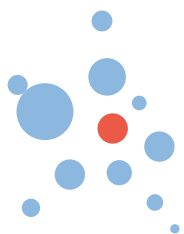


# ÅRSBERETNING 2020

gør det muligt for  
INTERNATIONAL SJÆLDNE-DAG



Sjældne Diagnoser

**Sjældne Diagnoser**

Årsberetning 2020

**Redaktion**

Birthe Byskov Holm  
(ansvh.)

Lene Jensen (red.)

**Design**

Ditte Holm

**Foto**

Helle Arensbak (*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 — Op ad bakke</i>	4
<i>Sjældne Diagnoser som paraply og platform</i>	5
<i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>	7
<i>Videnshaver og vidensbank</i>	9
<i>Vi kan støtte hele vejen rundt</i>	11
<i>Sjældne-dag 2020</i>	13



● *Birthe Byskov Holm, formand.*



### **Hvad er sjældne sygdomme og handicap?**

*En sygdom kaldes sædvanligvis sjældnen, 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 ca. 800 forskellige sjældne diagnoser i Danmark. 30.000 – 50.000 danskere har en sjælden sygdom.*

### **Se mere om sjældne sygdomme og handicap her:**

*[viden.sjaeldnediagnoser.dk/andre-links/fakta-om-sjaeldne-sygdomme-og-handicap](https://viden.sjaeldnediagnoser.dk/andre-links/fakta-om-sjaeldne-sygdomme-og-handicap)*

# Op ad bakke

Med årsberetningen for 2020 ser vi tilbage på et år med en række begrænsninger. Corona-pandemien har sat sit præg på forholdene for sjældne borgere – patienter og pårørende. Nogle har været i isolation siden marts 2020 – andre har tumlet med at få fremmøde på arbejde, skolegang og forsigtighed til at gå op i en højere enhed. Sårbarheden er stor. F.eks. oplevede én ud af tre sjældne borgere i foråret 2020 ikke at kunne komme i kontakt med relevant sygehusafdeling eller deres behandlende læge.

Så meget desto mere er der brug for netværk og fællesskaber. Det er i de små sjældne-foreninger og i Sjældne-netværket, hverdagens eksperter hjælper hinanden med at håndtere det sjældne liv. Og det er Sjældne Diagnoser, der træder til, når udfordringerne bliver for store og kræver en hjælpende hånd. Den har mere end 600 sjældne borgere fundet i vores Helpline i 2020. Både frivillige og lønnede rådgivere har formået at opretholde rådgivning og støtte på et højt niveau, selvom det i mange måneder har været med PC og telefon anbragt på spisebordet, i gæsteværelset eller andetsteds i rådgiverens private hjem.

Uden Helpline er der ingen hjælp at hente for sjældne borgere på tværs af diagnoser, når de har brug for information, mestringsstøtte og rådgivning. Derfor sætter vi i 2021 alle kræfter ind på fornyet bevilling, så Helpline kan fortsætte sit vigtige arbejde. Grundlaget er godt: Helpline opfylder en anbefaling fra Sundhedsstyrelsens nationale strategi for sjældne sygdomme og en grundig evaluering gennemført i efteråret 2020 godtgør, at Helpline udfylder sin rolle.

Også vores øvrige aktiviteter har fundet andre former i 2020. Vi er mange, der i lyntempo er blevet fortrolige med at zoome, Skype og Teamse. Vi har løst vores organisatoriske opgaver og varetaget vores politiske repræsentationer mv. på nye måder. Nogle af de nye redskaber er kommet for at blive. Men godt bliver det også at kunne mødes igen – ikke mindst på sjældne-området er der meget brug for den personlige, gensidige støtte og erfaringsudveksling.

2020 har været et år, der på lange stræk har været op ad bakke. Vi ønsker os selvsagt ikke det modsatte i 2021, men vi håber på bedre og mere sikre tider.

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.*

Mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap, er hinandens vigtigste ressource. Fordi der kun findes lidt viden om det sjældne liv, betyder udveksling af erfaringer og hjælp til selvhjælp endnu mere end for mange andre. Sjældne Diagnoser er platform for 56 små foreninger. Foreningerne laver på frivillig basis aktiviteter for 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.

I 2020 blev både foreningernes arbejde og Sjældne Diagnosers platformsfunktion udfordret af corona-pandemien. Læringskurven var stejl, når det handlede om at omlægge møder til online afholdelse. Det er dog lykkedes at gennemføre både repræsentantskabsmøder og møder i andre kompetente forsamlinger. Vi har også

deltaget i en række sammenhænge nationalt og internationalt for at tale de sjældnes sag.

Der blev i 2020 konkluderet på en proces om at forny Sjældne Diagnosers strategi, som nu rækker til og med 2025.

