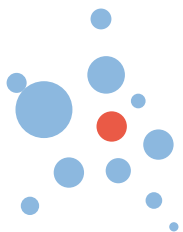




ÅRSBERETNING 2021



Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser

Årsberetning 2021

Redaktion

Birthe Byskov Holm (*ansvh.*)

Lene Jensen (*red.*)

Pauline Razga

Design/layout

Ditte Holm

Foto

Hannin Chuhaiber (*Forside*)

Steen Evald (*bagside*)

Sekretariat

Sjældne Diagnoser
Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup

Telefon +45 33 14 00 10
mail@sjaldnediagnoser.dk
sjaldnediagnoser.dk

Bank

Arbejdernes Landsbank,
reg.nr. 5333
kontonr. 0244622

Indhold

<i>Leder — En mellemstation</i>	5
<i>Sjældne Diagnoser som paraply og platform</i>	6
<i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>	8
<i>Videnskaver og vidensbank</i>	10
<i>Vi kan hjælpe</i>	12
<i>Sjældne-netværket</i>	14
<i>Sjældne over landegrænser</i>	15



● *Birthe Byskov Holm, formand.*



Hvad er sjældne sygdomme og handicap?

En sygdom kaldes sædvanligvis sjælden, når færre end 1.000 mennesker i Danmark har den. Typisk er sygdommen genetisk betinget og med et alvorligt og komplekst sygdomsbillede. Vi kender til 800 – 1.500 sjældne sygdomme i Danmark. 30.000 – 50.000 danskere har en sjælden sygdom.

Se mere om sjældne sygdomme og handicap her:

sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaeldne-sygdomme

En mellemstation

Forhåbningerne til 2021 var store. Efter et corona-præget 2020 skulle vi mødes igen, den nationale strategi for sjældne sygdomme skulle evalueres og vi skulle skaffe en driftsbevilling til vores Helpline. 2021 blev imidlertid en mellemstation for de gode intentioner. Corona-pandemien slap ikke sit greb. Ulykkeligt for de mange, der blev alvorligt syge; belastende for systemerne; og svært for os og andre sårbare sygdomsgrupper, fordi fokus så éntydigt var på at afhjælpe den alvorlige corona-situation. Samarbejdet med myndighederne har været godt og vi er løbende blevet inddraget.

Selvom vaccinen var et stort lyspunkt, har udfordringerne været mange. Vi har mødt dem så godt, vi kunne. De virtuelle møder var også i 2021 et vilkår og det første 'Nordic Summit for Rare Diseases' blev gennemført med stor succes og mange deltagere, men online. Online-møderne er et redskab, der er kommet for at blive som et supplement til anden mødeaktivitet. I 2021 brugte vi de nye redskaber til at bidrage til sammenhængskraften i hele Sjældne Diagnoser gennem 'Organisations-zoom' om relevante emner.

Vores Helpline mærkede også i 2021, at corona fyldte meget. Samtalerne var længere og dybere. Rådgivere, bisiddere og navigatorek hjalp mere end 600 sjældne borgere videre. Gennem ekstra, corona-relaterede midler fra Sundhedsministeriet/Danske Patienter fik vi også mulighed for at tilbyde online rådgivning, så der kunne opnås øjenkontakt, deles dokumenter mv. Ikke mindst grupperådgivningerne var effektfulde, men ressourcekrævende.

Ressourcer var i det hele taget på dagsordenen i 2021. Alle bevillinger til Helpline, navigatorek og bisiddere stod til at udløbe med udgangen af året. Det lykkedes at finde finansiering til 2022 og at få en mindre bevilling frem til 2025 og tak til Sundhedsministeriet for det! Men det er ikke tilstrækkeligt. Vi arbejder videre med at fremtidssikre hele Helpline, bl.a. inden for rammerne af den nationale strategi for sjældne sygdomme. 2022 skulle gerne blive året, hvor strategien omsider bliver evalueret og en ny ramme om det danske sjældne-arbejde på tværs af sektorer lagt til rette.

