



# Onderzoeksagenda voor de Noonan spectrum aandoeningen

Dit onderzoeksrapport is tot stand gekomen door samenwerking binnen de werkgroep RASpons.



**Radboudumc**



**VINCENT  
VAN  
GOGH**

voor geestelijke  
gezondheid

*Samen meer mogelijk maken!*



<b>Voorwoord</b> en leeswijzer	4
<b>Werkgroep RASpons</b> Respons voor en door mensen met Rasopathieën	4
<b>Totstandkoming</b> geïntegreerde agenda	5
<b>Opbouw</b> rapportage	6
1 <b>De geïntegreerde</b> agenda	7
2 De onderzoeksbehoeften <b>van zorgprofessionals</b>	10
3 <b>Prioritering van onderzoeksbehoeften</b> van patiënten en naasten	12
4 <b>Kleuring van de thema's:</b> verhalen van de contactdag	15
<b>Totstandkoming</b> rapportage	33
<b>Nawoord</b>	34



Het voorliggende rapport presenteert de onderzoeksagenda van de Stichting Noonan Syndroom welke in samenwerking met het Expertisecentrum Zeldzame Aangeboren Ontwikkelingsstoornissen van het Radboudumc (ERN/Ithaca), het ErasmusMC Sophia/ expertisecentrum ENCORE en het Vincent van Gogh Topklinisch Centrum voor Neuropsychiatrie tot stand is gekomen. Ze werden daarbij ondersteund door PGOsupport en het Athena Instituut van de Vrije Universiteit Amsterdam. Deze organisaties zijn vertegenwoordigd in de werkgroep RASpons. (Respons voor en door RASopathieën)

In de periode september 2019 en juni 2021 zijn mensen met Noonan-spectrum aandoeningen, hun naasten en zorgprofessionals gevraagd naar hun onderzoeksbehoeften. Onder Noonan-spectrum aandoeningen vallen het Noonan Syndroom, het CFC-syndroom en het Costello Syndroom. In dit document treft u zowel de onderzoeksbehoeften van patiënten en hun naasten, en die van zorgprofessionals, als ook de integratie hiervan in één gezamenlijke onderzoeksagenda.

De onderzoeksagenda – en daarmee ook dit document – heeft een meerledig doel. Enerzijds geeft het een inkijk in de behoeften die patiënten, hun naasten en zorgprofessionals hebben om de kwaliteit van leven en zorg van patiënten te verbeteren. De behoeften zijn meer dan een lijst onderwerpen, maar geven een uitgebreid verhaal op verschillende belangrijke thema's voor patiënten en naasten. Het geeft de betrokkenen een meer onderbouwde stem in gesprekken met externe partijen; de behoeften komen niet voort uit gesprekken met enkelen, maar zijn inzichtelijk gemaakt op basis van een gedegen, participatief en wetenschappelijk proces. Anderzijds geeft dit document concreet richting aan onderzoek voor mensen met Noonan-spectrum aandoeningen. Het kan bijvoorbeeld helpen in de lobby van onderzoeken op bepaalde gebieden, in het onderbouwen van de relevantie van het onderzoek voor patiënten of in het wel of niet meewerken aan bepaalde onderzoeksvoorstellen. Het kan houvast bieden en helpen in de besluitvorming.

### **Werkgroep RASpons** Respons voor en door mensen met Rasopathieën\* (\*Noonan syndroom spectrum stoornissen)

---

Voorzitter: Mw. dr. R.L. Roelofs, Vincent van Gogh Topklinisch Centrum voor Neuropsychiatrie

Leden: Dr. J. Draaisma, Radboudumc Expertisecentrum Zeldzame Aangeboren Ontwikkelingsstoornissen  
Mw. A.B.M.J. Duursma, Stichting Noonan Syndroom  
Mw. drs. B.J. Sibbles, Erfelijke Neurocognitieve ontwikkelingsstoornissen Rotterdam ErasmusMC  
Mw. C. van Leeuwen, Stichting Noonan Syndroom  
Mw. dr. E. Wingbermühle, Vincent van Gogh Topklinisch Centrum voor Neuropsychiatrie

Met ondersteuning van:

Het Athena Instituut, Vrije Universiteit Amsterdam, mw. dr. Carina Pittens  
PGOsupport, mw. drs. Eva Vroonland



## Totstandkoming geïntegreerde agenda

De geïntegreerde onderzoeksagenda is tot stand gekomen in een Dialoogbijeenkomst met patiënten, naasten en zorgprofessionals. In een twee uur durende gefaciliteerde dialoog zijn de eerder gearticuleerde onderzoeksbehoeften van patiënten en hun naasten, en van zorgprofessionals met elkaar doorsproken en hebben de deelnemers kennis gemaakt met elkaars perspectieven en onderliggende argumentaties. Met elkaar is gesproken over hoe een eventuele geïntegreerde agenda eruit zou kunnen zien. Na afloop van de bijeenkomst hebben alle deelnemers een finale stemming kunnen uitbrengen. Daarbij mocht elke deelnemer vijf stemmen uitbrengen, waarvan minimaal twee stemmen zijn uitgebracht op de onderwerpen specifiek ingebracht door patiënten en naasten (de aandachtsgebieden).

In totaal hebben 24 mensen deelgenomen aan de Dialoogbijeenkomst: 9 naasten, 1 patiënt, en 14 professionals (vanuit de endocrinologie, radiologie, fysiotherapie, genetica, fundamenteel, kindergeneeskunde (3), psychologie (4), tandheelkunde, logopedie).

Een kritische kanttekening bij onderstaande onderzoeksagenda is dat mensen met het Costello Syndroom alleen zijn geconsulteerd middels de grote vragenlijst (stap 2). Zij waren niet aanwezig op de Contactdag en de Dialoogbijeenkomst. Hoewel we het belang van hun betrokkenheid onderstrepen, hebben ook relatief weinig ouderen met Noonan-spectrum aandoeningen hun inbreng geleverd in de agenda. Er zijn veel naasten betrokken geweest.

### Proces

De onderzoeksagenda is tot stand gekomen middels de principes van een gevalideerde academische methode, het Dialoog Model. In het Dialoog Model worden alle relevante stakeholders, onder wie patiënten, gestructureerd en gefaseerd geraadpleegd over onderwerpen die zij belangrijk vinden. In dialoog worden deze onderwerpen samengevoegd en geprioriteerd, waarbij één gezamenlijke onderzoeksagenda ontstaat. De benadering is gefaseerd en participatief, waarbij verschillende activiteiten kunnen worden gecombineerd, zoals interviews, vragenlijsten en groepsbijeenkomsten.

De totstandkoming van de huidige onderzoeksagenda gebeurde in vijf stappen, welke in onderstaande figuur zijn gevisualiseerd. In de verschillende hoofdstukken worden de stappen nader uiteengezet.



# Opbouw rapportage

## 1. De geïntegreerde onderzoeksagenda

De geïntegreerde onderzoeksagenda wordt weergegeven inclusief een korte duiding van de opbouw, de verschillende thema's en de weerspiegeling van de verschillende perspectieven. Ook wordt kort de totstandkoming van de geïntegreerde onderzoeksagenda beschreven.

---

## 2. De onderzoeksbehoeften van zorgprofessionals

De onderzoeksbehoeften zoals gearticuleerd door zorgprofessionals worden weergegeven, inclusief een korte toelichting op de totstandkoming daarvan.

---

## 3. De onderzoeksbehoeften van patiënten en hun naasten

De onderzoeksbehoeften zoals gearticuleerd door mensen met Noonan-spectrum aandoeningen, en hun naasten worden weergegeven. Gezien het uitgebreide traject dat hiervoor is doorlopen, worden de onderzoeksbehoeften weergegeven in verschillende onderdelen:

- Overzicht van hoogst geprioriteerde onderzoeksonderwerpen per thema vanuit het perspectief van mensen met Noonan-spectrum aandoeningen, en hun naasten.
- Duiding en kleuring van de onderwerpen en thema's op basis van de verhalen tijdens de contactdag. Verschillende problemen die patiënten (en hun naasten) tegen kunnen komen, zijn ingedeeld in 6 thema's. We bespreken hier de problemen per thema. Ieder thema begint met een overzicht van hoe de onderwerpen in de vragenlijst en de ochtendsessie van de contactdag zijn besproken. Vervolgens geven we meer achtergrond en kleuring aan ieder thema.
- Informatie over welke activiteiten hebben geleid tot de onderzoeksbehoeften van patiënten en hun naasten.

De onderzoeksagenda voor Noonan-spectrum aandoeningen bestaat uit vier thema's met daarbinnen een aantal onderzoeksrichtingen geformuleerd. Deze onderzoeksrichtingen zijn soms nog vrij breed en abstract geformuleerd. Echter er zijn vanuit het perspectief van patiënten en naasten ook aandachtspunten weergegeven. We nodigen betrokkenen bij onderzoeken expliciet uit om met name aandacht te besteden aan deze aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen. De thema's, onderzoeksrichtingen en aandachtspunten hebben hun oorsprong in de eerdere consultaties van patiënten, naasten en zorgprofessionals. Om deze onderzoeksagenda goed te begrijpen is het daarom van belang om de duiding en verhalen achter de onderwerpen te kennen. We nodigen lezers daarom uit om ook kennis te nemen van de onderliggende hoofdstukken.

De thema's, onderzoeksrichtingen en aandachtspunten zijn hieronder nader toegelicht. De thema's zijn weergegeven op volgorde van prioriteit, inclusief de daarbinnen geformuleerde onderzoeksrichtingen. De agenda wordt daarbij als één geheel gepresenteerd, zonder onderscheid te maken tussen prioriteiten van de verschillende groepen.

In aanvulling dient te worden onderstreept dat de verschillen tussen de thema's en individuele onderzoeksrichtingen klein zijn. De problematiek bij patiënten is divers en alle deelnemers vonden het lastig – en geen recht doen aan de diversiteit van hun problematiek – om daarbij het ene onderwerp als meer belangrijk te duiden dan het andere. De prioriteiten van patiënten, naasten en professionals lagen dan ook dicht bij elkaar. Er was een brede herkenning van klachten en van daaruit een behoefte aan het inzetten van onderzoek op diverse gebieden. Dit is in lijn met het beeld wat ook in de consultatie met patiënten en naasten naar voren is gekomen. Zij hebben daarbij expliciet het belang aangegeven dat de breedte van de aandoeningen – met alle klachten en symptomen – meer moet worden erkend in onderzoek. Op dit moment zijn zij van mening dat onderzoek en zorg te veel klachten en symptomen vanuit een isolement benaderen.

## Thema 1: Lichamelijke klachten

Binnen het thema lichamelijke klachten zijn vier onderzoeksrichtingen geformuleerd en geprioriteerd met daarbij vier aandachtspunten vanuit het perspectief van patiënten en hun naasten.

Binnen dit thema werden vanuit het perspectief van patiënten en naasten de volgende aandachtsgebieden als meest belangrijk geduid: (1) **stollingsproblematiek** (zoals snel bloeden, bloedneuzen, hematomen en blauwe plekken), (2) **hartklachten**, (3) **vermindering van gezichtsvermogen**, en (4) **voedingsproblematiek**. Voedingsproblematiek was op basis van de contactdag niet geprioriteerd, maar is tijdens de Dialoogbijeenkomst als een onmisbaar aandachtsgebied genoemd door alle deelnemers. We nodigen betrokkenen bij onderzoeken expliciet uit om met name aandacht te besteden aan deze aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen.

De geformuleerde onderzoeksrichtingen binnen dit thema betreffen:

- Meer inzicht krijgen in de oorzaken en mechanismen van Noonan-spectrum aandoeningen, bijvoorbeeld middels diermodellen, IPC en moleculair onderzoek.
- Onderzoek naar medicamenteuze interventies om de symptomen te verlichten, bijvoorbeeld voor lymfatische afwijkingen, cardiomyopathie en neurologische klachten.
- Meer inzicht in de verklaring van symptomen van Noonan-spectrum aandoeningen (ook wel geduid als functioneel onderzoek). Hoe kan de functie van de pathway beter worden gemeten?
- Klinisch onderzoek naar de mondfunctie bij patiënten, zoals metingen van de kauwfunctie, de bijtkracht van spieren, de vermoeidheid van de kauwspieren, de mobiliteit van de onderkaak, en spraak.

