

Vrijdag 29 december 2023

GOEDE DOELEN BRIDGE TOERNOOI

Cultureel Centrum 'De Zwaan'
Berkenwoude

van 10.00 uur (9.30 uur aanwezig) tot ca. 17.30 uur



**Kosten deelname
(inclusief lunch)**
€ 50,- per paar,
meer mag ook!

Aanmelden per mail: goededoelenbridge@gmail.com

Aanmelden via Whatsapp: 06-12924259

Betaling deelname: NL25RABO 0335 7804 31

Door mee te doen, steunt u
Stichting Noonan Syndroom!
Een zeldzame erfelijke
aandoening met specifieke
kenmerken en klachten –
die jaarlijks ca. 1 op de 1.000
geboren baby's treft.



Stichting
Noonan Syndroom



Wat is Noonan syndroom

Het Noonan syndroom is een erfelijke aandoening. Vaak is er sprake van opvallende kenmerken in het gezicht, een aangeboren hartafwijking en een korte lengte. Omdat er syndromen zijn die veel op het Noonan syndroom lijken, wordt tegenwoordig de term “Noonan syndroom spectrum aandoeningen” gebruikt.

Deze genetische aandoening kan leiden tot een vertraging in de ontwikkeling, groei-problemen, uiterlijke kenmerken en lichamelijke problemen zoals een hartafwijking en in sommige gevallen kanker.

Omdat er veel verschillende uitingsvormen zijn kan het soms een hele zoektocht zijn naar wat de oorzaak is van de symptomen. Ouders van kinderen, maar ook volwassenen hebben dan al een lange weg moeten bewandelen voordat er een diagnose is gesteld. Vaak vallen dan wel alle puzzelstukjes op zijn plaats.

Wat is de oorzaak

Het Noonan syndroom is een genetische aandoening. Het wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in een gen. Hierdoor krijgt iemand de kenmerken van de aandoening. Bij meer dan de helft van de mensen met het Noonan syndroom gaat het om een afwijking in het PTPN11-gen. Dit gen heeft onder meer invloed op de hartkleppen. Inmiddels zijn er zo'n twintig andere genen gevonden die – met een mutatie – Noonan syndroom spectrum aandoeningen kunnen veroorzaken. Wetenschappers denken dat er de komende jaren nog meer genen zullen worden ontdekt.

Welke klachten en kenmerken zijn er

De aandoening is vooral te herkennen aan het gezicht en de aanwezigheid van bepaalde hartafwijkingen. Vaak blijft de lichaamslengte

achter en heeft de borstwand een afwijkende, wat bredere vorm. Kinderen met het Noonan syndroom kunnen een lichte ontwikkelingsachterstand hebben. Verder verschillen de klachten heel erg per patiënt. Er is een zorgstandaard waar artsen en patiënten informatie uit kunnen halen. Op deze manier wordt per patiënt bepaald welke artsen en specialisten er nodig zijn om de klachten te verminderen. Op de website van het Noonan syndroom staat een lijst met andere mogelijke klachten en kenmerken.

Behandeling

Het Noonan syndroom kan niet genezen worden. Regelmatig onderzoek is nodig om te bepalen of medicijnen of operaties nodig zijn, bijvoorbeeld in geval van een hartafwijking. Bij operatieve ingrepen is het belangrijk om te melden dat er sprake is van het Noonan syndroom, in verband met mogelijke bloedstollingsproblemen. Voor zover bekend kunnen mensen met en zonder dit syndroom dezelfde leeftijd bereiken.

Wat doet de stichting

De bestuursleden van de stichting volgen de informatiestroom van onder meer de overheid, de zorgsector en de wetenschap. Zij delen deze kennis en de ervaringen met donateurs en relevante beroepsgroepen (zoals artsen en onderwijzers). Zij beantwoorden vragen en overleggen geregeld met de medisch-wetenschappelijke adviesraad.

Daarnaast biedt de stichting lotgenotencontact door onder meer twee keer per jaar een contactdag-familiëdag te organiseren met interessante lezingen/gespreksgroepen voor de aanwezigen. Vooral het uitwisselen van ervaringen en elkaar op weg helpen speelt een grote rol. Ook is er een nieuwsbrief met de meest relevante ontwikkelingen. In de nieuwsbrief worden ook ervaringsverhalen gedeeld. Door de grote verscheidenheid aan kenmerken en symptomen is het soms lastig om de juiste zorg te kunnen vinden. Ook daarin probeert de Stichting Noonan syndroom te ondersteunen waar zij kan.

Verder informatie

Op de website www.noonansyndroom.nl is nog meer informatie te vinden waaronder een korte film.