Sjældne Diagnosers sekretariat har til huse i Handicaporganisationernes Hus i Høje Taastrup. Ved udgangen af 2020 var der 10 lønnede medarbejdere i sekretariatet, svarende til knapt seks årsværk. Hertil kommer frivillige, der både bidrager på kontoret som rådgivere og som bisiddere og navigatorer i hele Danmark. Både sekretariat og frivillige har i 2020 udvist endog også meget stor fleksibilitet i forhold til opgavevaretagelsen under corona-vilkårene.

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



**Se Sjældne Diagnosers medlemsforeninger her:**

[sjaldnediagnoser.dk/medlemsforeninger](https://sjaldnediagnoser.dk/medlemsforeninger)

**Se Sjældne Diagnosers strategi her:**

[sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/strategi-2021-2025](https://sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/strategi-2021-2025)



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

og dels fra private donationer gennem fonde og legater. Hertil kommer projektmidler nationalt og internationalt. I 2020 var indtægterne på 4,6 mio.kr. og udgifterne på samme niveau. Vi siger tusinde tak for alle bevillinger og bidrag – de hjælper os til at hjælpe børn og voksne med sjældne sygdomme og deres pårørende.

**Se Sjældne Diagnosers sponsorer og bidragydere i 2020 her:**  
[sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten](https://sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten)

**Se Sjældne Diagnosers samarbejdspartnere her:**  
[sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/samarbejdspartnere](https://sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-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 op på sidstepladsen i kapløbet om opmærksomhed og ressourcer.

Sjældne Diagnoser har også i 2020 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 følgegruppe i Sundhedsstyrelsen og ved helt konkret at bidrage til implementering af flere af strategiens anbefalinger. Helpline er det bedste eksempel herpå. Vi er også med i en arbejdsgruppe i Sundhedsstyrelsen om at udvikle et generisk forløbsprogram for sjældne sygdomme, ligesom vi bidrager omkring diagnosebeskrivelser for sjældne sygdomme til sundhed.dk.

Desværre er det i 2020 ikke lykkedes at igangsætte et projekt for udvikling af sjældne-patientuddannelse – bestræbelserne fortsætter.

Gennem medlemskab af Danske Patienter varetager Sjældne Diagnoser en række opgaver på vegne af alle patienter i Danmark. I 2020 er der kommet nye repræsentationer til i Danske Regioners QALY-følgegruppe, i Lægemiddelstyrelsens Borgerråd samt i region Midtjyllands referencegruppe om revideret hvidbog om rehabilitering.



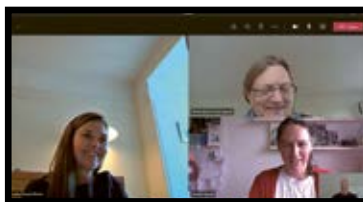
**Se Sjældne Diagnosers repræsentationer her:**

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





- *Delegation til foretræde for Folketingets skatteudvalg 2020 - Morten Freil, Danske Patienter – Birthe Holm, Sjældne Diagnoser – Kirstine la Cour, Fanconi Anæmi Danmark.*
- *Fortrædet for skatteudvalget blev bl.a. fulgt op med et møde med skattepolitisk ordfører Louise Schack Elholm (MF, V).*



Sjældne Diagnoser arbejder også på at forbedre vilkårene for foreningsdrift. I 2020 har vi bl.a. haft foretræde for Folketingets skatteudvalg med henblik på at give små foreninger samme muligheder for, at bidragydere kan opnå skattefradrag for deres bidrag, som større foreninger har. Også indsatsen for at mindske administrative byrder i forbindelse med offentlige puljer har været på dagsordenen.

Sjældne Diagnoser er aktivt til stede på den internationale sjældne-scene på nordisk og europæisk plan. Vi er et aktivt medlem af EURORDIS og deltog i den store European Conference for Rare Diseases 2020 – online. Også på den nordiske sjældne-scene har vi været med, især gennem Nordic Network of Rare Diseases, hvor Danmark i 2020 havde formandskabet.



**Læs om EURORDIS her:**

[eurordis.org](http://eurordis.org)

**Læs mere om det nordiske samarbejde her:**

[viden.sjaeldnediagnoser.dk/foreninger-netvaerk/nordisk-samarbejde](http://viden.sjaeldnediagnoser.dk/foreninger-netvaerk/nordisk-samarbejde)

# Videnshaver og vidensbank

*Helpline hjælper sjældne borgere og igennem Helpline indsamler Sjældne Diagnoser unik viden om at leve med sjældne sygdomme og handicap.*

Sjældne Diagnosers Helpline tilbyder gratis og fortløbig rådgivning til mennesker, der lever med sjældnen sygdom tæt inde på livet. Helplines rådgivere er både frivillige og lønnede med forskellige professionelle fagligheder og erfaringsbaseret viden om at leve med sjældnen sygdom.

Igennem de fire år hvor Helpline har eksisteret, har rådgiverne haft kontakt med mere end 2000 sjældne borgere, der tilsammen har 418 forskellige sjældne diagnoser. Helpline har således haft kontakt til lidt flere end halvdelen af de 800 sjældne sygdomme, som Sundhedsstyrelsen anslår, der findes i Danmark.