## Thema 2: Sociaal-emotionele problemen en cognitief functioneren

Het thema sociaal-emotionele problemen en cognitief functioneren waren in eerste instantie twee losse thema's. Vanwege de overlap in onderliggende problematiek is tijdens de Dialoogbijeenkomst besloten om de thema's samen te voegen. Binnen dit thema zijn twee onderzoeksrichtingen geformuleerd met in totaal zeven aandachtsgebieden vanuit patiënten en hun naasten.

Binnen dit thema werden vanuit het perspectief van patiënten en naasten de volgende aandachtsgebieden als meest belangrijk gedeut: (1) **leerproblemen** (moeite met aanleren van schoolse vaardigheden en meekomen op school in het algemeen), (2) **problemen met benoemen van emoties** (zoals moeite met het herkennen van eigen emoties en emoties bij anderen), (3) **sociale interacties** (zoals moeite met afstemmen, moeite met wisselen begeleiders, en moeite met vrienden krijgen en houden), (4) **gedragsproblemen** (zoals dwingend gedrag en woede aanvallen), (5) **problemen met plannen en organiseren** (executieve functies), (6) **tempo van denken en doen**, en (7) **angst- en stemmingsproblemen** (zoals angsten in het algemeen, angst in sociale situaties, angst voor alleen zijn, en somber gevoel). We nodigen betrokkenen bij onderzoeken expliciet uit om met name aandacht te besteden aan deze aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen.

De geformuleerde onderzoeksrichtingen binnen dit thema betreffen:

- Onderzoek naar het begrijpen van informatieverwerking en psychische problemen van patiënten over de levensloop heen met daarbij aandacht voor leerproblemen, sociaal-cognitief en executief functioneren, en veroudering.
- Onderzoek naar de ontwikkeling en effectiviteit van (systeem) therapeutische interventies voor patiënten.

## Thema 3: Problemen met skelet en spieren

Binnen het thema problemen met skelet en spieren is één onderzoeksrichting geformuleerd en geprioriteerd met daarbij drie aandachtspunten vanuit het perspectief van patiënten en hun naasten.

Binnen dit thema werden vanuit het perspectief van patiënten en naasten de volgende aandachtsgebieden als meest belangrijk gedeut: (1) **lichamelijke belasting** (zoals vermoeidheid, verminderde conditie), (2) **problemen met de grove motoriek** (spierkrampen, spierkracht, vertraagde ontwikkeling bij lopen, zwemmen en fietsen), (3) **problemen met de lengtegroei en de gevolgen**, en (4) **problemen met voeding**. De onderzoeksrichting combineert daarbij verschillende veelvoorkomende klachten en geprioriteerde aandachtsgebieden, waarbij juist meer inzicht in de onderlinge relatie werd onderstreept. In de onderzoeksrichting zijn specifiek ook de thema's voeding en pijn benoemd, waarvan ook een relatie tot groei(hormoon) werd verwacht. We nodigen betrokkenen bij onderzoeken expliciet uit om met name aandacht te besteden aan deze aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen.

De geformuleerde onderzoeksrichting binnen dit thema betreft:

- Onderzoek naar (effect van groeihormoon) op motoriek, pijn, spierkracht, moeheid, voeding, en lengtegroei.

## Thema 4: Kinderwens en vruchtbaarheid

Binnen het thema kinderwens en vruchtbaarheid is één onderzoeksrichting geformuleerd en geprioriteerd met daarbij drie aandachtspunten vanuit het perspectief van patiënten en hun naasten. De onderzoeksrichting zelf is niet geprioriteerd, maar de onderliggende aandachtsgebieden wel.

Binnen dit thema werden vanuit het perspectief van patiënten en naasten de volgende aandachtsgebieden als meest belangrijk geduid: (1) **diagnostiek tijdens de zwangerschap** (prenatale diagnostiek), (2) **erfelijke aandoeningen en oplossingen**, en (3) **diagnostiek en embryoselectie voorafgaand aan de zwangerschap** (pre-implantatie genetische diagnostiek). Op een deel van deze aandachtsgebieden is ook al veel bekend. We nodigen betrokkenen voor deze gebieden uit om meer aandacht te besteden aan implementatie en informatievoorzieningen. Daarnaast nodigen we betrokkenen bij onderzoeken expliciet uit om met name aandacht te besteden aan deze aandachtsgebieden binnen onderstaande onderzoeksrichtingen.

De geformuleerde onderzoeksrichting binnen dit thema betreft:

- Onderzoek naar echoscopisch onderzoek tijdens zwangerschap.



## 2 De onderzoeksbehoeften van zorgprofessionals

In drie (online) stappen zijn professionals vanuit verschillende disciplines gevraagd om onderzoeksbehoeften te formuleren voor Noonan-spectrum aandoeningen. Van deze onderzoeksonderwerpen zijn negen onderzoeksrichtingen gearticuleerd die zijn ondergebracht in vier (patiënten)thema's.

In eerste instantie hebben de zorgprofessionals 18 onderzoeksrichtingen gearticuleerd binnen vier thema's. In gesprek zijn deze onderwerpen teruggebracht tot negen. De reden hiertoe was niet zozeer omdat bepaalde onderwerpen niet relevant werden gevonden, maar vanwege de overlap in verschillende onderzoeksrichtingen. Dit heeft ertoe geleid dat een aantal onderwerpen zijn samengevoegd tot één onderzoeksrichting. Bijvoorbeeld, bij het thema Problemen met skelet en spieren waren in eerste instantie vijf onderwerpen geformuleerd. Deze waren allen gerelateerd aan de effecten van groeihormoon op specifieke elementen, zoals bijv. groei en spierkracht. Zorgprofessionals gaven aan dat de essentie van deze onderzoeksrichtingen eenzelfde is en dat deze samengenomen kunnen worden in één onderzoeksrichting.

Verder gaven de zorgprofessionals aan dat ze de breedte van de onderwerpen herkenden en belangrijk vonden. Er is aandacht nodig voor meer fundamenteel en functioneel onderzoek zodat de oorzaken en mechanismen van de syndromen meer begrepen worden. Daarnaast is van belang dat er aandacht komt voor meer medicamenteuze interventies die de symptomen verlichten. Professionals onderstreepten het belang voor psychologisch onderzoek, gezien de impact van deze problematiek voor patiënten. De verschillende onderwerpen pasten goed binnen een deel van de thema's die eerder door patiënten waren aangegeven. De thema's sociaal-emotionele problemen en cognitief functioneren zijn door de professionals samengevoegd tot één thema's gezien de overlap in problematiek. Hieronder zijn de negen onderzoeksonderwerpen weergegeven per thema. Deze onderwerpen zijn ingebracht tijdens de Dialoogbijeenkomst met zorgprofessionals, patiënten en hun naasten.

### Thema 1: Lichamelijke klachten

1. Meer inzicht krijgen in de oorzaken en mechanismen van Noonan-spectrum aandoeningen, bijvoorbeeld middels diermodellen, IPC en moleculair onderzoek.
2. Onderzoek naar medicamenteuze interventies om de symptomen te verlichten, bijvoorbeeld voor lymfatische afwijkingen, cardiomyopathie en neurologische klachten.
3. Onderzoek naar lymfatische afwijkingen en de effecten van lymfatische banen op de medicatie en in relatie tot de symptomen.
4. Meer inzicht in de verklaring van symptomen van Noonan-spectrum aandoeningen (ook wel geduid als functioneel onderzoek). Hoe kan de functie van het pathway beter worden gemeten?
5. Klinisch onderzoek naar de mondfunctie bij patiënten, zoals metingen van de kauwfunctie, de bijtkracht van spieren, de vermoeidheid van de kauwspieren, de mobiliteit van de onderkaak, en spraak.

### Thema 2: Socialemotionele problemen en cognitieve informatieverwerking

1. Onderzoek naar het begrijpen van informatieverwerking en psychische problemen van patiënten over de levensloop heen met daarbij aandacht voor leerproblemen, sociaal-cognitief en executief functioneren, en veroudering.
2. Onderzoek naar de ontwikkeling en effectiviteit van (systeem) therapeutische interventies voor patiënten.

### Thema 3: Problemen met skelet en spieren

1. Onderzoek naar effect van groeihormoon op motoriek, pijn, spierkracht, moeheid, voeding, en lengtegroei.

### Thema 4: Kinderwens en vruchtbaarheid

1. Onderzoek naar echoscopisch onderzoek tijdens zwangerschap.

## Totstandkoming onderzoeksbehoeften professionals

In drie online ronden hebben verschillende zorgprofessionals met expertise op één of meerdere van de syndromen onderzoeksrichtingen aangedragen. Dit gebeurde in een relatief kort tijdbestek (maart – mei 2021) en de gebruikte methodiek kan worden gezien als een aangepaste Delphi studie.

De drie ronden zagen er als volgt uit.

1. Identificatie van onderzoeksrichtingen: Via de mail zijn de professionals gevraagd om ieder 3 onderzoeksrichtingen toe te sturen. Daarbij zijn ze gevraagd om dit af te stemmen met hun directe collega's/onderzoeksgroep en deze al zo concreet mogelijk te formuleren (en weg te blijven van meer algemene formuleringen als 'meer aandacht voor spierkracht').
2. Prioritering van onderzoeksrichtingen: De ingebrachte onderzoeksrichtingen zijn ondergebracht in de verschillende patiënten thema's en mogelijke overlap is eruit gehaald. De ontstane lijst is opnieuw toegestuurd aan de groep professionals met de vraag welke drie onderzoeksrichtingen de meeste prioriteit hebben.
3. Identificatie van top-10 onderzoeksrichtingen. In dialoog zijn de professionals tot een top-10 onderzoeksrichtingen gekomen (dit werd uiteindelijk een top-9). Deze top-9 vormde de input voor de Dialoogbijeenkomst.

In onderstaande tabel is weergegeven hoeveel professionals – en vanuit welke discipline – in de verschillende ronden hebben geparticipeerd.

Disciplines	Ronde 1	Ronde 2	Ronde 3
Radiologie	1	1	1
Kindergeneeskunde	2	2	3
Fundamenteel onderzoek	1	1	1
Psychologie	3	3	4
Klinische genetica	3	1	1
Tandheelkunde	1		1
Logopodie	1		1
Klinische epidemiologie	1	1	1
Fysiotherapie			1
<b>Totaal</b>	<b>13</b>	<b>9</b>	<b>14</b>

## 3 Prioritering van onderzoeksbehoeften van patiënten en naasten

Welke onderwerpen vinden patiënten en hun naasten van belang voor onderzoek? Allereerst worden de belangrijkste thema's en onderwerpen in deze paragraaf besproken. Vervolgens wordt hier dieper op ingegaan.

### Thema's en onderwerpen

Er werden aan het begin van het traject acht thema's geformuleerd. Deze zijn in een vragenlijst aan patiënten en hun naasten voorgelegd.

In de vragenlijst zijn de onderzoeksthema's als volgt geprioriteerd:

1. Lichamelijke problemen (anders dan motoriek)
2. Sociaal-emotionele en gedragsproblemen
3. Cognitief functioneren en informatieverwerking
4. Problemen met skelet en spieren
5. Verminderde zelfredzaamheid en participatie in de maatschappij
6. *Zorgsysteem*
7. Kinderwens en vruchtbaarheid
8. *Onbekendheid met het ziektebeeld.*

Er is besloten om de thema's zorgsysteem en onbekendheid met het ziektebeeld wel mee te nemen als belangrijk, maar niet op te nemen in de onderzoeksagenda, omdat deze thema's minder gericht zijn op onderzoek. Deze zijn om die reden niet verder uitgevraagd op de Contactdag of besproken tijdens de Dialoogbijeenkomst.

### Prioritering van onderwerpen per thema

Hier bespreken we de prioritering van de onderwerpen binnen ieder thema.

Het is belangrijk op te merken dat het lastig is met zekerheid een hiërarchie in de onderwerpen aan te geven: de problematiek van patiënten en hun naasten is breed en wordt door hen ook allen als erg belangrijk aangemerkt. Als gevolg is er slechts bij een beperkt aantal onderwerpen een significant verschil in de prioritering van de onderwerpen. Ook zijn tijdens de contactdag weer andere onderwerpen geprioriteerd dan in de vragenlijst.