2021 blev på mange stræk en mellemstation. Heldigvis var der også meget, der lykkedes – nye repræsentationer, bl.a. i Det Nationale Genom Center. Fokus på Medicinrådets arbejde mhp bedre behandling. Og så lykkedes det at få afholdt et Sjældne-træf, hvor medlemmer af vores Sjældne-netværk kunne finde sammen ved rent faktisk at mødes og spejle sig i hinanden. Vi håber, at vi i 2022 kan få mere blus under kedlerne og komme et godt stykke videre frem. Der er brug for det.

Med venlig hilsen
Birthe Byskov Holm, formand



Sjældne Diagnoser som paraply og platform

Sjældne Diagnoser er paraply for medlemsforeningerne og platform for alle sjældne borgere.

Den vigtigste ressource for mennesker, der lever med sjældne sygdom og handicap, er hinanden. Der findes kun lidt viden om det sjældne liv og derfor betyder erfaringsudveksling og hjælp til selvhjælp endnu mere end for mange andre. Sjældne Diagnoser er platform for mere end 50 små foreninger, som på frivillig basis laver aktiviteter for deres medlemmer - patienter og pårørende. Sjældne Diagnoser huser også Sjældne-netværket for dem, der ikke har en forening. Vi arbejder på tværs af foreninger og diagnoser og taler alle sjældne borgeres sag.

Selvom vi igen i 2021 har været udfordret af corona-pandemien, er det lykkedes at få afholdt to repræsentantskabsmøder og en temadag for foreningsrepræsentanter. Alle møder afholdes nu i en kombination af fremmøde og online deltagelse. I 2021 har vi desuden introduceret 'Organisationszoom', som et mødeforum mellem

forretningsudvalg, sekretariat og repræsentanter for medlemsforeningerne. Fem møder blev det til – bl.a. om vaccine-situationen, om generisk forløbsmodel for sjældne sygdomme samt om foreningsnære emner. Denne mødeform tager vi med os ind i fremtiden.

Sjældne Diagnosers har et forretningsudvalg bestående af frivillige fra ni forskellige medlemsforeninger og et repræsentantskab, hvor alle medlemsforeninger har to repræsentanter. Sekretariat har til huse i Handicaporganisationernes Hus i Høje Taastrup. Ved udgangen af 2020 var der 10 lønnede medarbejdere i sekretariatet, svarende til 5,5 årsværk. Hertil kommer frivillige, der både bidrager på kontoret som rådgivere og som bisiddere og navigatorer i hele Danmark.

Finansieringen til Sjældne Diagnosers drift og projekter kommer dels fra offentlige tilskud og



Læs mere om Sjældne Diagnoser:

sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser

Se Sjældne Diagnosers medlemsforeninger:

sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger



- *Sjældne Diagnosers forretningsudvalg består af frivillige fra ni forskellige medlemsforeninger – se mere om forretningsudvalget her: sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/forretningsudvalg.*

dels fra private donationer gennem fonde og legater. Hertil kommer projektmidler nationalt og internationalt. I 2021 var indtægterne på 4,4 mio. kr. og udgifterne på samme niveau. Tusinde tak for alle bidrag og bevillinger – de hjælper os i Sjældne Diagnoser til at hjælpe børn og voksne med sjældne sygdomme og deres pårørende. Også tusinde tak til alle vores samarbejdspartnere.

Se Sjældne Diagnosers sponsorer og bidragydere i 2021:
sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten

Se Sjældne Diagnosers samarbejdspartnere:
sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/samarbejdspartnere

Sjældne Diagnoser som talerør

Små sygdomsgrupper bliver ofte overset, når der uddeles konkrete rettigheder og ny behandling.

Sjældne Diagnoser fungerer som talerør for alle sjældne borgere. Kendskabet til at leve med sjælden sygdom og handicap skal øges, hvis ikke sjældne borgere skal ende på sidstepladsen i kapløbet om opmærksomhed og ressourcer.

