



In deze nieuwsbrief:

***Nieuwjaarsgroet en vooruitblik
2013***

***Onderzoek naar Noonan Syndroom
tijdens een zwangerschap***

Zeldzame Ziektendag 2 maart 2013

***Nieuw: Buddybuddyfoon-
foundation***

***Belastingaftrek zorgkosten en
compensatie meerkosten door
ziekte of handicap***

Nieuwjaarswens en vooruitblik 2013

Voor u ligt alweer de laatste nieuwsbrief van dit jaar. Het is inmiddels een gewoonte om even terug te kijken op het afgelopen jaar en een kleine vooruitblik te geven op 2013.

Hoogtepunt van 2012 is dat we voor het eerst binnen onze stichting ruimte hebben kunnen bieden aan ouders van kinderen met CFC syndroom, ook tijdens de contactdag. Na een goede start hopen we dat deze groep zich ook steeds meer thuis gaat voelen bij onze stichting. Momenteel wordt er hard gewerkt aan een herkenbare, eigen plek op de website voor CFC. Met de komst van CFC hebben we twee nieuwe leden in de medische adviesraad gekregen: Guus Lachmeijer en Thijs van der Vaart. De komst van deze mensen leidt ook weer tot nieuwe ideeën, kennis, inspiratie en mogelijkheden voor beide patiëntgroepen. Wellicht dat in de toekomst ook andere aanverwante syndromen zoals Leopard en Costello een plek kunnen krijgen binnen onze stichting.

Zoals u afgelopen jaar hebt gemerkt is het project 'Zorgstandaard' in volle gang. Dit zal ook komend jaar een speerpunt blijven. We zijn blij met het enthousiasme waarmee Anne Speijer deze kar namens de VSOP trekt.

Onlangs hebben wij het bericht ontvangen dat het project waarvoor we ons hebben ingeschreven bij de VSOP, is toegekend door het ministerie. Komend jaar zullen wij u zeker over dit project informeren via de nieuwsbrief en kunt u lezen wat dit voor ons gaat betekenen.

Komend jaar bestaat de Stichting Noonan Syndroom 10 jaar. Het wordt dus feest op de contactdag van 6 april 2013! De voorbereidingen zijn al in volle gang.

Een paar jaar geleden is er een start gemaakt met een onderzoek naar het motorisch functioneren van kinderen met Noonan Syndroom. In januari starten we weer met gesprekken over een mogelijk vervolg hierop. We houden u op de hoogte.

Het aantal donateurs blijft nog steeds groeien. Mede dankzij de inzet van enthousiaste bestuursleden en overige vrijwilligers, kunnen al deze activiteiten en ontwikkelingen plaatsvinden.

Daarbij bedanken wij ook de leden van de medische adviesraad en Hans Jonker van Het Ondersteuningsburo, die ons met raad en daad terzijde staan.

Wij wensen iedereen een gezond en inspirerend 2013 toe!

Hartelijke groeten namens het bestuur Stichting Noonan Syndroom en CFC

Conny van Leeuwen, Renée Augustijn, Paul den Hengel, Lennard Haeck, Thea Hoedjes, Anneke de Vries en Marion Koppelman.



Onderzoek naar Noonan Syndroom tijdens een zwangerschap

De afgelopen jaren zijn de mogelijkheden van DNA-onderzoek steeds verder toegenomen. Hiermee kan inmiddels bij ca. 75% van alle personen met Noonan Syndroom de diagnose bevestigd worden. Ook is de tijd die voor het DNA-onderzoek nodig is veel korter geworden. Vaak kun je nu binnen een paar weken een uitslag krijgen, spoedvragen zelfs binnen twee weken. Ook tijdens een zwangerschap is het dus nu mogelijk om DNA-onderzoek naar de aanleg voor Noonan Syndroom te doen.

Er zijn drie situaties waarin een prenataal onderzoek (= onderzoek tijdens de zwangerschap) kan worden aangevraagd.