### Hoe kwam deze prioritering tot stand?

Hieronder geven we de hoogst geprioriteerde onderwerpen per thema weer. Hierin zijn we uitgegaan van de hoogst geprioriteerde twee onderwerpen in de vragenlijst. Daar hebben we extra onderwerpen aan toegevoegd, als deze:

1. Door een bepaalde subgroep in de vragenlijst significant anders werd geprioriteerd, en dit onderwerp door hen op 1 of 2 werd gezet; óf
2. Het onderwerp op de contactdag op nummer 1 of 2 werd gezet.

Op deze wijze hebben we getracht recht te doen aan de diversiteit die we hebben terug gehoord in de behoeften van de deelnemers.

## Thema 1: Lichamelijke problemen (anders dan motoriek)

Als hoogst geprioriteerd werden binnen dit thema:

Plek	Onderwerp	Opmerking
1	Stollingsproblematiek (zoals snel bloeden, bloedneuzen, hematomen, blauwe plekken)	
2	Hartklachten	
3	Vermindering van gezichtsvermogen	Geprioriteerd op contactdag ronde 1 & door patiënten (tov naasten)

## Thema 2: Problemen met skelet en spieren

Als hoogst geprioriteerd werden binnen dit thema:

Plek	Onderwerp	Opmerking
1	Problemen met de grove motoriek (spierkrampen, spierkracht, vertraagde ontwikkeling bij lopen, zwemmen, fietsen)	
2	Problemen met de lengtegroei en de gevolgen	
3	Lichamelijke belasting (zoals vermoeidheid, verminderde conditie)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1

## Thema 3: Cognitief functioneren en informatieverwerking

Als hoogst geprioriteerd werden binnen dit thema:

Plek	Onderwerp	Opmerking
1	Leerproblemen (moeite met aanleren van schoolse vaardigheden, zoals rekenen, meekomen op school in het algemeen)	
2	Tempo van denken en doen	
3	Problemen met plannen en organiseren (executieve functies)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1
4	Aandachtsproblemen/concentratieproblemen (zoals bijvoorbeeld ADHD kenmerken of een korte aandachtspanne)	Geprioriteerd in de vragenlijst door niet-Noonan

## Thema 4: Sociaal- emotionele en gedragsproblemen

Als hoogst geprioriteerd werden binnen dit thema:

Plek	Onderwerp	Opmerking
1	Problemen met benoemen van emoties (zoals moeite met het herkennen van eigen emoties en emoties bij anderen, (aspecifieke) kenmerken in het autistisch spectrum)	Werd door naasten significant hoger geprioriteerd dan door patiënten en hun naasten (plek 1 vs plek 3)
2	Angst- en stemmingsproblemen (zoals angsten in het algemeen, angst in sociale situaties angst voor alleen zijn, spreekangst, somber gevoel, piekeren)	
3	Sociale interacties (zoals moeite met afstemmen, moeite met wisselen begeleiders, moeite met aansluiten bij leeftijdsgenoten, moeite met vrienden krijgen en houden, pesten)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1
4	Sociale vaardigheden (zoals moeite met delen, moeite met verplaatsen in een ander)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1
5	Gedragsproblemen (zoals dwingend gedrag, woede aanvallen of steeds opnieuw herhalen van gedrag/vragen/onderwerpen)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1

## Thema 5: Kinderwens en vruchtbaarheid

Als hoogst geprioriteerd werden binnen dit thema:

Plek	Onderwerp	Opmerking
1	Erfelijke oorzaken en oplossingen	
2	Diagnostiek tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek / PND)	
3	Diagnostiek en embryoselectie voorafgaand aan een zwangerschap (pre-implantatie genetische diagnostiek / PGD)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1

## Thema 6: Verminderde zelfredzaamheid en participatie in de maatschappij

Als hoogst geprioriteerd werden binnen dit thema:

Plek	Onderwerp	Opmerking
1	Niet goed kunnen meekomen op school	
2	Behouden van eigen regie in mijn zorg en leven	
3	Verminderde zelfredzaamheid en zelfstandigheid (zoals afhankelijkheid van anderen)	Geprioriteerd op contactdag ronde 1, en door niet-Noonan in de vragenlijst

Op de contactdag zijn alle thema's besproken in kleine groepen. Hoe raken de verschillende onderwerpen patiënten en hun naasten in het dagelijks leven? Dit hoofdstuk beschrijft de verhalen van deelnemers rond ieder onderwerp.

## Thema 1 – Lichamelijke problemen (anders dan motoriek)

### Wie namen deel aan deze sessie?

- Deelnemer 3: Vrouw met Noonan syndroom, en moeder van twee kinderen met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 4: Vrouw met het Noonan met NSML(voorheen; Leopard syndroom).
- Deelnemer 5: Moeder van dochter met het Noonan syndroom
- Deelnemer 6: Vader van dochter met het Noonan syndroom
- Deelnemer 7: Moeder van dochter met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 8: Moeder van dochter het Noonan syndroom
- Deelnemer 9: Vrouw met het Noonan syndroom en moeder van twee kinderen met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 10: Vrouw met het Noonan syndroom en moeder van twee kinderen met het Noonan syndroom.

In de sessie viel op dat veel deelnemers het lastig vinden om te zeggen of lichamelijke klachten veroorzaakt worden door het Noonan syndroom\*. Bij de prioritering is uiteindelijk vermindering van gezichtsvermogen gekozen, omdat deze bij een aantal deelnemers veel hinder veroorzaakt. Daarbij merkte een deelneemster op dat hoewel zij 'hartklachten' bijvoorbeeld heel belangrijk vindt, zij denkt dat daar al voldoende aandacht voor is.

\* in deze sessie hebben enkel deelnemers met het Noonan Syndroom deelgenomen. Om die reden wordt hier specifiek over het Noonan Syndroom geschreven.

### Stollingsproblematiek

Stollingsproblematiek is voor de deelnemers in de sessie een belangrijk onderwerp. Alle deelnemers herkennen het. Echter weet niet iedereen dat dit door het Noonan syndroom veroorzaakt kan worden. Deelnemers vermoeden, na dit te hebben gehoord, echter wel dat dat wel eens aan de hand zou kunnen zijn. *"Onze zoon heeft veel bloedneuzen. Ik had nog geen idee dat dat samenhang."*

Veel mensen herkennen problemen zoals veel bloedneuzen in de kindertijd. Vrouwen herkennen grote menstruatieproblemen, zoals bloedarmoede door veel bloedverlies. Een andere volwassen deelneemster heeft als kind veel in het ziekenhuis gelegen met grote blauwe plekken waarvan ze de oorsprong niet precies wist, en had hevige bloedingen na een keizersnede, hoewel toen nog niet bekend was dat de oorzaak Noonan kon zijn.

### Hartklachten

Hartklachten worden door verschillende deelnemers herkend, maar verschillen per patiënt. Twee ouders van een meisje met het Noonan syndroom vertellen hoe hartklachten een grote impact hebben gehad op hun dochter, tot het tiende levensjaar: *"Ze had gaten in kamers en in boezems, een vernauwde pulmonaal klep, lekkende hartklep; dit hebben ze niet goed kunnen herstellen en dit was een beperking op haar energieniveau en het kind kunnen zijn."* Uiteindelijk heeft medicatie wel geholpen, evenals operatief ingrijpen: *"Na de operatie konden ze nagels knippen en haren knippen, dat kon daarvoor niet."*

Een deelneemster heeft hartproblemen, evenals haar vader. Haar vader had ook Noonan, en zijn hartklachten zijn pas op late leeftijd ontdekt. Hierdoor heeft men niet kunnen zeggen hoe groot de rol van Noonan in deze problemen was. Ook deze deelneemster weet niet goed wat door Noonan veroorzaakt wordt. Daarnaast heeft deze deelneemster ook benauwdheidsklachten, die het lastiger maken in te schatten: *“Door mijn longproblemen ben ik altijd al benauwd. Dus het is daarom ook heel lastig voor mij om te ontdekken ‘zou mijn hart achteruit kunnen gaan?’.”* Dit is voor haar een beangstigend idee.

### **Voedingsproblemen**

Misselijkheid en het binnenhouden van eten zijn voor een drietal deelnemers herkenbare problemen. Medicatie kan helpen, maar niet altijd (voldoende). Klachten lijken soms als kind en soms juist als volwassene erger te zijn.

Een deelneemster ondervindt veel voedingsproblemen. Als kind kreeg ze op het speciaal onderwijs veel momenten op de dag eten aangeboden. Omdat ze weinig binnen kon houden moest ze kleine porties eten. Toen ze volwassen werd werden de voedingsproblemen erger, inmiddels zit ze aan de sondevoeding. Ze is veel misselijk, ondanks maagzuurremmers. *“Ik kan niet platliggen want dan komt het maagzuur omhoog. Voor mij is het een heel groot probleem.”*

De ouders van een meisje met het Noonan syndroom vertellen dat de voedingsproblemen in de vroege jeugd groot zijn geweest. *“Nu is ze 12 en nu merk je dat het door de Zofram die ze gebruikt, makkelijker kan eten. Minder misselijk is. Zofram is de laatste drempel geweest waardoor ze geen eetproblemen meer ervaart.”*

Een andere moeder herkent het selectief eten tijdens de pubertijd bij haar eigen dochter met het Noonan syndroom.

### **Vermindering van gezichtsvermogen**

Verminderd gezichtsvermogen wordt breed herkend in deze groep. Meerdere deelnemers ervaren dat ogen minder goed samenwerken, hebben veel droge ogen en zien veel wazig. Al deze problemen leiden tot hoofdpijn, bij een deelneemster zelfs tot migraine.

Het minder goed samenwerken lijkt veelal te maken te hebben met de aanleg van de ogen en omliggende weefsels. Een moeder vertelt over de klachten van haar dochter: *“Beide ogen werken niet samen. Ziet geen diepte, dus ze ziet ook slechter. Toen ze een oogonderzoek had bleek alles verkeerd aangelegd.”* Twee andere ouders hebben een soortgelijke ervaring met hun dochter: *“[X] hield steeds het gezicht heel scheef om recht te kunnen zien. Ze is geopereerd omdat ze dachten dat een oogspiertje aantrekken het zou opheffen. Maar wat bleek, ze had die spier niet. Die arts was al 60, maar hij had dat nog nooit gezien. Ze is nog in de CT-scan geweest, maar ze had die spier gewoon niet. Dat komt eigenlijk nooit voor.”* Beiden weten niet of deze problemen veroorzaakt zijn door het Noonan syndroom.

Niet bij iedereen is de mogelijke rol van oogspieren bij de oogproblemen bekend: *“Ik heb al jaren last van mijn ogen. Pijnlijk, vermoeid, wazig zien. Nu zijn ze erachter dat ze extreem droog zijn. Nu hoor ik de spieren, daar is nog nooit onderzoek ernaar gedaan.”* Hoewel ze al vroeg als kind een bril kreeg, blijven haar ogen gewoon achteruitgaan. Bovendien helpt de bril niet bij het verbeteren van de samenwerking van de ogen. *“Het zou fijn zijn als er meer aandacht voor gegeven wordt. Want je krijgt wel een bril, maar de problemen blijven: ogen gaan achteruit.”*



Een deelneemster die alle bovenstaande klachten zeer herkende, heeft nog een aanvullend probleem als gevolg van te ver gecorrigeerde overhangende ogen. Hierdoor kan ze haar ogen 's nachts niet goed meer sluiten en zijn de hoornvliesen beschadigd door verdroging. Hiervoor was een hoornvliestransplantatie nodig.

### **Problemen met het gebit en tandvleesproblemen**

Een groot deel van de deelnemers heeft problemen met het gebit en tandvlees. Het meest genoemd zijn, makkelijk gaatjes krijgen, kiezen die kapot zijn of getrokken moesten worden door grote beschadiging en ook tandvleesontstekingen. Ook tandenpoetsen is lastig door misselijkheid. Tot slot ervaren sommigen problemen door de kaakstand.

