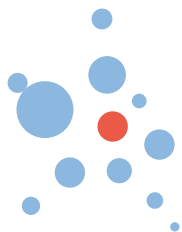


# ÅRSBERETNING 2022



Sjældne Diagnoser

**Sjældne Diagnoser**

Årsberetning 2022

**Redaktion**

Birthe Byskov Holm (*ansvh.*)

Lene Jensen (*red.*)

Julie Schmidt Hansen

**Layout**

Julie Schmidt Hansen

**Foto**

Jane Villemoes og Cecilie

Villemoes (*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 — Netværk og viden</i>                  | <i>5</i>  |
| <i>Sjældne Diagnoser som paraply og platform</i> | <i>6</i>  |
| <i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>             | <i>8</i>  |
| <i>Videnshaver og vidensbank</i>                 | <i>10</i> |
| <i>Vi kan hjælpe</i>                             | <i>12</i> |
| <i>Sjældne-netværket</i>                         | <i>14</i> |
| <i>Sjældne over landegrænser</i>                 | <i>15</i> |



● 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](https://sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaeldne-sygdomme)

## Netværk og viden

2022 var året, hvor de fleste af os kunne mødes igen. Corona-årene har dog lært os, at online-redskaber er nyttige redskaber. De giver sjældne borgere mulighed for at overkomme geografisk distance og særlig sårbarhed.

Sjældne Diagnoser arbejder for at understøtte netværk. I 2022 etablerede vi et nyt netværk for patientrepræsentanter, der deltager i European Reference Networks. Vi faciliterer også et netværk for patientrepræsentanter med interesser i Medicinrådets arbejde.

Netværksdannelse mellem sjældne borgere er på alle måder helt central. Dels gennem Sjældne-netværket for mennesker med diagnoser så sjældne, at der ikke findes en relevant forening for dem. Dels gennem vores medlemsforeninger, hvor den erfaringsbaserede viden er et meget vigtigt element – både for den enkelte og familien og i forhold til at generere ny viden om at leve med sjældne sygdomme og handicap.

Manglende viden er således et vilkår, når sygdommen er sjælden. Sjældne Diagnoser har en vigtig opgave i at være videnshaver og -formidler på sjældneområdet, sammen med vores medlemsforeninger. Det er en forudsætning for, at vi kan tale sjældne borgeres sag. Det har vi i 2022 gjort gennem vores mange repræsentationer og på møder med beslutningstagere, fagfolk og andre, som har indflydelse på hvordan livet med sjælden sygdom og handicap kan hænge sammen. Det er os - vores frivillige og andre sjældne borgere -, som ved hvor skoen trykker, som peger på problemer der skal løses og på muligheder, der bør forfølges. Også Helpline bidrager med ny viden.

Sjældne Diagnoser er en veldrevet organisation. I 2022 har vi taget Frivilligrådets principper for "Good Governance" til os. En veldrevet organisation er et godt udgangspunkt for arbejdet, også på de indre linjer. I 2022 er vi bl.a. lykkedes med at gennemføre et skifte af faglig leder i vores Helpline og vi fik også rekrutteret et nyt hold af frivillige rådgivere og bisiddere. Der er brug for hver og én til at hjælpe de mange sjældne borgere, der har behov for hjælp.

På de ydre linjer var et væsentligt pejlemærke i 2022, at den nationale strategi for sjældne sygdomme blev sat under evaluering. Dermed etableres et formelt grundlag for vurdering af, hvad der skal ske med de initiativer, som er taget indenfor strategiens rammer, herunder Sjældne Diagnosers Helpline.

Så selvom statslige strategier kan lyde fjernt og bureaukratisk, er det faktisk noget, der kan påvirke den enkelte sjældne borgers hverdag. Vi er klar til at fortsætte arbejdet.

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 relevant, diagnosespecifik forening. Vi arbejder på tværs af foreninger og diagnoser og taler alle sjældne borgeres sag. I alt er der ca. 450 forskellige sjældne diagnoser repræsenteret i vores foreninger og i Sjældne-netværket.