1. Een van de aanstaande ouders heeft zelf Noonan Syndroom en bij die ouder is op DNA-niveau de diagnose bevestigd. De kans dat het kind Noonan Syndroom zal hebben is dan 50% (1 op 2). Met DNA-onderzoek na een vlokkentest of vruchtwaterpunctie kan dan onderzocht worden of het kind de aanleg voor Noonan Syndroom heeft of niet.
2. Beide aanstaande ouders hebben geen Noonan Syndroom. Ze hebben samen een kind met Noonan Syndroom waarbij de diagnose met DNA-onderzoek is bevestigd. Bij volgende zwangerschappen is de kans op een kind met Noonan Syndroom (door dezelfde mutatie als het eerste kind) klein, maar de ouders komen in aanmerking voor prenataal onderzoek naar de aanleg voor Noonan Syndroom als zij dat willen.
3. Beide aanstaande ouders zijn niet bekend met Noonan Syndroom maar tijdens een zwangerschap worden met echoscopisch onderzoek dingen gezien die zouden kunnen passen bij Noonan Syndroom. Bijvoorbeeld een verdikte nekplooi, vocht onder de huid, verwijde nierkelken, een hartafwijking, vocht rond de longen of in de buik. Met de ouders wordt dan door een klinisch geneticus besproken dat er aanvullend onderzoek gedaan kan worden op het materiaal van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Daarbij kan ook de aanleg voor Noonan Syndroom worden onderzocht, naast andere testen die kunnen worden gedaan.

In alle drie de situaties wordt de aanvraag voor het DNA-onderzoek door de klinisch geneticus verzorgd. Ook geeft deze de uitslag van het onderzoek aan de aanstaande ouders.

dr. Ineke van der Burgt
Klinisch geneticus en lid van de medische adviesraad

Zeldzame Ziektendag 2 maart 2013: 'Zeldzame ziekten over de grenzen'

Op zaterdag 2 maart 2013 vindt de Zeldzame Ziektendag plaats in het Spoorwegmuseum te Utrecht. Het thema is 'zeldzame ziekten over de grenzen', in navolging van het internationale thema 'rare disorders without borders'.

Deze dag is voor alle mensen die te maken hebben met een zeldzame aandoening. De Zeldzame Ziektendag begint met een informatief gedeelte voor volwassenen, tegelijkertijd is er een activiteit voor de kinderen onder begeleiding van vrijwilligers. Aan het eind van het programma is er gelegenheid voor ouders om samen met hun kinderen het Spoorwegmuseum te bezoeken.

Vanaf 21 januari staat alle informatie over deze dag op de website www.zeldzameziektendag.nl en kunt u zich hiervoor ook online aanmelden.

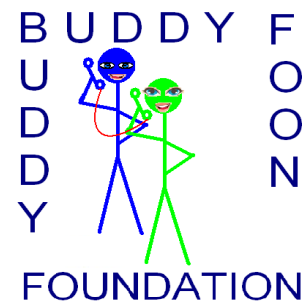
Zeldzame Engel Award

Op de Zeldzame Ziektendag wordt jaarlijks de Zeldzame Engel Award uitgereikt aan een persoon die zich heeft ingezet voor zeldzame aandoeningen. Er wordt een Award uitgereikt aan een patiënt of een naaste van een patiënt én een Award aan een bijzondere wetenschapper, medisch specialist of andere medisch zorgverlener.

Indien u een kandidaat in uw omgeving heeft die u wilt nomineren, dan kunt u dit doen via het aanmeldingsformulier op www.zeldzameziektendag.nl onder het onderdeel 'nomineer uw engel'. Stuur het volledig ingevulde formulier vóór 15 januari per e-mail terug info@zeldzameziektendag.nl of per post naar de VSOP, Koninginnelaan 23, 3762 DA Soest. U ontvangt medio februari bericht of uw kandidaat tot de drie genomineerden behoort.

