



LA SJÆLDNE DIAGNOSE

"DEN LANGE VEJ TIL DEN SJÆLDNE DIAGNOSE
– EN MORS BERETNING"

HER KOMMER HISTORIEN OM CLARA LAURINE PÅ 18 ÅR MED NOONAN SYNDROM OG MUTATION I BRAF-GENET!

Til trods for ekstra skanning og undersøgelser i graviditeten, som alle vidste nul tegn på problemer, men blev udført pga. tidligere sygdomstilfælde i mors familie, endte det med at Clara kom til verdenen med hjertefejlen VSD. Hun er født et par uger før tid og de hørte allerede den første dag, at der var en mislyd.

Men da hun havde problemer med at spise og derfor fik sonde og også endte med at få gulsot, blev vi først sendt en tur til hjerteskaning 9 dage gammel, på mormors 50-års fødselsdag, så det var en dag, hvor hele følelsesregisteret kom i brug.



Skanningen viste så desværre, at hun havde en VSD – Ventrikel Septum Defekt, hvilket er et hul i skillevæggen! Heldigvis vurderede de at den ikke var større end at den nok ville vokse sammen uden operation. Så vi kunne nøjes med at komme til kontrol hvert halve år de første 5 år og så blev det i første omgang til hvert andet år. MEN ved den sidste halvårige undersøgelse, mente lægen at vi lige burde smutte ned og få taget en blodprøve, for han syntes at Claras ansigtstræk kunne minde om et sjældent syndrom, som de kaldte Turners syndrom. Så da gik vi igen hjem med en træls og bange fornemmelse, for vi fik intet andet at vide end det!?



Heldigvis var det ikke det, men lægen på vort lokale sygehus, mente nu egentlig også at der var mere end “bare” en VSD. Og så blev der ellers sat gang i en masse ting – de næste 4 år ca., uden vi blev klogere, bortset fra at de fandt flere og flere “ting” der måske var galt!

(Hullet i hjertet er nu lukket og efter år hvor de var bekymrede pga. en del arvæv, viste seneste skanning, at alt ser fint ud nu!)



Vi blev sendt videre i systemet og endte hos “Center for Sjældne Sygdomme” kaldet CSS i Skejby. Div. Blodprøver kom ikke rigtig med nogle brugbare svar og de valgte derfor at lave en klinisk diagnose på hende med et syndrom kaldet 22Q11 – også kendt som Di George syndrom. Det troede vi så hun havde og var egentlig ret glad for, at vi endelig havde noget at gå ud fra, også med hvad vi kunne forvente for fremtiden! MEN IGEN – så endte vi hos en ganespalte specialist, da det også viste sig, at Clara har en skjult ganespalte.

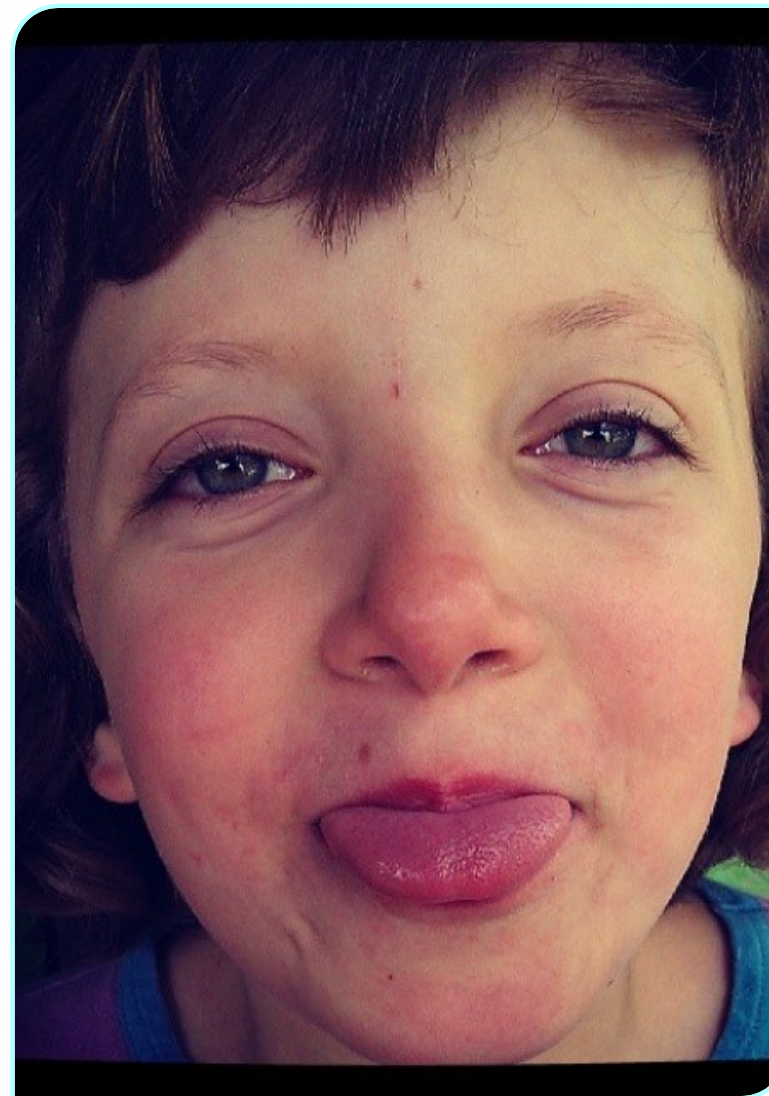


Hun var dog ikke helt enig i at det var 22Q11 og vi blev sendt tilbage til CSS med beskeden om, at hun ønskede, at de skulle undersøge for et syndrom hun kaldte Noonan Syndrom.