Sjældne Diagnoser har også i 2021 været med i en række arbejds- og følgegrupper i bl.a. Socialstyrelsen og Sundhedsstyrelsen. Vi deltager aktivt i arbejdet om den nationale strategi for sjældne sygdomme. Både gennem en følgegruppe i Sundhedsstyrelsen og ved helt konkret at bidrage til at gennemføre strategiens anbefalinger. Vores Helpline er det bedste eksempel herpå. Den nationale strategi skulle have været evalueret i 2021. Men evalueringen er forsinket, da Sundhedsstyrelsen har haft travlt med corona-relaterede opgaver.

2021 har i høj grad været præget af, at bevillingerne til Helpline, bisiddere og navigatører sluttede med årets udgang. Gennem kontakter med en række folketingspolitikere og relevante ministerier samt socialministeren og sundhedsministeren blev der skaffet midler til Helplines samlede drift i hele 2022. Det lykkedes også at lande en helt ny bevilling 2022 – 2025. Desværre er den for lille. Det skal ændres. For uden Helpline står sjældne borgere uden muligheder for målrettet rådgivning, information og støtte. Det vil øge uligheden i sundhed og social støtte for de sjældne.

Lige muligheder for sjældne borgere er et vigtigt princip for os i alle sammenhænge. Det gælder også foreningsdrift. Derfor var det en sejr, da det i 2021 lykkedes at få vedtaget en lovændring, så også små, sjældne foreninger fremover kan tilbyde deres bidragydere skattefradrag. Politikermøder,



Se Sjældne Diagnosers repræsentationer:

sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/repraesentationer

“At være mor til Emil, har gjort mig bevidst om at værdsætte de små ting i livet, som man normalt ellers tager for givet. At få lov til at overvære hans udvikling og være med på den rejse, er en fornøjelse.”

- Hannin, mor til Emil.



foretræde for folketingets skatteudvalg og tæt kontakt til embedsværket førte til, at loven blev ændret i december 2021.

Sjældne Diagnoser varetager repræsentationer for Danske Patienter i en række sammenhænge. I 2021 fik vi bl.a. repræsentationerne i tre specialistnetværk i Det National Genom Center omkring både sjældne børn og voksne, audiogenetik og neurogenetik. Også arbejdet i og omkring Medicinrådet har haft vores store opmærksomhed, hvor der i 2021 har bl.a. har været fokus på indførelse af nye metoder i Medicinrådets arbejde. Sjældne Diagnoser's eget netværk på dette område mødtes to gange i løbet af året.

At være talerør handler også om synlighed. I 2021 deltog vi i bl.a. Health- og Rehabmessen samt i Lægedage – begge begivenheder, hvor ikke mindst fagfolk samles.

Videnshaver og vidensbank

Helpline hjælper sjældne borgere og bidrager til Sjældne Diagnosers opbygning af viden om det at leve med sjældne sygdomme og handicap.

Sjældne Diagnosers Helpline tilbyder gratis og fortrolig rådgivning til alle mennesker, der lever med sjælden sygdom tæt ind på livet. Både omkring udfordringer i hverdagen og i familien og omkring udfordringer på jobbet, i skolen og i samarbejdet med kommunen og sundhedsvæsenet. Henvendelserne siger noget om hvor udfordringerne er i det sjældne liv. Denne viden formidles bl.a. gennem Helplines årsrapporter, vores hjemmeside og sociale medier og vores elektroniske nyhedsbrev.

Som et led i Sjældne Diagnosers samlede empowermentindsats, finansieret af Sundhedsministeriet, fik vi 2021 ny hjemmeside. Da der ikke findes anden samlet indgang til dansk, sjældne-relateret viden, er det især vidensuniverset, der har fået en opgradering. På siden er også en række nyskabelser som f.eks. skabeloner til patient CV, akutkort og logbog over smerter.

I 2021 udgav vi også en ny pjece med informationsmateriale. I pjecen "Information til patienter og pårørende med sjældne sygdomme og handicap" har vi samlet en række basisoplysninger om sjældne sygdomme, om Sjældne Diagnosers tilbud og om hvor man i øvrigt kan finde information. Vi har desuden lavet en mappe, hvor man kan samle de materialer, man modtager – det bliver til en slags "Start-kit" for sjældne borgere.