Problemen met een 'zwak gebit' komen voor bij kinderen en volwassenen. Opvallend is dat sommigen juist als kind een zwak melkgebit hadden, maar als volwassenen minder problemen hebben, en andersom. Meerdere mensen hebben hoog gehemelte en problemen met de kaakstand: een sterke overbeet of juist geen overbeet. Welke problemen dit precies geeft blijft onduidelijk maar veel mensen hebben last van een gevoelige mond. *"Tandvlees ontstoken, als ik ga poetsen ga ik overgeven, als ik benauwd ben is een tandenborstel niet prettig, ondertussen zijn bijna alle kiezen getrokken omdat ze slecht waren."*

Een ander reageert: *"Herkenbaar: mijn dochter heeft een zwak gebit, gauw gaatjes, kiezen die zomaar knappen, ze is de enige uit ons gezin hiermee en ze heeft als enige Noonan"*. Tot slot zou men graag zien dat tandartsen meer weten over hoe het Noonan syndroom tandproblemen veroorzaakt, *"Zodat je niet steeds verwijten krijgt dat je niet goed poetst"*, of men bijvoorbeeld reinigingsbehandelingen krijgt die voor hen zeer belastend zijn.

### **Stofwisselingsproblemen**

Deelnemers ervaren meerdere problemen rond de stofwisseling en het (behouden van) een gezond gewicht. Drie mensen kwamen aan het woord, waarvan er twee het belang voor hen van bijvoeden benadrukten. *"[X] wordt nog bijgevoed met een flesje, als je 300 calorieën extra op een dag binnenkrijgt, heeft zij ruimte om te groeien en op gewicht te blijven, bijvoeding van de diëtiste helpt."* Vooral als kind was het voor sommige deelnemers of kinderen van deelnemers lastig om op gewicht te blijven, al herkent niet iedereen dit. *"Als ik in kleine porties at hield ik het binnen en dit hielp om op gewicht te blijven. Nu ben ik meer op gewicht en dat komt ook wel door prednison."*

Eén volwassene herkent het probleem met op gewicht blijven niet. Zij is juist in de laatste jaren 20 kilo aangekomen, waarschijnlijk door problemen met verwerken van bepaalde voedingsstoffen, al kan het ook deels door overgang veroorzaakt worden. Iemand anders herkent het aankomen, maar geeft aan dat dit ook door prednison gebruik kan komen.

### **Afwijkende reactie op medicatie**

Een deelneemster met het Leopard syndroom geeft als enige input op dit thema. Zij geeft aan hogere doseringen nodig te hebben, en dat veel medicatie niet werkt. Ze heeft het idee dat het inslikken van intacte pillen veelal niet werkt, en dat andere manieren zoals smelttabletten en zetpillen beter werken. *"Vaak heb ik hogere dosering van medicatie nodig, en dat komt denk ik van mijn maag vandaan, medicatie via mijn maag werken niet. Allerlei medicatie werkte niet en nu als smelttablet helpt het wel. Paracetamol gewoon innemen heeft amper werking."*



## Lymfeproblematiek

Veel deelnemers ervaren oedeemvorming in benen, handen maar soms ook andere organen zoals achter de longen. Dit wordt door vier deelnemers herkend. Dit geeft pijn (in de benen) en koude handen en voeten. Sommigen ervaren ook pijn door hun opgezette benen en kunnen niet goed lopen, vooral 's ochtends en 's avonds. *"Ik heb hele opgezette benen, houd vocht vast achter longen, dikke handen en ik heb steunkousen. Half uur nadat ik uit m'n bed ben heb ik worstpootjes en m'n sokken staan altijd 's avonds afgedrukt in m'n enkels. Grotere sokken helpt niet."*

Bij één deelneemster bleek na onderzoek dat er een dubbele ader in haar been zat. Nadat die werd verwijderd, heeft ze veel minder zwelling en pijn. Ook heeft een deelneemster gehoord over een verband tussen lymfelekkage in darmen en voedings- en spijsverteringsproblemen, hierin zijn twee deelnemers erg in geïnteresseerd.

## KNO-problematiek

Bijna alle deelnemers hebben last van oorontstekingen en chronische neusverkoudheid. Meerdere mensen vertellen dat hun oorontstekingen volgens artsen samenhangt met nauwe gehoorgangen. Een deelneemster is hieraan geopereerd. Ook hebben meerdere mensen last van verminderd gehoor. Meermaals genoemd is dat het soms moeilijk is te bepalen waar geluid vandaan komt. *"Ik heb als kind zijnde heel veel oorontsteking gehad, op latere leeftijd ook, veel holte ontsteking. Ik ben eraan geopereerd. Mijn gehoorgangen zijn te nauw, en één van de oren hebben ze het opgerekt. Ze hebben het ruimer gemaakt omdat daar vaak de ontstekingen terugkwamen. Ik heb ook het kindergehoor; in een ruimte waar veel door elkaar gepraat wordt hoor ik het niet goed."* Een ouder herkent dit: *"Herkenbaar, mijn kind had ook veel oorontstekingen, chronische neusverkoudheid, ze hoort niet goed als we haar roepen waar het geluid vandaan komt."*

Ook holteontstekingen worden door meerdere deelnemers genoemd. De ouders van een meisje van 12 met het Noonan syndroom vertellen dat zij in de eerste 10 jaar ook veel luchtweginfecties heeft gehad, hetgeen met veel antibiotica in toom gehouden moest worden.

## Huidproblemen

Huidproblemen zijn aan de orde bij alle deelnemers van deze groep, en komen veelal overeen. Meest genoemd zijn een hele droge huid en jeuk, waarbij smeren met allerlei zalf niet helpt. De huid is ook vaak erg gevoelig, men krijgt snel overgevoeligheidsreacties op crèmes. Het is niet bekend wat nu precies helpt. *"Enige wat ik kan aangeven is dat ik een jeukende huid heb die extreem droog is, je kan smeren wat je wilt, maar dat helpt niet. Dus wellicht heeft het met hydratatie te maken? Water drinken helpt niet."*

Naast droogheid is ook jeuk een groot probleem dat door velen herkend werd. Soms gaat het om een jeuk waarbij niets aan de huid te zien is. Een aantal mensen hebben ook last van eczeem, als kind dan wel als volwassene. Een deelneemster met Leopard heeft na antibioticagebruik chronische netelroos gekregen. Ze weet niet of dat gerelateerd is aan het Noonan syndroom, of door bijvoorbeeld haar astma.

## Thema 2 – Problemen met skelet en spieren

### Wie namen deel aan deze sessie?

- Deelnemer 1: Vader van zoon met het CFC syndroom
- Deelnemer 2: Moeder van zoon met het CFC syndroom
- Deelnemer 3: Moeder van dochter met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 4: Vader van dochter met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 5: Meisje met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 6: Vrouw met het Noonan syndroom
- Deelnemer 7: Moeder van zoon met het Noonan syndroom
- Deelnemer 8: Moeder van dochter met het Noonan syndroom.

Sommige onderwerpen in dit thema lijken in elkaar over te lopen, vooral verminderde mobiliteit en lichamelijke belasting. In de ochtendsessie werden pijnklachten, lichamelijke belasting problemen met grove motoriek geprioriteerd, waarna uiteindelijk de twee laatstgenoemden werden gekozen om mee te nemen naar de prioritering in de middag.

### Problemen met de grove motoriek

Voor de twee deelnemers met een kind met het CFC syndroom is dit thema belangrijk. Hij is rolstoel gebonden en loopt dus niet. *“Hij heeft contracturen in de armen en benen, een verhoogde spierspanning, waardoor hij deze niet meer kan strekken. Dat geeft pijn en in de verzorging geeft dit problemen, bij zitten en liggen.”*

Een ander herkent wel problemen met motorische ontwikkeling, al is het niet zo heftig. *“Fietsen kan hij bijvoorbeeld wel met zijwieltjes. Vraag is een beetje is dat motoriek of angst, maar feit is wel dat hij het [zonder zijwieltjes] heel lastig vindt”*. Meerdere deelnemers herkennen een vertraagde motorische ontwikkeling in zaken als zwemles, fietsen, etc. komen iets later. Bij een deelneemster is hypermobiliteit geconstateerd, iets dat meerdere deelnemers herkennen nadat werd uitgelegd wat dit inhoudt.

### Problemen met de lengtegroei en de gevolgen

Een aantal deelnemers noemen verminderde groei – iets dat ook in andere sessies voorbijkwam. Meer dan eens wordt dit gekoppeld aan voedingsproblemen. *‘Groei gaat echt heel langzaam. Groeischijven zijn gecheckt en daar zit het hem niet in.’* Deze deelneemster vermoedt dat het deels veroorzaakt wordt door het slecht binnenhouden van voeding, in combinatie met ‘een probleem in het skelet’. Een andere deelnemer herkent groei problemen door voedingsproblemen als kind, en haar dochter is nog steeds klein. Zelf geeft haar dochter in de sessie aan hier geen last te hebben, behalve dat ze nu soms niet herkend wordt als het oudste kind in het gezin. *“Soms is dat wel vervelend, want ik ben twee jaar ouder.”*

Een deelnemer geeft aan dat vroeger door artsen gezegd werd dat haar zoon met het CFC syndroom heel klein zou blijven. *“Maar hij is niet zo klein geworden. Hij is 1 meter 55. Alleen dat mensen hem aanzien voor een kind van 12, maar hij is 10 jaar ouder. Hij is klein, maar hij is niet super klein.”* Vader vult aan: *“Hij heeft ook een jong gezicht, dus hij wordt veel jonger ingeschat. Maar de vraag is of dat een probleem is.”*

## Lichamelijke belasting

Een aantal deelnemers herkent dat mensen met het Noonan syndroom minder belastbaar zijn, minder spierkracht en minder conditie hebben. Ver fietsen en wandelen zijn lastiger, waardoor kinderen als kind langer hulpmiddelen gebruiken als zijwieltjes, zitjes op fietsen en buggy's. Een moeder van een zoon van 5 vertelt hierover: *“Een stuk met hem wandelen is heel lastig. Dat doen wij vaak met een loopfiets. Want hij houdt het gewoon niet vol.”* Hij heeft minder spierkracht en weinig conditie. *“Je ziet ouders met kinderen een boswandeling maken, maar dan denk ik: dat kan bij ons echt niet.”* Een andere ouder had toen haar kind vijf was nog vaak een buggy mee, maar inmiddels lukken langere wandelingen wel. Fietsen is lastiger, als hij bergop fietst moet dat met zijwieltjes, omdat hij niet voldoende kracht heeft. Later merkt zij nog op: *“De verminderde uithoudingsvermogen zal ook met forse longproblemen te maken hebben, doordat onze zoon te vroeg geboren is en lymfeproblemen heeft.”*

De ouders van een jongen met het CFC syndroom vertellen hoe zijn rolstoelgebondenheid conditie opbouwen lastig maakt: *“Maar omdat hij dus niet loopt, kan hij geen conditie opbouwen. En we zijn dus constant op zoek naar hoe kunnen we zijn conditie verbeteren. En dat gaat met oefeningen en therapie.”* Dat gaat bijvoorbeeld in water, maar door corona en beschikbaarheid van personeel komt het nu weinig van hydrotherapie. Nu heeft hij een MOTO-med, een apparaat waarop je benen automatisch worden bewogen.

Een deelneemster herkent dit bij haar moeder: *“Bewegen doet te veel pijn, daardoor beweegt ze weinig, en ze moet niet over haar grenzen gaan. Zwemmen was wel altijd een goede optie.”* Voor haarzelf is bewegen ook moeilijker dan voor haar leeftijdsgenoten: *“Het lukt mij bijvoorbeeld niet om net zoals mijn vriendinnen een rondje te gaan rennen, omdat ik daar later last van mijn benen van krijg.”*

Tot slot is het een stel opgevallen dat hun dochter veel sneller last heeft van 'stootjes' door bijvoorbeeld springen of stoeien. Zo heeft zij nadat ze met een aantal klasgenoten stoeide als enige langdurige klachten opgelopen. *“De één heeft twee dagen rugpijn, en zij heeft al meerdere behandelingen gehad.”* Haar lichaam lijkt dingen letterlijk minder goed op te vangen. Ook als ze bijvoorbeeld van het bed springt, kunnen haar voeten nog een paar dagen pijn doen.