Forretningsudvalget mødtes i 2022 seks gange og repræsentantskabet to gange. På dagsordenen er altid både interessevaretagelse, viden, tilbud til sjældne borgere og driften af foreningerne og af netværkene. Erfaringsudveksling og

opkvalificering står centralt i arbejdet. I 2022 satte vi bl.a. fokus på "Good Governance": Frivilligrådets anbefalinger til god ledelse af sociale organisationer. Vi lever op til anbefalingerne. Måske er god ledelse og administration ikke det mest ophidsende at beskæftige sig med som frivillig organisation. Men en veldrevet organisation er det bedste udgangspunkt for at løfte de mange vigtige opgaver, vi har.

Som noget nyt kunne vi i 2022 uddele 50 legater til værdigt trængende sjældne borgere. Det skete i et samarbejde med Hoffmann og Husmans fond. Stor tak til fonden for tilliden.

Sjældne Diagnoser har et lille, lønnet sekretariat, der har til huse i Handicaporganisationernes Hus i Høje Taastrup. Ultimo 2022 var der otte lønnede medarbejdere, i alt fem årsværk. Hertil kommer frivillige, der både bidrager på kontoret som rådgivere og som bisiddere og navigatører i hele Danmark.



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

Finansieringen til Sjældne Diagnosers drift og projekter kommer dels fra offentlige tilskud og dels fra private donationer gennem fonde og legater. Hertil kommer offentlige og private projektmidler nationalt og internationalt. I 2022 var indtægterne på 4,4 mio.kr. og udgifter 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.



**Læs mere om Sjældne Diagnoser:**

[sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser](https://sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser)

**Se Sjældne Diagnosers medlemsforeninger:**

[sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger](https://sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger)

**Se Sjældne Diagnosers sponsorer og bidragydere i 2022:**

[sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten](https://sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten)

**Se Sjældne Diagnosers samarbejdspartnere:**

[sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/samarbejdspartnere](https://sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/samarbejdspartnere)

**Se Sjældne Diagnosers "Good Governance"-skema her:**

[sjaldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/Foelg-eller-forklar-pr-august-2022.pdf](https://sjaldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/Foelg-eller-forklar-pr-august-2022.pdf)



# 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 sjældnen sygdom og handicap skal øges, hvis ikke sjældne borgere skal ende på sidstepladsen i kapløbet om opmærksomhed og ressourcer.

Sjældne Diagnoser har også i 2022 været med i en række arbejds- og følgegrupper i bl.a. Socialstyrelsen og Sundhedsstyrelsen. Frivillige fra forretningsudvalget og medlemsforeningerne varetager også en række repræsentationer for Danske Patienter. I det forgangne år har vi bl.a. deltaget aktivt i flere specialistnetværk i Det Nationale Genom Center og i flere af Medicinrådets fagudvalg. Dette arbejde er særdeles sjældne-relevant, fordi de sjældne diagnoser i vidt omfang har et genetisk udgangspunkt, ligesom der i disse år kommer nye behandlinger til. Det er krævende at være med. Men det er vigtigt: det handler om at kvalificere arbejdet med de særlige vinkler, patienter og pårørende med sjældne sygdomme kan byde ind med.



Vi deltager også 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 på sidstnævnte.

I 2022 blev evalueringen af den nationale strategi påbegyndt, den forventes afsluttet primo 2023. Vi forventer, at evalueringen kan danne grundlag for en blivende bevilling til vores Helpline. Det er afgørende. Netop på sjældne-området, hvor specialviden er særlig vigtig, er midlertidige bevillinger en ekstra stor udfordring. Stabilitet i opgavevaretagelsen er forudsætningen for kvalitet. Og uden Helpline vil sjældne borgere stå uden muligheder for målrettet rådgivning, information og støtte. Det vil øge uligheden i sundhed og sociale forhold for de sjældne.



**Se Sjældne Diagnosers repræsentationer:**

[sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/repraesentationer](https://sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/repraesentationer)

# Videnshaver og vidensbank

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

Både Sjældne Diagnoser og vores medlemsforeninger ligger inde med vigtig viden og erfaringer om at leve med sjældne sygdomme og handicap. Hverdagens eksperter er særligt vigtige på sjældne-området og vi deler meget gerne ud af vores viden og erfaringer. Både som selvstændig organisation og som aktive medlemmer af Danske Patienter.