Sjældne Diagnoser lægger stor vægt på at formidle fortællinger om at leve med sjældne sygdomme og handicap. Både for at give sjældne borgere fortællinger at spejle sig i. Og for at oplyse andre om hvordan det er at leve som sjælden. I 2021 kom ni nye sjældne-fortællinger til i vores fortælleunivers.



*Sjældne Diagnosers Helpline er startet med hjælp fra **TrygFonden** og herudover finansieret af Sundhedsministeriet. **TrygFonden** har også støttet bisidderkorpset.*

Læs Helplines årsrapport:

sjaldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/Helpline-aarsrapport-2020-2021-udkast-1.pdf



Kig indenfor i Sjældne Diagnosers nye vidensunivers:

sjaldnediagnoser.dk/viden

Se Sjældne Diagnosers nye informationspjece:

sjaldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/Informationsfolder_2021-1.pdf

Find Sjældne Diagnosers sjældne-fortællinger her: sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaeldnefortaellinger

Vi kan hjælpe

Udover at tilbyde rådgivning har Sjældne Diagnosers Helpline en række tilbud til mennesker, der lever med sjældnen sygdom tæt inde på livet.

I 2021 fyldte Helpline fem år og rådgiverne besvarede mere end 600 henvendelser omkring mere end 200 forskellige diagnoser. Sammenlagt har der de seneste fem år været ca. 2.800 henvendelser omkring mere end 500 forskellige diagnoser. Helpline er det eneste målrettede rådgivningstilbud til sjældne borgere.

Helplines rådgiverteam består både af lønnede medarbejdere og frivillige kræfter, og de har både erfaringsbaseret viden og faglig viden, som de bruger på at hjælpe sjældne borgere videre. Rådgiverne udgør tilsammen et tværfagligt team, der er rustet til at rådgive omkring mange forskellige emner og problematikker.

I 2021 har Helplines almindelige rådgivningsindsats været suppleret med online-rådgivning, både individuelt og i grupper. Det var muligt på grund af en tidsbegrænset corona-relateret bevilling fra Sundhedsministeriet/Danske Patienter. Deltagerne har været glade for indsatsen, men den kræver mange ressourcer. Vi har lært af forløbet og bringer dele af indsatsen med os videre i Helplines arbejde.

Helpline kan også hjælpe sjældne borgere, der står i en sårbar situation ved at tilbyde dem enten en særlig sjældne-navigator eller sjældne-bisidder. En sjældne-navigator kan hjælpe med at skabe struktur og overblik, mens en sjældne-bisidder kan bistå i forbindelse med et vigtigt møde. Alle Sjældne Diagnosers frivillige navigatore og bisiddere har erfaringsbaseret viden om at leve med sjældnen sygdom.



Alle Sjældne Diagnosers tilbud er gratis at bruge:

Læs mere om Helpline: sjaldnediagnoser.dk/helpline/hvordan-hjaelper-helpline

Læs mere om sjældne-navigatore: sjaldnediagnoser.dk/helpline/navigator

Læs mere om sjældne-bisiddere: sjaldnediagnoser.dk/helpline/bisidder



● *Helplines rådgiverteam.*

Vi ved fra den løbende evaluering, at det gør en stor forskel. Som en modtager af et bisidderforløb har udtrykt det: *"Jeg fik god sparring og støtte, som betød jeg blev lyttet til i en sag, hvor jeg følte mig magtesløs og ikke taget alvorligt. Det havde en enormt positiv betydning for mit videre forløb."*

Vi passer godt på de frivillige og der er brug for flere, der vil give en hånd med – det har vi konkret oplevet i 2021. Ellers må vi enten forlange for meget af de frivillige eller sige nej til nogle af dem, der har brug for hjælp. Det er et indsatsområde i 2022.