## Problemen met de vorm van het skelet

Problemen met de vorm van het skelet worden door slechts twee paar ouders herkend, bij hun kind. Een moeder vertelt over haar zoon met het CFC syndroom: *“Zijn borstkas is vervormd, en zijn romp en zijn ribben zijn lossier/breder dan normaal. En we zien dat het draait. Hij heeft er veel last van als je hem aanraakt in de ribben, dan schrikt hij van de pijn.”* Naast scoliose aan zijn wervelkolom heeft hij ook last van vervormingen in zijn voeten, evenals een luxatie van de romp. *“Als hij zegt ik heb pijn weten we niet waarvan, want er zijn zo veel bronnen.”* Verder herkent alleen één andere deelnemer dit onderwerp. Haar dochter heeft een brede borstkas voor haar postuur, maar daar heeft ze verder geen last van.

## Verminderde mobiliteit

In dit onderwerp zit veel overlap met 'lichamelijke belasting'. Daarbij merkten bij het bespreken van dit onderwerp de ouders van een jongen in rolstoel op dat 'mobiel zijn' niet gemakkelijk opgelost is. *“Met een rolstoel ben je er niet. Dan kun je nog steeds niet alles doen wat andere doen.”* Daarom hebben ze nu ook een speciale fiets, buggy, speciaal bad en lift in huis. Er zijn dus veel verschillende aanpassingen nodig voor verschillende situaties.

## **Pijnklachten**

Meerdere deelnemers van deze sessie hebben pijnklachten. Soms terwijl ze in bed liggen en niets doen, soms na inspanning. De moeder van een deelnemster, die ook het Noonan syndroom heeft, heeft vaak buiten proportioneel veel klachten na inspanning. *“Als ze gewoon een rondje heeft gefietst voelt het soms meer alsof ze een marathon heeft gelopen. En ze is pas eind veertig.”* Een jonge deelnemster heeft soms pijn na langere inspanning. *“Als ik lang loop krijg ik soms een soort steek in mijn kuit, of bij mijn heup.”* Ook krijgt ze soms juist pijn als ze niets doet, bijvoorbeeld wanneer ze in bed ligt. Dat herkent een andere deelnemster. *“Ik moet eerlijk zeggen, ik herken de pijn ‘s nachts. Dat is minder geworden. Maar ik heb wel meer als ik me inspan dat ik daarna pijn krijg.”*

Bij de ouders van de jongen met het CFC syndroom speelt het probleem dat hun zoon niet goed kan aangeven waar de pijn zit. De moeder vertelt: *“Hij uit pijn, maar we weten niet waar de pijn zit.”* Op de contactdag van de stichting Noonan Syndroom hoorde zij over pijn in de benen. *“Het was bijzonder om dat te horen. Onze zoon kon het niet zeggen, dus ik kon hem niet helpen. Hij heeft met de jaren wel een manier gevonden om te zeggen dat hij pijn heeft, maar we weten nog niet waar. Dat maakt heel machteloos. Als wij vermoeden dat hij pijn heeft pakken we paracetamol, maar we weten niet waarvoor.”* Vanuit artsen hebben zij wel eens gehoord dat ze hem moesten afleiden met spelletje als hij pijn had: een advies waar zij als ouders weinig mee konden. *“Dat vonden we flauw. Hij heeft pijn, dan kun je geen spelletje doen.”*

## **Problemen met fijne motoriek**

Problemen met de fijne motoriek worden vooral besproken in de context van de ontwikkeling van kinderen. Een aantal deelnemers geeft aan dat deze motorische ontwikkeling vertraagd lijkt. *“Vooral het knippen lukt een beetje, en hij is 8. Ik denk dat het sterk vertraagd is. Kleuren doet hij ook niet graag, en dat is gewoon omdat het niet goed lukt.”* Een ander herkent dit verhaal 'exact'. Een deelnemster die nu zelf net van de middelbare school af is, vertelt: *“Als ik heel lang schrijf dan heb ik in mijn hand een soort spierkramp. Maar soms heb ik dan ook het idee dat ik de pen dan te strak vasthoudt.”* Haar moeder beaamt dit: *“Het lukt uiteindelijk wel, maar het geeft wat spanning.”* Bovendien kon ze als kind van 4/5 kleine dingen zoals deksels moeilijk open krijgen.

Een ouder vertelt dat zijn zoon met het CFC syndroom helaas achteruitgaat in zijn fijne motoriek, iets dat grote impact heeft. *“Bijvoorbeeld voor zelf kunnen eten is fijne motoriek noodzakelijk, en dat is nu soms moeilijk. Hevige epilepsie kan hier ook een rol spelen.”* Ook hierbij mist hij ondersteuning om zijn zoon te kunnen helpen. *“De machteloosheid zit hem erin, dit is typisch iets dat je kunt verbeteren door het vaker te doen. Maar hoe kunnen we hem daarbij helpen? Behalve het veel doen, zijn er niet veel handvatten om dit te trainen. We merken dat er een gebrek aan expertise en tijd is bij professionals in de zorginstelling waar hij woont.”*

## **Botontkalkingsproblemen**

Eén deelnemster vertelt over haar ervaringen met dit onderwerp, verder is er weinig herkenning. Haar zoon heeft in anderhalf jaar tijd twee keer zijn dijbeen gebroken. Bij een scan zagen ze verminderde botdichtheid bij zijn benen en in zijn rug. *“Ik maak mij wel zorgen over de toekomst. Als je niets eraan doet denk ik dat we er vaker last van gaan krijgen.”*

## **Spraak- en articulatie problemen**

Twee deelnemers gaan in op problemen met de spraak en articulatie. Ook slik en kauwproblemen worden hier genoemd. De vader van de zoon met CFC syndroom vertelt dat de hypotonie van zijn zoon zich ook uit in spieren die te maken hebben met spraak en slikken. *“Hij spreekt twee talen en heeft dus best een behoorlijk woordbegrip en woordenschat, maar omdat hij het niet goed uitsprekt is dat een uitdaging voor zijn omgeving en therapeuten. Dat is een belangrijk onderwerp: hoe zorg je dat zijn omgeving hem begrijpt?”* Ook kauwen is lastig, en verslikken kan een probleem zijn, maar fijner gemalen eten helpt hierbij. Door veel oefenen eet hij tegenwoordig meer soorten voedsel, ook met structuur, en met plezier.

Ook de moeder van een andere deelnemer herkent dit: *“Ze was één week uit ziekenhuis en ze had al prelogopedie. Haar tong stond naar voren, waardoor ze niet goed uit de fles kon drinken. De eerste jaren heeft ze veel logopedie gehad, en training voor het eten. Maar dat is nu geen probleem meer.”*

## Thema 3 – Cognitief functioneren en informatieverwerking

### Wie namen deel aan deze sessie?

- Deelnemer 1: Moeder van volwassen kinderen met het Noonan syndroom
- Deelnemer 2: Moeder van dochter met het Noonan syndroom.
- Deelnemer 3: Vader van dochter met het Noonan syndroom
- Deelnemer 4: Moeder van zoon met het Noonan syndroom
- Deelnemer 5: Vader van zoon met het Noonan syndroom
- Deelnemer 6: Moeder van zoon met het CFC syndroom

De punten in de vragenlijst zijn veelal herkenbaar voor de deelnemers. *“Voor alle punten: precies mijn kind. Ik herken het allemaal.”* Tijdens het bediscussiëren van de punten op de vragenlijst, lijken veel punten door elkaar heen te lopen.

Hierbij vertellen deelnemers ook hoe de beperkingen van kinderen met het Noonan syndroom ook mooie kanten met zich mee kunnen nemen. *“Mijn kind hangt ook altijd wel de clown uit. De gunfactor naar hem is ook wel heel groot. En mensen helpen hen ook wel snel als ze iets gedaan willen krijgen.”* Ook dit herkennen velen.

Daarnaast is het noemenswaardig dat een moeder de sociale gevolgen van het volgen van speciaal onderwijs bespreekt: *“Hij wordt omgeven met alleen maar kinderen met een beperking, waardoor de aansluiting er totaal niet is in de buurt. Thuis heeft hij dat niet. Dat houdt me best wel bezig. Regulier onderwijs zie ik hem niet doen. Maar het is meer dan dat schoolse. Er hangt veel meer samen dan alleen dat schoolse.”* Kinderen komen uit allerlei gebieden en dus *“is spelen na school er niet bij. En daar heeft hij wel ontzettend behoefte aan.”* Hij gaat met plezier naar school, maar mist sociaal emotioneel de aansluiting. Later vult zij aan: *“Wat ik wel lastig vind, is dat hij op deze school alleen omgeven wordt door kinderen met een beperking. Want de maatschappij bestaat ook niet alleen maar uit mensen met een beperking.”*

Bij de prioritering van de onderwerpen gaven deelnemers aan te hebben gekozen wat er op dit moment het meeste speelde in hun gezin.

### Leerproblemen

De ouders vertellen dat veel kinderen leerproblemen hebben. Een deelnemer met een kind met het CFC-syndroom vertelt hoe het opvalt dat er verschillen zitten tussen thuis en school, waarbij hun kind thuis veel meer kan. *“Wij vermoeden dat dat komt door alle prikkels om hem heen. Het contrast is heel groot”.* Anderen herkennen dit bij hun kind. Door corona is dit verschil nog duidelijker te zien: nu thuis aan de keukentafel, met hulp van een ouder lukt het beter om stof tot zich te nemen. Bij een ander kind is het juist het tegenovergestelde aan de hand: op school lukken dingen die thuis helemaal niet willen. Ouders herkennen wel dat een kind thuis soms moe is van de dag, waardoor dit kan gebeuren.

### Tempo van denken en doen

Veel leerproblemen lijken voort te komen uit een vertraagde manier van denken. Het kost veel tijd om dingen op een rijtje te krijgen. *“Ze komt wel tot het goede antwoord, maar ze heeft heel veel tijd nodig. Rekenen is bijvoorbeeld heel lastig. Ik heb het idee dat de kennis er wel is, maar dat ze in haar hoofd zo aan het zoeken is ‘waar zit het nou?’”* Een andere ouder beaamt dit: *“Het lijkt alsof het haar heel veel tijd kost om zo’n regel weer op te halen uit haar geheugen. Op school lukt het dus niet om 5 minuten te wachten om erop te komen.”*



Ook valt meerdere deelnemers op dat hun kinderen langzaam reageren op prikkels: bijvoorbeeld helemaal niet of zeer vertraagd huilen nadat ze vallen.

Verschillen in cognitieve vaardigheden die kunnen leiden tot overvraging in het dagelijks leven. Een deelnemster herkent dit: *“Ze kan veel en goed praten. Daarin zou ze wel overschat kunnen worden. Want andere dingen op school vindt ze duidelijk veel moeilijker.”* Toch wordt het onderwerp helemaal niet herkend. Bij veel kinderen is aangegeven dat de leeftijd van hun kind werd onderschat, onder andere doordat ze relatief klein bleven. Daardoor is van overschatting geen sprake. Eén deelnemster herkent wel dat er bij de supermarkt waar haar zoon werkte te veel van hem verwacht werd. *“Dan verwachten ze dingen, dat hij die in een bepaalde tijdsspanne kan doen: dat kan hij niet.”*

Wel wordt veel gezegd dat er soms discrepantie is tussen wat een kind zelf denkt waar hij/zij toe in staat is, en wat werkelijk mogelijk is. Een moeder vertelt: *“Bijvoorbeeld een hond moet je een aantal keren per dag uitlaten. Hij zegt ‘ik kan heel goed met honden omgaan’.* Maar deze moeder geeft aan dat haar kind vervolgens niet kan overzien wat dat voor verantwoordelijkheid inhoudt. Een andere ouder herkent dit: *“Het verschil in: wat mijn kind denkt ‘dat kan ik’, dat is dan iets wat ze heel leuk vindt, maar niet per se iets waar ze heel goed in is”.* Het mooie is volgens een moeder wel dat ze daardoor alles aan gaat. Een andere vader herkent dit bij zijn kind: *“Oh joh, ik kan het wel. Ik ga het wel even doen.’ En 9 van de 10 keer komt ze niet eens in de buurt van het kunnen doen, bij wijze van spreken. Maar ze blijft wel die positieve instelling hebben. Dus dat is wel mooi om te zien.”*

### **Problemen met plannen en organiseren**

Voor sommige kinderen van deelnemers is plannen en organiseren moeilijk. Voor sommigen ook niet, of kinderen zijn nog te jong om er iets over te kunnen zeggen. Een aantal ouders merkt dat kinderen het lastig vinden zelf schoolwerk te organiseren. *“Huiswerk is een drama voor haar. En ze toont daarbij enorm veel uitstelgedrag. Ze vindt het heel lastig, heeft er weinig zin in.”* Eén deelnemer denkt dat het te maken heeft met of iets routine is, of een nieuwe taak, waarbij plannen lastiger is.

