

Leonore Pulleman Stichting Noonan Syndroom: 'Samen meer mogelijk maken! Voor mensen met Noonan of CFC Syndroom. Stichting Noonan Syndroom, Den Haag 2013. Zie ook: [www.noonansyndroom.nl](http://www.noonansyndroom.nl) en [www.tekstpartners.nl](http://www.tekstpartners.nl)

### **Soort boek/Ziekte/Stijl:**

Jubileumuitgave van de stichting Noonan Syndroom en CFC Syndroom ter ere van hun 10-jarig bestaan. Het boekje van 30 pagina's bevat acht portretten van personen met het Noonan of CFC-syndroom of hun familieleden en achtergrondinformatie geleverd door de Medische Adviesraad voor beide ziekten.

**Over de schrijfster:** Leonore Pulleman en Pieter Pulleman hebben samen het Bureau Tekstpartners. Leonore Pulleman is schrijfster (web/papier/boeken), communicatieadviseur, levert schrijftrainingen en bedrijfsjournalistiek. Voor deze jubileumuitgave deed zij het schrijfwerk en de eindredactie. Zie ook [www.tekstpartners.nl](http://www.tekstpartners.nl) en [@LeonoreSchrijft](https://www.instagram.com/LeonoreSchrijft)

### **Korte Beschrijving:**

Achter in het boekje levert de Medische Adviesraad van de stichting Noonan Syndroom achtergrondinformatie over beide syndromen. Zij gaan onder andere in op het belang van samen kennis opbouwen.

Het Noonan syndroom bestaat uit een combinatie van een aantal verschijnselen die samen voorkomen en één oorzaak hebben. Vaak komen bij het Noonan Syndroom, dat niet erg bekend is, een aangeboren hartafwijking, karakteristieke gelaatskenmerken als hangende oogleden en een lichte ontwikkelingsachterstand voor. Deze kinderen worden ook niet lang.

De verschijnselen komen in diverse combinaties voor.

Bij CFC zijn er problemen met het hart (Cardio), het gezicht (Facio) en de huid (Cutaan). Van dit syndroom hebben in totaal 200 tot 300 mensen wereldwijd last. Een goede diagnose is belangrijk voor de juiste behandeling.

In het boekje staan verder portretten van onder andere een onderzoeker die zelf het Noonan syndroom heeft en ouders en familieleden die spreken over leven met iemand met het Noonan of CFC syndroom, of het zelf ook hebben. Zij lichten toe waar zij last van hebben, vertellen over hun leven, gaan in op problemen rond de diagnose, behandelingen, schoolgang en familieleven. Ook vertellen een aantal personen wat ze ondanks tegenslagen hebben bereikt en waar de stichting hen bij helpt.

### **Wat viel op:**

Hoe divers de combinatie van klachten kan zijn en hoe belangrijk het is voor mensen met een zeldzame ziekte om krachten te bundelen, ervaringen te delen, ook internationaal. Dat heeft bijvoorbeeld bij Progeria ook goede specialisten opgeleverd die weten waar het over gaat, kunnen herkennen en erkennen, omdat ze via de ervaringskennis van ouders en de inzet van verenigingen meer voor elkaar krijgen. Het internet en andere media zijn daarbij belangrijke hulpmiddelen. Dit levert voor mensen met het Noonan of CFC syndroom ook informatie op: lijsten met relevante zorgverleners, nuttige contacten en voorlichtingsmateriaal gebaseerd op ervaringen van ouders en artsen die van elkaar leren.

### **Citaten:**

Pag.11: "Toen hij ruim een halfjaar was, is hij geopereerd aan zijn hart. Bovendien had hij ptosis (hangende oogleden), vaak looporen en als baby veel moeite met

drinken. Gewoon basisonderwijs bleek niet haalbaar en hij ging naar speciaal onderwijs. En toch ging er bij niemand een belletje rinkelen!”

Pag.19: “Mijn dochter is nu bijna tien, maar ze functioneert op een leeftijd van drie jaar. We moeten haar altijd in de gaten houden, want ze kent geen grenzen en stopt bijvoorbeeld alles in de mond.”

Pag. 21: ‘Na de diagnose van zoon Arnoud bleek dat Ruud zelf ook het Noonan Syndroom heeft – en achteraf had zijn moeder het waarschijnlijk ook. “Bij Arnoud bleef vooral de groei achter. Pas toen hij zeventien was stuurde een kinderarts hem door.”(...) “Mijn zoon Arnoud is zelfs bestuurskundige geworden, hij is hoogbegaafd. Terwijl er ook mensen zijn met Noonan die cognitieve beperkingen hebben.”’

Pag.26: ‘Mijn kennis neemt steeds verder toe en door alle ouders en kinderen die bij mij langskomen, kan ik het syndroom steeds beter behandelen en begrijpen. Daarom vind ik het fijn om in de Medische Adviesraad te zitten, ik leer steeds beter wat onder ouders met kinderen met een zeldzame aandoening leeft en wat hun problemen zijn. En hoe belangrijk het is dat wij specialisten samenwerken.’”

**Recensie/Extra:** <https://nl-nl.facebook.com/stichtingnoonansyndroom>