Nieuw: BuddyBuddyfoon-foundation

Medio 2012 is BuddyBuddyfoon-foundation opgericht. De stichting is een ideële organisatie, opgericht door mensen met en zonder een handicap om gehandicapten te helpen. Bestaande zorgregelingen blijken vaak weinig effectief en te duur te zijn. Té veel mensen met een handicap staan in de maatschappij buitenspel omdat zij niet de juiste ondersteuning krijgen. BuddyBuddyfoon-foundation wil en kan die steun wél bieden. Bijvoorbeeld verstrekking van hulpmiddelen, aanpassingen, zorg en financiële ondersteuning, waarin andere regelingen niet voorzien. Met deze hulp behouden of vergroten deze mensen hun zelfredzaamheid en de mogelijkheden om te participeren in onze samenleving. Voor meer informatie, zie www.buddybuddyfoonfoundation.nl



Belastingaftrek van zorgkosten en compensatie van meerkosten door ziekte of handicap

De Chronisch zieken en Gehandicapten Raad Nederland (CG-Raad) stelt zoals ieder jaar alle informatie ter beschikking over belastingaftrek van zorgkosten en compensatie van meerkosten door ziekte of handicap. In de bijlage van deze nieuwsbrief hebben we hierover twee artikelen toegevoegd:

- Geld terug, regel het zelf. De aftrek van specifieke zorgkosten in negen vragen (auteur Kees Dijkman)
- Geld terug, regel het zelf. De aftrek van zorgkosten in twaalf stappen (auteur Kees Dijkman)

Voor meer informatie, kijk op de website Meerkosten.nl, in de rubriek 'Belastingvoordeel' of bestel de brochure 'Belastingvoordeel 2012 voor mensen met een handicap en chronisch zieken' bij de CG-Raad bestellijn, telefoon (030) 291 66 11.





Oproepen prikbord



Werk ook mee aan onze nieuwsbrief!

Stuur uw copy op naar info@noonansyndroom.nl
Dit kan zijn een interessante ervaring, een leuke belevenis, iets wat u wilt delen met andere lotgenoten. Als het maar te maken heeft met Noonan Syndroom of CFC Syndroom.

Verhoging jaarlijkse donatie

In opdracht van het ministerie zijn we verplicht de jaarlijkse donatie per 1 januari 2014 te verhogen tot minimaal € 25,-
Het bestuur.

Forum

Wilt u meepraten over onderwerpen die ons bezig houden, ervaringen uitwisselen of vragen stellen aan lotgenoten? Ga dan naar ons forum
<http://www.noonansyndroom.nl/donateur-inlog/forum-uitleg>

Nieuw: Spreekbeurtpakket over Noonan Syndroom

Houd je een spreekbeurt of maak je een werkstuk over Noonan Syndroom? Dan kun je nu een materialenpakket aanvragen over het Noonan Syndroom op <http://www.noonansyndroom.nl/doelgroepen/kids/info-pakket>
Het materialenpakket bestaat uit een poster, folders voor de kinderen in de klas en iets leuks met de naam van de stichting erop. Als je ouders donateur zijn krijg je het gratis, anders vragen we een vergoeding voor materiaal en verzendkosten.

Boekentip: 'NLD bij kinderen'

In het boek 'NLD bij kinderen' geeft Adriaan Kievit een heldere en genuanceerde kijk op non-verbale leerstoornissen bij kinderen, in het kort NLD. Ook komen kritische vragen en kanttekeningen aan bod. Vervolgens worden de behandelmogelijkheden bij een vermoeden van NLD besproken. Het boek is gebaseerd op de meest recente wetenschappelijke kennis over NLD bij kinderen en is daarmee een waardevolle bron van informatie voor psychologen, orthopedagogen en andere hulpverleners die hiermee te maken hebben.

Prijs € 17,99 ISBN 9401401845

Privacybeleid

In verband met privacy plaatsen we op de website alleen foto's van activiteiten waarop mensen niet herkenbaar in beeld zijn. Op het besloten deel plaatsen we foto's waarop mensen wel herkenbaar zijn. Mocht u hier bezwaar tegen hebben, dan kunt u dit per e-mail laten weten aan het secretariaat : info@noonansyndroom.nl

Deze nieuwsbrief wordt verzorgd door het bestuur van Stichting Noonan Syndroom en CFC:

Conny van Leeuwen, Renée Augustijn, Paul den Hengel, Lennard Haeck, Thea Hoedjes, Anneke de Vries en Marion Koppelman.

Eindredactie: Harriët Schoon