Voor ouders kan het best lastig zijn om met dit verlaagde tempo of gebrek aan overzicht om te gaan. Een deelnemster vertelt dat ze nog steeds moeite heeft met het lagere tempo van denken en doen van haar kinderen. *“Hij woont sinds 2 jaar zelfstandig. Hij wil dan koken. En dan leg ik het hem uit. Je moet je recept lezen. En dat krijgt hij dus niet op een rijtje. En dan denk ik ‘ik doe het zelf wel, dan gaat het sneller’. En dat moet ik dus niet doen.”*

### **Aandachtsproblemen/concentratieproblemen**

Veel kinderen hebben moeite om zich lange tijd te concentreren, soms ook nog als volwassene. Wel is er veel verschil tussen kinderen. Een deelnemster met meerdere kinderen met het Noonan syndroom vertelt hoe sommigen enorm veel problemen hadden en hebben met concentratie, terwijl andere kinderen dat veel beter kunnen.

Er is uitgebreid gesproken over hoe scholen met de behoeften van kinderen om gaan. Een stel geeft aan dat hun kind op een mytyschool moeite heeft om mee te komen, doordat alle lessen in de ochtend zitten. Dit is niet in lijn met wat hun kind nodig heeft. Een ouder vertelt: *“Als rekenen en taal achter elkaar gepropt zit krijgt hij dat niet opgenomen”* De vader vult aan dat dit er nu mede voor zorgt dat hun kind geen plezier heeft op school. Een andere deelnemster wiens kind op het regulier onderwijs zit, vertelt hoe ze er tegenaan loopt dat alle vakken zoals rekenen en taal in de ochtend zitten. In de middag zitten dan de creatievere dingen zoals tekenen, maar dan is ze vaak al moe. Hierin proberen ze samen met de docente een weg te vinden. Het kind van een andere deelnemster zat op een school voor chronisch zieke kinderen, waar het tempo juist netjes werd aangepast.

## Thema 4 – Sociaal emotionele en gedragsproblemen

### Wie namen deel aan deze sessie?

Deelnemer 1:	Man met het Noonan syndroom
Deelnemer 2:	Vader van dochter met het Noonan syndroom.
Deelnemer 3:	Vrouw met het Noonan syndroom.
Deelnemer 4:	Moeder van dochter met het Noonan syndroom
Deelnemer 5:	Vader, van dochter met het Noonan syndroom
Deelnemer 6:	Moeder van zoon met Noonan syndroom

### Problemen met benoemen van emoties (zoals moeite met het herkennen van eigen emoties en emoties bij anderen, (aspecifieke) kenmerken in het autistisch spectrum)

Bijna alle deelnemers geven aan dat het benoemen van emoties lastig is voor mensen met het Noonan syndroom. Een vader van een dochter met het Noonan syndroom geeft aan dat hun dochter snel gefrustreerd en boos raakt wanneer ze haar emoties niet kan omschrijven. Ook geven bijna alle deelnemers aan dat het herkennen van emoties bij anderen lastig is voor mensen met het Noonan syndroom. *“Mijn dochter heeft problemen met herkennen van emoties bij anderen. Haar eigen emoties kan ze eigenlijk ook niet kwijt. Dus dan ze heel snel in frustratie raken en kan ze heel erg boos worden omdat ze het niet kan omschrijven. Ze vindt het erg moeilijk om emoties bij anderen te herkennen. Als wij als ouders verdrietig zijn, kan ze heel vrolijk met speelgoed aan komen en niet realiseren in wat voor vibe ouders dan zitten.”* Het niet herkennen van emoties bij anderen kan ervoor zorgen voor mensen met het Noonan syndroom dat zij niet weten wanneer zij moeten stoppen of wanneer iets genoeg is. Vooral ouders van kinderen met het Noonan syndroom geven dit aan en merken dat hun kinderen hierdoor ook moeite kunnen hebben in het contact met leeftijdsgenoten. Wel vinden deelnemers het lastig te herkennen of dit bij Noonan of de leeftijd van hun kinderen hoort. Ook gaf een moeder met een zoon met het Noonan syndroom aan dat hij het lastig vindt om lichamelijke sensaties te beschrijven en niet goed kan benoemen wat hij voelt. Een andere moeder gaf aan dat haar dochter met het Noonan syndroom als kind niet leek te herkennen hoe anderen zich voelden maar dit toen haar dochter ouder werd beter ging omdat ze het zichzelf had aangeleerd door de jaren heen.

### Angst- en stemmingsproblemen (zoals angsten in het algemeen, angst in sociale situaties angst voor alleen zijn, spreekangst, somber gevoel, piekeren)

Angstproblemen wordt door 1 deelnemer met het Noonan syndroom sterk herkend maar hij relateert dit voornamelijk aan de corona crisis. Een moeder geeft aan dat haar dochter met het Noonan syndroom veel piekert als gevolg van haar Noonan syndroom. *“Ik herken wel piekeren, wel aantal dips doorgemaakt moeilijk aansluiten bij leeftijdsgenoten, vrijwilligers werk/stages en dat krijgen is gedoe en behouden is nog meer gedoe en dat leidt tot somberheid en piekeren.”* Stemningswisselingen wordt door meerdere deelnemers benoemd als een belangrijke uitdaging. Een vader van een dochter met het Noonan syndroom geeft aan dat de stemming van zijn dochter in 2 seconde van 0 naar 100 kan gaan, maar dat zij dit dan niet goed kan uitleggen – wat refereert naar het vorige onderwerp.



### **Onzekerheden (zoals gevoel niet serieus genomen te worden, omgaan met ander uiterlijk)**

Twee deelnemers met het Noonan syndroom geven aan dat zij op de basisschool zich normaal en veilig gevoeld hebben en onzekerheid over hun uiterlijk toen geen rol speelde. Ook geven zij aan dat dit op de middelbare school anders was en dit moeilijker werd. Een vrouw met Noonan geeft aan dat zij de overstap naar de middelbare school achteraf gezien niet aan had gekund en dit graag overnieuw had willen doen. Doordat ze de overstap naar de middelbare school maakte werd zij zich steeds bewuster van haar "andere" uiterlijk zoals een ander gezicht hebben en klein zijn. Toen zij groeihormonen kreeg ging het beter met haar. Ook geeft zij aan dat ze denkt dat het nodig is dat er iets voor kinderen met het Noonan syndroom moet komen om de overstap van de basisschool naar de middelbare school (gemakkelijker) te maken. Een moeder van een dochter met het Noonan syndroom geeft aan dat haar dochter erg onzeker is geworden over haar uiterlijk nadat zij de diagnose Noonan syndroom kreeg en zich ervan bewust was dat zij een ander uiterlijk had. De moeder gaf ook aan dat haar dochter zei dat: *"...de middelbare school zoals ze zelf zei de grootste hel op aarde was geweest... Ze heeft heel erg haar best gedaan om erbij te horen bij de meest onbereikbare. Maar daar is die onzekerheid wel echt ontstaan, dat continue afgewezen worden omdat je anders bent."*

### **Sociale interacties (zoals moeite met afstemmen, moeite met wisselen begeleiders, moeite met aansluiten bij leeftijdsgenoten, moeite met vrienden krijgen en houden, pesten)**

Twee ouders geven aan dat hun kind met het Noonan syndroom helemaal geen last heeft van problemen op het gebied van sociale interactie en zij juist de sociale interactie als een hele sterke eigenschap van hun kind met het Noonan syndroom beschouwen. *"Een deelneemster heeft daar helemaal geen problemen mee, ze past zich heel gemakkelijk aan, is net van peutergroep naar een normale school gegaan, ze zit op speciaal onderwijs en zij maakt eigenlijk heel erg snel contact met nieuwe mensen en bij nieuwe situaties."* Daarentegen zijn er ook meerdere deelnemers, met het Noonan syndroom of ouders van kinderen met het Noonan syndroom, die aangeven dat zijzelf of hun kind problemen hebben met sociale interacties, met name met leeftijdsgenoten. Een man met het Noonan syndroom geeft aan dat hij als volwassene meer moeite heeft met sociale interacties dan als kind: *"Ik had als kind heel makkelijk contact, maar als volwassene is dat het tegenovergestelde, wordt het juist minder. Spontaniteit is de reden, als kind onschuldig en als je heel spontaan bent komen mensen makkelijk op je af... Maar je wordt ouder en dan worden je interacties complexer en dan krijg je problemen in sociale interacties."* Een andere vrouw met het Noonan syndroom geeft hetzelfde aan, dat zij als kind hier minder moeite mee had dan als volwassene omdat zij toen minder onzeker was en meer vanuit zichzelf handelde. Nu ze volwassene is vindt zij sociale interacties lastiger en barst zij bijvoorbeeld altijd in tranen uit als iemand haar feedback geeft. Ook geeft deze vrouw met het Noonan syndroom aan dat zij ervoor kiest om niet met leeftijdsgenoten om te gaan, mensen om haar heen zijn meestal jonger of veel ouder dan haarzelf. Ook geeft zij aan altijd een angst te voelen dat zij haar vrienden zal verliezen vanwege haar moeite met sociale interacties. Een moeder van een dochter met het Noonan syndroom geeft aan dat de lagere- en middelbareschooltijd voor haar dochter heel moeilijk is geweest op sociaal vlak, ze werd veel gepest, werd buitengesloten en hoorde er niet bij geeft zij aan.

### **Sociale vaardigheden (zoals moeite met delen, moeite met verplaatsen in een ander)**

Dit onderwerp is door één deelnemer besproken, een moeder van een zoon met het Noonan syndroom. Zij geeft aan dat haar zoon veel problemen ondervindt door verminderde sociale vaardigheden. Ze vertelt dat haar zoon op school achterliep qua sociale vaardigheden in vergelijking met leeftijdsgenoten en hij als gevolg nu naar speciaal basisonderwijs (SBO) gaat. Zij geeft ook aan dat de sociale vaardigheden van haar zoon sterk verschillen wanneer hij zich in een veilige situatie bevindt in vergelijking met een onveilige situatie aan de hand van een voorbeeld: *“Nu zit hij op een SBO-school, en is hij nu veilig, hij mag zijn wie hij is, hij voelt ook niet dat hij anders is. Iedereen mag zijn wie hij is dat wordt ook geleerd. Maar daarbuiten, hier op het plein waar kinderen allemaal op een reguliere school zitten daar zien we inderdaad die sociale vaardigheden die lastig zijn, afstemmen op andere kinderen, buitengesloten worden, het pispootje zijn bij spelletje[s], dat heeft hij niet door, en dat vinden wij erg. Hij denkt dat hij erbij hoort. Anderen gebruiken hem voor spelletjes, of het spelletje gaat te snel en hij snapt het niet. Hij wil andere kinderen aanvallen [en] houdt op met regels [en zegt] ‘ik wil gewoon trampoline springen’ en andere kinderen zeggen dan ‘je moet niet vechten’. Het afstemmen en de sociale vaardigheden daarbij zijn dus heel erg op de voorgrond. Veilige omgeving versus omgeving daarbuiten is dus een groot contrast.”*

### **Gedragsproblemen (zoals dwingend gedrag, woede aanvallen of steeds opnieuw herhalen van gedrag/vragen/onderwerpen)**

Dit onderwerp is door twee deelnemers besproken, iemand met het Noonan syndroom en een vader van een dochter met het Noonan syndroom. De man met het Noonan syndroom geeft aan dat hij veel gedragsproblemen had tijdens de middelbare school. Hij vertelt dat hij moeilijk kon leren in die tijd en van havo-niveau naar mavo-niveau ging maar toen vrijwel niets leerde waardoor hij veel ging blowen en gedragsproblemen kreeg. Op de basisschool is hem ook verteld dat hij ADHD had. De vader van de dochter met het Noonan syndroom geeft aan dat gedragsproblemen *“een heel groot ding”* zijn en zij autistische trekjes heeft. Hij vertelt dat hij en zijn vrouw hierover veel aan het uitzoeken zijn en het nog te vroeg vinden om te zeggen dat dit door het Noonan syndroom komt.

