganisaties. Eerder in dit verslag is al gerapporteerd over de openstelling van de stichtingsfaciliteiten voor ouders van kinderen met het CFC Syndroom. Nog in een startende fase bevindt zich een gelijkgerichte toenadering naar de ouders van kinderen met het Leopard- en het Costello Syndroom.

Het lidmaatschap van Balans (de vereniging van ouders van kinderen met eet- of gedragsstoornissen) werd opgezegd in het verslagjaar.

In 2013 sloot de stichting zich aan bij de Chronisch zieken en Gehandicapten Raad.

In 2013 werd contact gelegd met de Noonan stichting van Groot-Brittannië. Ook zij staan open voor de uitwisseling van informatie. Het contact zal verder uitgebouwd moeten worden.

Via Social Media volgden wij de Amerikaanse Noonan Syndrome Foundation en werd voor het eerst een Amerikaans webinar over cognitief functioneren bij Noonan Syndroom gevolgd door twee van onze vrijwilligers.

Tezamen met elf andere patiëntenorganisaties en ondersteund door de VSOP (Vereniging van Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties) nam de stichting deel aan het project “Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: de patiënt centraal”. Door het Ministerie van VWS werd voor dit samenwerkingsproject een meerjarige subsidie toegekend. In het verslagjaar werd het project dat wij ook wel Zorgstandaard noemen gecontinueerd. Een serie interviews met Nederlandse Noonanpatiënten vond plaats.

Zorgstandaard:

Drs. Anne Speijer, beleidsmedewerker van de VSOP was in 2013 druk bezig met de verdere ontwikkeling van de zorgstandaard voor Noonan Syndroom en de patiënterversie. Zij heeft voor alle beroepsgroepen mensen bereid gevonden die hun beroepsgroep mogen vertegenwoordigen in het goedkeuren van de zorgstandaard. Anne was aanwezig geweest op de contactdag om het gesprek aan te gaan met patiënten en hun naaste familie, ouders of verzorgers. Naar verwachting komt de zorgstandaard uit aan het eind van 2014.

4.4 De Medische Adviesraad (MA)

Met de Medische Adviesraad overlegde het stichtingsbestuur op 1 februari en op 31 oktober 2013. Belangrijkste onderwerpen van het overleg in dit verslagjaar was de zorgstandaard, de uitbreiding van de MA met CFC deskundigen en het onderzoek in Nijmegen naar de motorische vaardigheden bij het Noonan Syndroom.

Zoals inmiddels gebruikelijk werd een groot gedeelte van de overlegtijd benut voor de uitwisseling tussen het bestuur en de MA over de ontwikkelingen in de kennis over het

Noonan Syndroom en over de stand van zaken bij de lopende en komende wetenschappelijke onderzoeken aangaande het Noonan Syndroom. Vragen van donateurs waar de contactpersonen geen antwoord op hadden, of die vragen oproepen over lopende ontwikkelingen waren ook onderwerp van gesprek.

Conclusie

Negen prioriteiten (zowel doelen als activiteiten) noemde het bestuur in 2009 op het gebied van de belangenbehartiging. De onderstreepte prioriteiten zijn (deels) gerealiseerd.

1. De totstandkoming van een Nederlandse richtlijn voor diagnostiek en behandeling/begeleiding van mensen met het Noonan Syndroom.
2. De totstandkoming van een multidisciplinair expertisecentrum voor de diagnostiek en behandeling/begeleiding van (desnoods: onder meer) mensen met het Noonan Syndroom in Nijmegen en voor het CFC- en Costello Syndroom in Rotterdam.
3. De toelating tot de verzekerde zorg van het groeihormoon bij de indicatie Noonan Syndroom.
4. Het stimuleren van (wetenschappelijk) onderzoek naar en de toepassing van nieuwe inzichten in het psychosociaal functioneren van mensen met het Noonan Syndroom.
5. Het stimuleren van (wetenschappelijk) onderzoek naar en de toepassing van nieuwe (fysiotherapeutische) inzichten in het lichamelijk functioneren van mensen met het Noonan Syndroom.
6. Het stimuleren van (wetenschappelijk) onderzoek naar en de toepassing van nieuwe inzichten in voedingsproblematiek bij mensen met het Noonan Syndroom (waaronder die welke resteert na beëindiging van de sondevoeding).
7. Nauwere samenwerking met de verwante patiëntenorganisaties.
8. De verdere opbouw van het contact met de relevante koepelorganisaties.
9. De opbouw van het contact met zusterverenigingen in andere landen.

4.5 Wetenschappelijk onderzoek

De stichting rekent het tot haar taak om wetenschappelijk onderzoek op het terrein van het Noonan Syndroom waar mogelijk te stimuleren en faciliteren. Zoveel als mogelijk werd medewerking verleend aan het betrekken van donateurs bij nieuwe onderzoeksprogramma's. De lopende onderzoeken werden vanzelfsprekend met grote belangstelling gevolgd en de stand van zaken gedeeld met donateurs en andere geïnteresseerden via de website en de nieuwsbrief.

Behaalde resultaten

In dit jaar promoveerde Drs. Ellen Wingbermühle op het onderzoek naar het psychisch functioneren van (jong)volwassenen met het Noonan Syndroom. Het onderzoek zal doorlopen en zo mogelijk een vervolg krijgen in praktische zin.