I Sjældne Diagnoser lægger vi 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 sjældnen. I 2022 kom ni nye sjældne-fortællinger til i vores fortælleunivers.

Vi formidler også relevant viden indenfor sjældne-området som nyheder på vores hjemmeside. Her deler vi viden om emner, som vi ved er

relevante for borgere berørt af sjældnen sygdom. Det er bl.a. viden om, hvor man kan søge efter kontakt til andre med samme diagnose eller hvor man kan søge efter mere information. Vi bidrager også til udbredelsen af internationale vidensdatabaser og -kilder ved at informere om dem på vores hjemmeside og sociale medier.

Også Sjældne Diagnosers Helpline spiller en vigtig rolle på vidensfronten. I Helpline hører rådgiverne om de sjældnes udfordringer i hverdagen, i familien, 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, på sociale medier og i vores nyhedsbrev.



Internationale undersøgelser om sjældne sygdomme og handicap er også et vigtigt bidrag til den samlede vidensbank om sjældne sygdomme og handicap. I 2022 bidrog Sjældne Diagnoser til indsamling af danske besvarelser i Rare Barometer Voices, som den europæiske organisation EURORDIS står bag. Der kom i alt 356 danske besvarelser til en undersøgelse om den sjældne diagnostiske rejse. Det er tilstrækkeligt til, at de danske deltagers viden og erfaringer kan omsættes til konkrete tal og fakta, som vi kan bruge i vores arbejde. Tak for hjælpen til alle, der var med.



## **Læs Helplines årsrapport:**

[sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/Helpline-aarsrapport-2021-2022-final-1.pdf](https://sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/Helpline-aarsrapport-2021-2022-final-1.pdf)

## **Kig indenfor i Sjældne Diagnosers vidensunivers:**

[sjaeldnediagnoser.dk/viden](https://sjaeldnediagnoser.dk/viden)

**Find Sjældne Diagnosers sjældne-fortællinger her:** [sjaeldnediagnoser.dk/viden/sjaeldnefortaellinger](https://sjaeldnediagnoser.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.*

2022 var Helplines sjette år. Gennem årene har Helpline besvaret godt 3.400 henvendelser omkring mere end 560 forskellige diagnoser – 613 af henvendelserne blev besvaret i sjette årsperiode, hvor der var i alt 1.241 kontakter mellem brugerne og Helplines rådgivere.

Helplines rådgiverteam består både af lønnede medarbejdere og frivillige kræfter. Teamet har både erfaringsbaseret viden og faglig viden, som rådgiverne 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 2022 skiftede Helpline faglig leder og der blev også skiftet ud i både den lønnede og den frivillige del af rådgiverteamet. Både lønnede og frivillige yder en stor indsats og det er naturligt med udskiftninger henad vejen. Skiftene er forløbet fint og alle henvendelser er blevet besvaret på vanligt højt niveau. Dog har efterspørgslen efter bisiddere været større, end vi kan imødekomme. Det frivillige bisidder-korps er normeret til at yde 40 bisidder-forløb pr. år; der har i 2022 været mere end 60 forespørgsler efter at få en bisidder med til et vigtigt møde. Derfor afholdt vi i efteråret 2022 et bisidderkursus, for at rekruttere nye bisiddere, så vi kan hjælpe flere, men vi har brug for endnu flere! Der har også været stor efterspørgsel efter de frivillige sjældne-navigatorer, der kan hjælpe med at skabe struktur og overblik over en længere periode.



● *Helplines rådgiverteam.*

Alle Sjældne Diagnosers tilbud er målrettet sjældne borgere og er gratis at bruge. Helpline blev akkrediteret af RådgivningsDanmark i 2019 og der blev i 2022 søgt genakkreditering samt nyakkreditering af bisidderkorps og navigatorkorps.