## Thema 5 – Kinderwens en vruchtbaarheid

### Wie namen deel aan deze sessie?

Deelnemer 1: Man met het Noonan syndroom.

Deelnemer 2: Moeder van dochter met het Noonan syndroom

Deelnemer 3: Vader en moeder van dochter met het Noonan syndroom

Deelnemer 4: Vrouw met het Noonan syndroom

Naast de onderwerpen die uit de vragenlijst naar voren kwamen, werd op de Contactdag de wens voor goede informatievoorziening expliciet aangegeven. Deelnemers met een kinderwens, maar ook deelnemers met een jong kind met het Noonan syndroom, willen allen graag meer weten over wat er bekend is over erfelijkheid en welke zaken er mogelijk zijn om ervoor te zorgen dat een volgende generatie geen Noonan syndroom zal hebben. Dit om op tijd het gesprek aan te gaan, en de juiste beslissingen te nemen. Een aantal deelnemers konden al terecht bij een klinisch geneticus, maar de meesten hebben behoefte aan meer informatie en gesprekken hierover. De informatie op de website van de stichting Noonan syndroom wordt overigens al erg gewaardeerd. In de gesprekken op de Contactdag klonk de wens voor informatie door binnen de hieronder beschreven thema's. Daarnaast werd op de Contactdag met name gesproken over Prognose bij een volgende generatie en verminderde vruchtbaarheid.

### Prognose bij een volgende generatie

Zeer veel besproken binnen dit thema is de mogelijkheid dat iemand met het Noonan syndroom de aandoening doorgeeft aan zijn of haar kinderen. Iedereen geeft aan dit heel graag te willen voorkomen. Het is fijn als artsen hier aandacht aan besteden. Een mannelijke deelnemer heeft zelf als volwassene inmiddels minder last van klachten, maar had deze als kind wel. Hij legt uit: *“Nou ik heb zelf gemerkt dat je door Noonan wordt beperkt en dat als ik zelf kinderen krijg dan wil ik dat niet doorgeven”*. Ook twee ouders vertellen hoe dit voor hun volwassen dochter met het Noonan syndroom een belangrijk onderwerp is. Zij heeft verder alleen milde klachten van het Noonan syndroom, en de aandoening heeft geen prominente plek in haar leven. Maar op dit onderwerp is het wel erg belangrijk. De moeder vertelt: *‘Haar brandende vraag aan de arts was; als je zelf Noonan mild hebt, is dat dan ook zo bij je kind? Dat is geen garantie vertelde de arts. Je kunt dan best een kindje krijgen met wel grote en ernstige klachten. Toen had onze dochter zoiets - en daar is ze heel uitgesproken over; “als ik ooit een kindje wil, dan wil ik het absoluut niet doorgeven. En ja dat heeft ook wel weer consequenties, dat het een medisch verhaal gaat worden als je een kindje wil”*. Een andere deelneemster die zelf het Noonan syndroom heeft, zit met soortgelijke vragen: *“[...] we zitten wel met het punt ja dat een kind met Noonan syndroom is welkom, maar ja: wat al is gezegd; wat doe je het kindje aan zeg maar. Ik heb het vrij mild, maar een eventueel kindje, is dat ook zo”*

Er is op dit gebied veel behoefte aan meer informatie, en die lijkt niet makkelijk beschikbaar. Een deelnemer geeft aan: *“Veel artsen weten niet wat Noonan is, mijn huisarts weet er niets van. Dus als ik informatie wil hebben moet ik al naar een specialist toe, en dat is niet overal in de buurt”*.

De facilitator vraagt wat volgens de deelnemers een goed moment is om hierover te praten en na te denken met je kinderen? Bij sommigen is het onderwerp al besproken met hun kinderen, bij anderen niet. Een deelneemster met een dochter met het Noonan syndroom vertelt hoe ze hier zelf al heel snel over na begon te denken: *“Zelf heb ik er veel professionele affiniteit mee. Dat is de grote reden dat, dat bij mij heel snel getriggerd was, toen we hoorden dat onze dochter Noonan had. Ik vind het natuurlijk heel vervelend dat ze het heeft. Daarnaast wil ik haar goed op laten groeien als gewoon een normaal kind als ieder ander. Ik ben gaan nadenken, hoe kan ik haar helpen?”*

*En ik wil er alles aan doen als ouder om haar erdoorheen te loodsen op een goede manier. [...] Ik denk er meerdere keren per maand over na hoe ik haar moet vertellen dat ze het Syndroom van Noonan heeft.”* De moeilijkheid daarbij is dat ze graag een balans wil vinden tussen ‘er geen groot ding van maken’, maar er wel open over praten. Meerdere deelnemers geven aan hoe belangrijk zij het vinden om als ouder in gesprek te gaan en blijven met een kind, en hier open over te zijn. De twee ouders herkennen dit van toen hun dochter klein was. De moeder vertelt hoe ze hier ook veel mee heeft gezeten: *“Wanneer ga ik het vertellen? Ik wil het niet te zwaar maken.”*

Bij een andere deelnemer werd het onderwerp kinderwens al vroeg besproken, in combinatie met seksuele voorlichting, zodat hij zich bewust zou zijn van de gevolgen van een mogelijke zwangerschap. Hij wist al jong dat hij mogelijk minder vruchtbaar was. *“Rond mijn 13e en 14e begon ze te vertellen; weet je, er is een grote kans dat je het doorgeeft. Ik wil dat je erover gaat nadenken: wil je dat doen? En ik wil het niet doorgeven, onder andere door het gepest.”*

### **Verminderde vruchtbaarheid**

Deelnemers willen graag meer informatie over de gevolgen van het Noonan syndroom voor vruchtbaarheid. Een deelnemster met een dochter met het Noonan syndroom vertelt dat ze daar nog geen goede informatie over kan vinden. Bij jongens lijkt meer bekend, maar bij meisjes zijn er uiteenlopende berichten te vinden. Zij heeft echter veel vragen, en vraagt zich af hoe ze haar kind kan helpen: *“Bij mij komt dan gelijk de vraag als ze bijvoorbeeld verminderd vruchtbaar zou zijn waar ligt dat dan aan. Ligt dat dan aan haar eicellen, zou ik als moeder mijn eicellen dan moeten laten invriezen? Zou ik haar daar bijvoorbeeld mee kunnen helpen? Als ik dat doe met wat voor andere dingen zadel ik haar dan op?”* Deze beslissing is lastig omdat het nog niet duidelijk is of meisjes met het Noonan syndroom verminderde vruchtbaarheid hebben. De behandeling is ontzettend duur, en doordat er nog geen indicatie is voor het Noonan syndroom wordt het nog niet vergoed.

### **Erfelijke oorzaken en oplossingen**

Dit onderwerp wordt tijdens de contactdag niet expliciet besproken. Goede informatievoorziening hierover werd wel essentieel gevonden. Een deelnemster geeft aan dat het onderwerp wat haar betreft meer te maken heeft met behandeling, dan met de vragen rondom een kinderwens. Vanuit deze context wordt het door de deelnemers laag geprioriteerd.

### **Diagnostiek tijdens de zwangerschap**

Dit specifieke onderwerp komt weinig aan bod. Een deelnemster geeft aan dat ze denkt dat mogelijkheden op dit gebied beperkt zijn momenteel: *“En ik denk dat diagnostiek tijdens de zwangerschap, zonder dat er aanleiding is om te denken dat je een kindje verwacht met Noonan, dat dat echt onwijs moeilijk is”.*

### **Diagnostiek en embryoselectie voorafgaand aan een zwangerschap**

Het onderwerp diagnostiek en embryoselectie wordt weinig besproken. Eén deelnemster vertelt: *“Diagnostiek en embryoselectie ja dat is er bijvoorbeeld al. En in het geval van Noonan wordt dat ook al gedaan. Je hebt bijvoorbeeld verschillende soorten genen bij Noonan en ik weet niet precies hoe dat helemaal zit. Ik kan me voorstellen dat naar sommige genen, die wat minder bekend zijn, nog meer onderzoek gedaan moet worden, die dingen zijn vaak wel mogelijk.”*

## Thema 6 – Verminderde zelfredzaamheid en participatie in de samenleving

### Wie namen deel aan deze sessie?

Deelnemer 1: Vrouw met het Noonan syndroom

Deelnemer 2: Moeder van dochter met het Noonan syndroom

Deelnemer 3: Moeder van dochter met het Noonan syndroom

Deelnemer 4: Moeder van zoon met het Noonan syndroom

Deelnemer 5: Jongen met het Noonan syndroom

De onderwerpen binnen dit thema liggen erg dicht bij elkaar en dezelfde uitdagingen komen bij meerdere onderwerpen terug. Ook geven deelnemers aan dat mensen met het Noonan syndroom erg verschillend zijn individueel, maar dat het gros veel uitdagingen ervaart binnen dit thema.

### Niet goed kunnen meekomen op school

Het niet goed kunnen meekomen op school is voor de deelnemers een belangrijk onderwerp, wat met name tijdens de basisschool en middelbare schoolperiode een belangrijke rol speelt. Ervaringen lopen uiteen, met name afhankelijk van hoe je “meekomen op school” definieert. Een moeder, met een dochter die het Noonan syndroom heeft, geeft dan ook aan dat zij het lastig vindt wat “niet goed kunnen meekomen op school” precies betekent; cijfers of sociaal/mentaal welbevinden? *“Wat ik nog even wil zeggen over “niet goed kunnen meekomen op school”; je kunt dat op 2 manieren bekijken, kijken we alleen naar de cijfers of het sociaal-emotioneel functioneren van de mensen met Noonan, ze zijn toch wat kinderlijker in hun gedrag en dat is ook waar ze tegen aanlopen op school. Dat leeftijdsgenoten je niet begrijpen omdat je misschien anders denkt/doet, maar wat is belangrijker; zijn het de cijfers of voel je, je gelukkig op school, lukt dat allemaal?”*.

Meerdere deelnemers gaven aan dat het lastiger is voor iemand met het Noonan syndroom om vrienden te maken vanwege het moeilijk contact leggen met leeftijdsgenoten, omdat je met het Noonan syndroom toch anders bent dan de rest. Ook gaf een deelneemster met het Noonan syndroom aan dat plannen, organisatie van school en rekenen lastiger is voor haar zusje met het Noonan syndroom, maar zij hier geen last van had. Ook geeft zij aan dat mensen met het Noonan syndroom in het algemeen langzamer op gang komen en alles meer tijd kost. Daarnaast, gaf een moeder aan dat haar zoon gebaat is bij een schoolklimaat waar meer leerlingen met een rugzak bij elkaar komen, hierdoor lijkt er meer begrip voor elkaar en voelde haar zoon zich minder speciaal. Ook gaf zij aan dat begeleiding vanuit school voor kinderen met het Noonan syndroom erg belangrijk is en dit werd door meerdere deelnemers gedeeld.

### Behouden van eigen regie in mijn zorg en leven

Meerdere deelnemers geven aan dat mensen met het Noonan syndroom vaak taalvaardig en mondig zijn en hierdoor vaak hoger ingeschat worden dan wat ze in werkelijkheid aankunnen of kunnen. Doordat mensen met het Noonan syndroom vaak overschat worden in hun kunnen, is het lastiger voor hen om hun eigen regie te houden binnen de zorg en hun leven doordat ze het niet altijd goed begrijpen wat er van ze gevraagd wordt. Met name op plannen en organiseren loopt het stuk en met name op volwassen leeftijd wordt er te vaak en te gemakkelijk vanuit gegaan dat iemand met het Noonan syndroom weet wat er moet gebeuren. *“Mijn dochter heeft wel veel begeleiding gehad, maar ook de hulpverlening heeft moeite met het juist inschatten van dat ze verbaal zo sterk is en dan denken dat ze het veel beter begrijpt dan in werkelijkheid het geval is.”*.