Og BINGO!

I en alder af 10 år, fik vi endelig den rigtige diagnose! Og oveni købet en meget sjælden én. Så vidt vi ved, er der i Danmark kun 3 med netop den mutation Clara har.

Nemlig Clara, hendes far og farmor.



VI VED MANGE MED NOONAN SYNDROM HAR LAVVÆKST, MEN DET HAR HVERKEN CLARA, HENDES FAR ELLER FARMOR. CLARA ER CA. 162CM HØJ. DET ER SELVFØLGELIG IKKE SÆRLIG HØJ, MEN ALLIGEVEL MERE END DE GENNEMSNI TLIGE 152CM, SOM ER TYPISK FOR NOONAN PIGER!

Clara er meget udfordret med sit ene øre, der nærmest er konstant betændt og har fået utallige dræn og ny trommehinde. Hun har on/off haft talepædagog allerede siden dagplejen. Det er formodentlig også haft indflydelse med ørerne og da det så senere viste sig hun har den skjulte ganespalte og har fået fjernet polypper, som de senere hen fandt ud af hun slet ikke burde have fået fjernet.



SMÅ MIRAKLER

NOGLE AF CLARAS MANGE UDFORDRINGER

Hun er konstateret mildt retaderet, har indlæringsvanskeligheder, lav muskel tonus, en fistel indvendig ved endetarmen, hun har en del modermærker, hendes blod koagulere ikke som det skal og deraf også voldsomme menstruationer, hun mumler meget grundet høj kløft i ganen og den skjulte ganespalte! Hun blev i samråd med Ganespalteafd. på AUH, indstillet til operation for ganespalten, som blev gennemført på Rigshospitalet, desværre ikke med den ønskede effekt. Så nu går hun igen til talepædagog. Og man overvejer at gentage operation, men vil så lave det på en lidt anden måde næste gang.



ANGST OG ADD

Hun har i en periode lidt af angst og begyndende selvskade, men det er der styr på igen!

Og som det nyeste, har hun også lige været igennem en udredning for en ADD-diagnose. Den kunne gå begge veje og vi fik i sidste ende at vide det højst sandsynlig er pga. Noonan og hendes kognitive udfordringer at man mistænkte ADD. Så ikke diagnosticeret ADD!



INKLUSIONSKLASSE ELLER SPECIALSKOLE

Hun har siden 3. klasse gået på specialskole og efter hun kom der til, er hun vokset, på alle niveauer også fysisk, dvs. hun pludselig voksede mere end 10 cm resten af det år, så det betød bare så meget, at hun kom i det rette skoletilbud og det var ikke en nem kamp, at få hende flyttet til specialregi, da hun på daværende tidspunkt endnu ikke havde en diagnose! Så jeg måtte kæmpe med PPR, hvor jeg nærmest dagligt ringede for at presse på og til sidst selv ringede til vores distriktsskole og fik overbevist skolelederen om at hun IKKE skulle i inklusionsklassen, som i hvert fald på det tidspunkt, mest havde udadreagerende børn, som slet ikke ville gavne Clara, da hun i forvejen havde svært ved at koncentrere sig.



EFTER ENDT "FOLKESKOLE" HAR HUN VÆRET PÅ SPECIAL EFTERSKOLE OG ER NU I GANG MED EN STU PÅ EN FRI FAGSKOLE OG TRIVES SÅ GODT MED DET! EFTER SOMMERFERIEN FORVENTER VI HUN FLYTTER I ET BOTILBUD I VORES KOMMUNE OG TAGER SIDSTE DEL AF HENDES STU, SAMTIDIG MED AT DER SKAL FINDES UD AF HVAD CLARA KAN/SKAL EFTERFØLGENDE OG OM DET BLIVER SOM FLEXJOBBER ELLER FØRTIDSPENSIONIST!

Clara er begyndt at efterlyse andre med Noonan Syndrom, så sidste år lykkedes det os at holde minitræf med 2 andre familier med Noonan Syndrom, hvor den ene var en skøn lille pige og den anden en skøn ung kvinde, dog noget ældre end Clara, men både de og os forældre hyggede og fik netværket! Og snakker stadig sammen med jævne mellemrum!

Hun er generelt meget social og empatisk! Elsker fester, sjov og ballade!



DIV. PARAGRAFFER

Vi har søgt og fået bevilliget paragraf 97 som er en ledsagerordning under Serviceloven og vi har fået 15 timer pr. mdr.

Lige p.t. er kommunen ved at finde ud af om hun skal bevilliges pension eller flexjob.

Efter en masse bøvl har vi endelig fået bevilliget det ønskede bosted til Clara, dog med en paragraf 107, som er en midlertidig bevilling.





Clara spiller i Sønderjyske Kidz som er en del af LykkeLiga – Og her kommer man tæt på både spillere og Ligadommere – Vi elsker Henrik!



Clara har det vildeste tykke og ekstremt kruset hår!

Clara ELSKER dyr og drømmer om at komme til at arbejde med netop dyr – men ikke som bonde!



TAK FOR I DAG

Tak for I ville lytte med og høre om vores/Claras rejse
Skulle I efterfølgende have spørgsmål eller andet, står
jeg gerne til rådighed!

Tina Bred

Tlf. 51344336

tinabred78@gmail.com