***Alle Sjældne Diagnosers tilbud er gratis at bruge:***

***Læs mere om Helpline:*** [sjaeldnediagnoser.dk/helpline/hvordan-hjaelper-helpline](https://sjaeldnediagnoser.dk/helpline/hvordan-hjaelper-helpline)

***Læs mere om sjældne-navigatorer:*** [sjaeldnediagnoser.dk/helpline/navigator](https://sjaeldnediagnoser.dk/helpline/navigator)

***Læs mere om sjældne-bisiddere:*** [sjaeldnediagnoser.dk/helpline/bisidder](https://sjaeldnediagnoser.dk/helpline/bisidder)



## Sjældne-netværket

Sjældne Diagnoser 55 medlemsforeninger har ca. 12.500 medlemmer til sammen, som repræsenterer ca. 200 forskellige diagnoser og medlemmerne har stor gavn af at mødes. Men langt de fleste sjældne borgere har ikke en forening til rådighed. 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 2022 i alt 879 medlemmer med tilsammen i alt 280 ultra sjældne diagnoser. Det er en fremgang på netto 34 medlemmer ift. året før. I alt 142 medlemmer står alene med deres diagnose i netværket.

I 2022 satte Sjældne Diagnoser fokus på god administration, også af Sjældne-netværket. Det er personfølsomme oplysninger, som skal forvaltes efter gældende regler. Samtidig skal vi gøre, hvad vi kan for at give medlemmerne de bedste muligheder for at kontakte hinanden og med udsendelse af nye kontaktlister til mere end 140 netværk, kom vi et godt stykke vej.

I oktober 2022 afholdt vi sjældne-træf for medlemmerne af Sjældne-netværket. 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 var der for første gang fokus på den diagnostiske rejse og genetik. Der blev også udvekslet erfaringer og dannet netværksbånd på kryds og tværs.



● Deltagere i Sjældne-træffet 2022



Læs mere om Sjældne-netværket:

[sjaldnediagnoser.dk/sjaldne-netvaerket/om-sjaldne-netvaerket](http://sjaldnediagnoser.dk/sjaldne-netvaerket/om-sjaldne-netvaerket)

## Sjældne over landegrænser

Når sygdommen er sjælden, er samarbejde over landegrænser særligt vigtigt. På europæisk plan blev der gennem EURORDIS i 2021 lagt de første trædesten til en ny 'Action Plan for Rare Diseases'. Sjældne Diagnoser er aktivt med i arbejdet. I 2022 stemte Danmarks sundhedsminister for, at en sådan plan skal nyde fremme. Vi fortsætter det europæiske arbejde, også selvom 2022 blev året, hvor EURORDIS' danske formand, Terkel Andersen fra Danmarks Bløderforening, måtte træde tilbage af helbredsårsager. Terkels betydning for det europæiske sjældne-arbejde er monumental.



● Terkel Andersen og Birthe Byskov Holm

På nordisk plan arbejder sjældne-paraplyer og overordnede netværk sammen i SBONN – Sjældne Brugerorganisationers Nordiske Netværk. I 2022 var det Sjældne Diagnoser, der koordinerede arbejdet. Det blev bl.a. til en workshop afholdt i Danmark/online, hvor sjældne patientrepræsentanter fra fem nordiske lande mødtes om bl.a. arbejdet i European Reference Networks, arbejdet med nationale planer for sjældne sygdomme og meget mere. Workshopen var finansieret af Nordens Velfærds Center og de deltagende organisationer selv. Sjældne Diagnoser deltager også i Nordic Network for Rare Diseases, hvor myndigheder, fagpersoner og patientrepræsentanter samarbejder.



● Deltagere til SBONN workshop i København 2022

Læs mere om EURORDIS og det europæiske arbejde:

[eurordis.org](http://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 2022 havde Sjældne Diagnoser 55 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](http://sjaldnediagnoser.dk)



**Sjældne Diagnoser**

Blekinge Boulevard 2

DK-2630 Taastrup

+45 33 14 00 10

[mail@sjaldnediagnoser.dk](mailto:mail@sjaldnediagnoser.dk)

[sjaldnediagnoser.dk](http://sjaldnediagnoser.dk)