In het verslagjaar namen donateurs, mede door de bekendmakingen door de stichting, deel aan een lopend onderzoek naar motoriek bij kinderen, jongvolwassenen en volwassenen met het Noonan Syndroom. De resultaten zijn nog niet bekend.

Conclusie

Zoals ook in eerdere jaarverslagen is vermeld is de interesse in het Noonan Syndroom onder Nederlandse wetenschappelijke onderzoekers beperkt. De stichting is zeer verheugd dat niettemin al gedurende een groot aantal jaren ononderbroken Nederlands onderzoek naar het syndroom wordt verricht en verleent graag haar medewerking aan deze kennisvermeerdering.

4.6 Vergroten naamsbekendheid

Zoals ook al deels in paragraaf 4.2. is vermeld, is in het verslagjaar fors ingezet op het vergroten van de naamsbekendheid, met name bij medisch specialisten. Het hoogtepunt was de deelname aan:

Kinderartsenartsencongres in Veldhoven:

Stichting Noonan Syndroom presenteerde zich op het jaarlijkse congres voor kinderartsen in Veldhoven, georganiseerd door NVK. Op 6,7 en 8 november 2013 liet de stichting zich daar zien aan (aanstaande) kinderartsen en kindercardiologen. De stand was professioneel ingericht met vijf opvallende banners (w.o. Noonan, CFC, Leopard en Costello Syndroom) met foto's. Ook werd speciaal voor dit doel een brochure ontwikkeld en geschreven voor medische professionals (zie 4.2.) Op de beurs werden veel brochures uitgereikt aan (aanstaande) kinderartsen en werd het gesprek aangegaan met hen over de vier syndromen en het belang van bekendheid met de patiëntenorganisatie.

5. INSTANDHOUDING

Het in stand houden van een kleine organisatie als Stichting Noonan Syndroom impliceert dat een groot aantal lasten op een gering aantal schouders rust. Door de vele activiteiten goed te omschrijven en af te bakenen, ze in te bedden in een duidelijke structuur en door te werken met realistische planningen zijn donateurs bereid om actief te worden en te blijven. Al lukt het door de soms hectische "thuissituatie" niet iedereen altijd om binnen boord te blijven, de continuïteit van de stichting blijkt inmiddels goed geborgd.

5.1 Het bestuur

Het bestuur vergaderde in 2013 zestien keer: op 5 januari, 4 februari, 16 en 25 maart, 1 april, 13 en 27 mei, 8 en 17 juni, 2, 9 en 16 september, 7 oktober, 1 en 23 november en 9 december. Voor zes van de vergaderingen kwamen de bestuursleden bij elkaar, de anderen vonden via Skype plaats. Het in 2010 in gebruik genomen intranet zorgde ervoor dat de efficiëntie in de uitvoering van de bestuurswerkzaamheden flink is verhoogd. De bestuursagenda en de voor het bestuurswerk benodigde documenten waren hierdoor online beschikbaar. Door de geringe omvang van de stichting verrichtten de bestuursleden ook veel uitvoerende werkzaamheden en nam de bespreking van uitvoeringsonderwerpen een belangrijke plaats in bij de vergaderingen.

5.2 Donateurwerving

Zoals al op meerdere plaatsen in dit verslag vermeld wordt verwacht dat het aantal donateurs zal toenemen via de website en via het project "Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen". Ook in 2013 werd de informatiefolder in wijde kring verspreid bij zorginstellingen waar mogelijk de indicatie Noonan Syndroom gesteld wordt. Het promotiemateriaal (blocnotes en pennen) werd ingezet om de naamsbekendheid van de stichting verder te verhogen.

5.3 Externe diensten

De subsidie van het Ministerie van VWS heeft de stichting gedurende enkele jaren in de gelegenheid gesteld om gebruik te maken van de diensten van een betaalde bestuursondersteuner. De financiële administratie van de stichting werd door dit professionele bureau uitgevoerd. Met Het Ondersteuningsburo voor patiëntenorganisaties te

Amersfoort was daartoe een overeenkomst gesloten. Door ziekte en vervangingsproblemen is de inzet van de bestuursondersteuner vroegtijdig stopgezet. De middelen die vrijkwamen zijn gebruikt voor de andere doeleinden.

6. DE FINANCIËLE RESULTATEN

Zie het financieel jaarverslag.

7. TENSLOTTE

Het jaar 2013 kan in een bepaald opzicht als een sleuteljaar in het bestaan van Stichting Noonan Syndroom worden gezien. Het is het laatste jaar geweest waarin een ruime subsidie de stichting in de gelegenheid stelde om zich tot een professionele organisatie te ontwikkelen. Door het vervallen van de professionele ondersteuning wordt steeds meer een beroep gedaan op de inzet van donateurs. De stichting is vastberaden te bewijzen dat zij de kracht en stabiliteit heeft om ook in de komende jaren weer veel mogelijk te maken voor Nederlandse Noonan-, CFC-, Leopard- en Costello-patiënten.



Workshop met donateurs en leden van de MA tijdens de contactdag op 6 april 2013.