Hierop volgt dat meerdere deelnemers aangeven dat mensen met het Noonan syndroom zich niet altijd serieus genomen voelen door zorgverleners. Mensen met het Noonan syndroom willen graag hun eigen regie houden, zijn echte doorzetters en vertonen vaak 'pleasend' gedrag, maar de weg vinden (in de zorg) is soms lastig. Ook geeft een moeder van een dochter met het Noonan syndroom aan dat zorgverleners vaak al een eerste indruk hebben en niet breed willen kijken of luisteren. Dit maakt het lastiger voor iemand met het Noonan syndroom om een goede hulpvraag te formuleren.

Meerdere moeders geven aan dat het belangrijk is dat de omgeving op de hoogte is van het Noonan syndroom en dat de omgeving ook begrijpt dat er moeilijkheden zijn in het behouden van eigen regie voor mensen met het Noonan syndroom. Ook geven zij aan dat de juiste begeleiding kan helpen en ook nodig is om de regie in de zorg en het leven wel te behouden omdat informatieverwerking lastiger is voor mensen met het Noonan syndroom. *"Ik herken veel [van] het overschatten: omdat taalvaardigheid groot is. Ik denk wel dat het zaak is dat de omgeving waar je kind in terecht komt goed op de hoogte is waardoor mijn kind niet overschat wordt en er rekening gehouden wordt met mijn kind."* Ook geven de ouders aan dat hun kinderen er wel kunnen komen in hun eigen tijd die niet altijd past bij de snelheid van deze maatschappij, maar dat zelfacceptatie en de juiste begeleiding hierbij noodzakelijk zijn.

### **Sociale isolatie en eenzaamheid**

De uitdaging eenzaamheid en sociale isolatie is herkenbaar voor alle deelnemers, maar ook alle deelnemers beamen dat mensen met Noonan echte doorzetters zijn. Een jongen met het Noonan syndroom gaf aan dat je zelf iets van het leven moet maken, dat het leven niet komt aanwaaien en dat je er zelf veel voor moet doen. Een moeder gaf aan dat haar dochter gepest is op de middelbare school wat voor veel isolatie heeft gezorgd, maar dat zij nu boven de 30 is, een vaste vriendengroep heeft die haar accepteert en dit haar leven een stuk beter heeft gemaakt. Een jongen met het Noonan syndroom gaf aan dat het heel herkenbaar voor hem is en dat hij amper klasgenoten spreekt, zeker nu in de corona-tijd. Hij merkt dat mensen het lastig vinden om contact met hem te leggen. Ook gaf een moeder aan dat haar zoon op school niet altijd geaccepteerd is maar dat hij bij zijn vereniging gelukkig wel geaccepteerd wordt en moedigt aan het ook buiten school te zoeken. Alle deelnemers geven aan dat geaccepteerd worden kan helpen in sociale isolatie en eenzaamheid tegen te gaan.

Ook in de sessie over cognitief functioneren, verwerking en prikkelverwerking werden sociale relaties op school aangehaald, ook met betrekking tot pesten. Een deelnemer uit deze sessie vraagt zich in dit kader af: *'Hoe open moet je zijn op school? Van docenten kregen we het advies 'geef eens een spreekbeurt over Noonan'. Wij twijfelen daar nog over.'* Bij een andere deelnemer in deze sessie had het zijn kind erg geholpen om open te zijn over de aandoening op school.



### **Verminderde zelfredzaamheid en zelfstandigheid (zoals afhankelijkheid van anderen)**

Ook binnen dit onderwerp geven bijna alle deelnemers aan dat mensen met het Noonan syndroom meer tijd nodig hebben voor vrijwel alle aspecten van het leven; e.g. school en op hunzelf gaan wonen. Maar dat als ze kunnen leven op hun eigen tempo, structuur aanleren en hun eigen pad bewandelen ze er ook kunnen komen. Een moeder van een dochter geeft aan dat zij zich ernstig zorgen heeft gemaakt toen haar dochter 14 was en dacht *“Waar moet dit allemaal naar toe?”*, maar aangaf dat later het toch is goed gekomen, op haar eigen manier, maar dat het veel tijd, energie en begeleiding heeft gekost. Ook geeft een andere moeder aan dat haar tienerzoon met het Noonan syndroom erg afhankelijk is van haar, ze geeft aan bang te zijn dat als zij ziek zou worden haar zoon eigenlijk nergens zal komen. De juiste begeleiding die haar zoon nu op zijn school heeft helpt enorm geeft de moeder aan. Meerdere moeders geven dus aan dat bij hun kinderen alles langzamer lijkt te gaan in vergelijking met leeftijdsgenoten en dingen doen wanneer ze er nog niet aan toe zijn heeft dan ook negatieve gevolgen voor mensen met het Noonan syndroom. *“Als ze overvraagd worden heeft dit een negatieve invloed, zowel lichamelijk als geestelijk zijn ze er wellicht nog niet aan toe en een half jaar later kunnen ze er wel aan toe zijn”*. Meerdere deelnemers geven aan dat begeleiding essentieel is, omdat een stabiele omgeving noodzakelijk is voor mensen met het Noonan syndroom maar het leven veranderlijk is en hierbij de juiste hulp nodig is. Mede als acceptatie dat mensen met het Noonan syndroom leren dat ze zichzelf mogen zijn. Ook geeft een deelnemer aan dat een stabiele omgeving van belang is

### **Moeite met het vinden van betaald/vrijwilligers werk - Moeite met het behouden van betaald/vrijwilligerswerk**

Meerdere deelnemers geven aan dat het vinden van werk niet heel lastig is doordat mensen met het Noonan syndroom vaak taalvaardig en mondig zijn zoals al eerder besproken. Alle deelnemers geven wel aan dat het voor mensen met het Noonan syndroom lastig is om werk te behouden, met name op volwassen leeftijd na de middelbareschooltijd. De uitdaging van het behouden van het werk zit voornamelijk in de verminderde (fysieke) belastbaarheid van het lichaam van iemand met het Noonan syndroom, te langzaam werken en het ‘pleasende’ gedrag waardoor mensen met het Noonan syndroom te veel doen dan dat zij in werkelijkheid aankunnen. *“Dus mijn ervaring is dat het moeizaam gaat, ze vindt wel werk maar moet ook ervaren dat ze het lichamelijk niet redt dus dan is het lastig om iets te vinden wat ze wel kan.”* Ook geven meerdere deelnemers aan het lastig te vinden om hun werkgever te vertellen dat zij het Noonan syndroom hebben, zowel tijdens het sollicitatie proces, omdat ze bang zijn om niet aangenomen te worden, als later tijdens het werk.

Ook gaf een moeder aan dat de belastbaarheid van het leven op zichzelf al hoog is, laat staan daarnaast nog werken. Dat is volgens haar niet altijd mogelijk voor iemand met het Noonan syndroom. *“Mijn dochter heeft een Wajong uitkering en ik denk dat op dit moment het organiseren van het samenwonen, last hebben van pijn in haar rug waar ze een soort cursus voor heeft gehad in het Radboud waar ze 2x in de week naar toe moest, dat kostte haar veel energie en daarnaast ook corona, dat maakt het niet makkelijker. Haar energie gaat zitten in het organiseren van haar leven, dat gaat goed op dit moment en ik heb het idee dat ze er niet heel veel meer bij kan hebben.”*



## Vragenlijst

Er is een vragenlijst afgenomen in februari 2020. Hierin werden 8 thema's met verschillende onderliggende onderwerpen uitgevraagd. Respondenten konden prioriteiten aangeven: waar moet aandacht naartoe gaan?

## Contactdag 30 januari 2021

Tijdens de contactdag werd verder kleuring gegeven aan de thema's uit de vragenlijst. Hier werden 6 van de 8 thema's besproken. Wat betekenen deze problemen voor mensen in het dagelijks leven? Zijn er veel verschillen, of juist overeenkomsten in klachten tussen mensen?

## Participanten

41 Deelnemers (11 patiënten en 30 naasten)

### Deel 1 contactdag

Ronde 1 – bespreken van onderwerpen (uit vragenlijst februari 2020) binnen 6 thema's in 6 groepen.

*Doel: duiding en validatie prioritering uit vragenlijst per thema*

Deelnemers schreven zich in voor een thema, en in 6 verschillende Zoom-sessies werd besproken mensen hoe de verschillende onderwerpen hen in het dagelijks leven raakten.

Thema 1 – Lichamelijke klachten

Thema 2 – Problemen met skelet en spieren

Thema 3 – Cognitief functioneren en informatieverwerking

Thema 4 – Sociaal emotionele en gedragsproblemen

Thema 5 – Kinderwens en vruchtbaarheid

Thema 6 – Verminderde zelfredzaamheid en participatie in de samenleving

Aan het einde van ronde 1 mogen alle deelnemers 2 onderwerpen binnen het thema kiezen waarvan zij vinden dat deze de meeste aandacht zou moeten krijgen, dit is het beginpunt voor ronde 2.

### Deel 2 Contactdag

Ronde 2 – prioriteren van 12 onderwerpen (de 2 belangrijkste van elk thema besproken in ronde 1) in 4 groepen.

*Doel: opstellen van een top 12*

Deelnemers werden in vier groepen ingedeeld, en iedereen mocht opnieuw prioriteren.

Groep 1 – Patiënten

Groep 2 – Ouders van jonge patiënten (0-10 jaar)

Groep 3 – Ouders van jonge kinderen (10-16jaar)

Groep 4 – Naasten van (jong) volwassenen

## Dialoogbijeenkomst 17 mei 2021

*Doel: Integratie van top 12 van de (ouders, naasten van) patiënten en onderzoeksvoorstellen van de zorgprofessionals.*

Deelnemers werden in 3 groepen verdeeld, waarbij ze kennis namen van elkaars perspectieven. Daarna heeft een finale stemming plaatsgevonden.





Trots zijn we op de geïntegreerde onderzoeksagenda die voor ons ligt. Het was, mede door de tussenkomst van Corona, een langdurig, en intensief traject waarbij er veel denkwerk is verricht om SAMEN tot een prettige en verantwoorde werkwijze te komen.

Daarom willen we iedereen die heeft meegewerkt om dit proces tot een goed einde te brengen, bedanken.

Ouders en naasten van patiënten, patiënten, onderzoekers, de leden van de werkgroep RASpons, de adviseurs van PGOsupport, en het Athena instituut van de Vrije Universiteit, de gespreksleiders van de VSOP en de technische ondersteuning van Bureau Pino.

Twee mensen wil ik persoonlijk noemen:

Dr. Jos Draaisma die het vertrouwen in de Stichting Noonan Syndroom heeft uitgesproken door voor te stellen deze reis met ons aan te gaan.

Dr. Carina Pittens die vrijwel het hele traject onze steun en toeverlaat was en heel veel werk verzet heeft om dit tot een goed einde te brengen.

Namens de Stichting Noonan Syndroom,

Conny van Leeuwen  
Voorzitter

Juli 2021

*Samen meer mogelijk maken!*



De stichting Noonan Syndroom behartigt de belangen van patiënten en hun naasten die gediagnosticeerd zijn met de Noonan Spectrum aandoeningen (waaronder ook Costello- en CFC syndroom). De stichting heeft 250-300 donateurs maar de groep patiënten is veel groter.

De stichting Noonan Syndroom behartigt de belangen van patiënten en hun naasten die gediagnosticeerd zijn met de Noonan Spectrum aandoeningen (waaronder ook Costello- en CFC syndroom). De stichting heeft 250-300 donateurs maar de groep patiënten is veel groter. Costello syndroom en CFC syndroom zijn zeer zeldzaam voorkomende aandoeningen (maximaal 10-20 patiënten in Nederland), waardoor het niet vreemd is dat zij nauwelijks vertegenwoordigd waren. Wel herkennen zij veel kenmerken in het Noonan Syndroom en hebben derhalve baat bij onderzoek naar de totale groep. Anderzijds worden medische problemen, waarvan men dacht dat ze specifiek voor 1 van deze doelgroepen zouden zijn, vaak herkend door Noonan patiënten.



*Stichting*

---

Noonan Syndroom