Sjældne-netværket

I Sjældne Diagnoser 56 medlemsforeninger er ca. 200 forskellige diagnoser og medlemmerne har ofte stor gavn af at mødes. Men langt de fleste sjældne borgere har ikke en forening, hvor de kan mødes. Derfor huser Sjældne Diagnoser Sjældne-netværket for dem, der er så sjældne, at der ikke findes en forening omkring netop deres diagnose.

Sjældne-netværket havde i 2021 i alt 842 medlemmer, 265 ultra sjældne diagnoser. Det er en tilgang på 36 ift. året før. I alt 126 medlemmer af Sjældne-netværket er helt alene med deres diagnose i netværket. I oktober 2021 blev der afholdt sjældne-træf for medlemmer af Sjældne Diagnoser Sjældne-netværk. For mange med sjældne sygdomme og handicap er det et stort ønske at møde andre i samme situation som dem selv. På årets sjældne-træf blev der udvekslet erfaringer og dannet netværksbånd på kryds og tværs.

I 2021 oprustede Sjældne Diagnoser på den lægefaglige front. Anne-Marie, som er speciallæge i Klinisk Genetik, blev tilknyttet Sjældne-netværket som faglig konsulent. Anne-Marie arbejder til dagligt som læge på Afdeling for genetik på Rigshospitalet og har en stærk faglighed og et godt netværk i den klinisk genetiske verden.



● Deltagere i Sjældne-træffet 2021.



Læs mere om Sjældne-netværket:

sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/om-sjaeldne-netvaerket

Sjældne over landegrænser

Når sygdommen er sjælden, er samarbejde over landegrænser særligt vigtigt. I 2021 blev der for første gang vedtaget en FN resolution om sjældne sygdomme og handicap. På europæisk plan blev der gennem EURORDIS lagt de første trædesten til en ny 'Action Plan for Rare Diseases'. Sjældne Diagnoser er aktivt med i arbejdet.

Også i Norden er der sjældne-samarbejde. I 2021 blev afholdt det første Nordic Rare Diseases Summit nogensinde. På grund af corona-situationen blev det en virtuel begivenhed, hvor mere end 400 deltagere i to eftermiddage beskæftigede sig med vejen til korrekt diagnose, med empowerment og med sjældne patienters adgang til innovativ behandling. Blandt deltagerne var repræsentanter for lægevidenskab, forskning, patientforeninger, myndigheder og medicinalvirksomheder. Udkommet var bl.a. et 'Nordic Roadmap for Rare Diseases' med det formål at fremme sjældne sygdomme på den social- og sundheds-politiske dagsorden i hele Norden.



- *Nordic Summit for Rare Diseases var organiseret af TAKEDA med Sjældne Diagnoser som med-vært. På billedet ses Sjældne Diagnosers formand, Birthe Holm (tv) sammen med videnskabsjournalist Line Friis Frederiksen, der var moderator på Summit.*

*Læs mere om Nordic Rare Disease Summit:
sjaldnediagnoser.dk/summit*

*Læs mere om EURORDIS og det europæiske arbejde:
eurordis.org*

PROTEKTOR FOR SJÆLDNE DIAGNOSER

H.K.H kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser. Som protektor for Sjældne Diagnoser bidrager Kronprinsesse Mary til at skabe opmærksomhed om de sjældne sygdoms- og handicapgrupper.

Kronprinsesse Mary har været protektor for Sjældne Diagnoser siden 2005.



HVEM ER VI?

Sjældne Diagnoser er en frivillig organisation for små foreninger. Foreningernes medlemmer er voksne og børn med sjældne sygdomme og handicap samt deres pårørende- sjældne borgere. I 2021 havde Sjældne Diagnoser 56 medlemsforeninger. Sjældne Diagnoser huser også Sjældne-netværket for mennesker, der lever med sygdomme så sjældne, at der ikke findes en relevant forening.

Se mere om Sjældne Diagnoser her:

sjaldnediagnoser.dk



Sjældne Diagnoser

Blekinge Boulevard 2

DK-2630 Taastrup

+45 33 14 00 10

mail@sjaldnediagnoser.dk

sjaldnediagnoser.dk