Som det eneste rådgivningstilbud til sjældne borgere er Helpline indehaver af unik og solid viden. Både omkring hvilke udfordringer, der følger med livet med sjældne sygdomme i hverdagen

og i familien. Og omkring udfordringerne på jobbet, i skolen og i samarbejdet med kommunen og sundhedsvæsenet. Denne viden formidles bl.a. gennem Helplines årsrapporter, vores hjemme- og facebookside og vores elektroniske nyhedsmail.

I den seneste årsperiode 2019/2020 har Helpline rådgivet 618 henvendere om håndtering af sjældne-livet, viden om diagnoser samt borger- og patientrettigheder. Henvenderne er også blevet klædt på til at navigere i social-og sundhedssystemerne.

Helpline blev i 2019 akkrediteret efter RådgivningsDanmarks kvalitetsmodel og akkrediteringen blev opretholdt i 2020.

En evaluering af Helpline, som blev gennemført i efteråret 2020, viser, at Helpline udfylder sin rolle.



*Sjældne Diagnosers Helpline var i 2020 baseret på en projekt-donation fra **TrygFonden** samt støtte fra den statslige satspulje på sundhedsområdet. **TrygFonden** støtter også Sjældne Diagnosers bisidder-korps.*

**Læs Helplines årsrapport for 19/20 her:**

[viden.sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/12/Helpline-aarsrapport-2019-2020-udgave-1.pdf](https://viden.sjaeldnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/12/Helpline-aarsrapport-2019-2020-udgave-1.pdf)



● *Helplines rådgiverteam, øverst: Stephanie, Nøk, Maj og Anja - nederst: Kis, Jette, Trine og Betina.*

Summen af Helpline, Sjældne-netværk, navigatore og bisiddere udgør et unikt tilbud og langt de fleste af dem, der henvender sig, oplever empowerment og er meget tilfredse med den hjælp, de får.

Sjældne Diagnoser giver alle sjældne borgere nogle at spejle sig i ved at formidle billeder og historier fra det sjældne hverdagsliv. I forbindelse med Sjældne-dagen 2020 udgav vi otte fotojournalistiske portrætter under titlen: 'Guldportrætter – mig og min sjældne diagnose'.



**Kig indenfor i Sjældne Diagnosers vidensunivers :**  
[viden.sjaeldnediagnoser.dk](http://viden.sjaeldnediagnoser.dk)



# Vi kan støtte hele vejen rundt

*Udover at yde rådgivning pr. telefon og mail råder Sjældne Diagnosers Helpline også over en række tilbud om netværk og peer-støtte.*

Sjældne sygdomme er oftest komplekse og fordrer et livslangt samarbejde med fagprofessionelle i såvel sundhedssystemet som i det sociale system. Sjældne borgere er oftest dem, som ved mest om sygdommen og oplever ofte, at de selv har ansvaret for at bære viden rundt. Det er en krævende opgave at formidle viden til de fagprofessionelle, som skal vurdere hvilken praktisk, økonomisk og behandlingsmæssig hjælp, der er behov for. Her kan man have brug for stærke netværk, hjælp til at skabe overblik og konkret støtte i forbindelse med vigtige møder.

Gennem Helpline kan sjældne borgere få kontakt med andre i samme situation. Det kan være gennem en eksisterende sjældne-forening eller i Sjældne-netværket, som er for mennesker med sygdomme så ultra sjældne, at der ikke findes en relevant forening. Sjældne-netværket havde ved udgangen af 2020 mere end 800 medlemmer fordelt på knap 250 forskellige diagnoser. 116 var alene i Sjældne-netværket med deres diagnose. 273 af medlemmerne er med i en hemmelig gruppe på Facebook på tværs af diagnoserne. I 2020 var der planlagt en temadag om beskæftigelse og et Sjældne-træf for medlemmerne. Begge aktiviteter blev desværre aflyst grundet corona-restriktioner og det gav ikke mening at afholde aktiviteterne online. Det håber vi at rette op på i 2021.

Helpline kan også hjælpe sjældne borgere, der befinder sig en særligt sårbar situation, med at få tilknyttet en frivillig sjældne-navigator, som kan hjælpe med at skabe struktur og overblik. Der blev i



***Alle Sjældne Diagnosers tilbud er gratis at bruge. Læs mere om Sjældne Diagnosers tilbud her: [sjaldnediagnoser.dk/temasider](https://sjaldnediagnoser.dk/temasider)***



2020 igangsat 15 navigator-forløb. Henvendere til Helpline som skal til et vigtigt møde, kan også efterlyse en sjældne-bisidder. I 2020 blev der gennemført 45 bisidder-forløb.

Alle Sjældne Diagnosers frivillige navigatore, bisiddere og rådgivere har erfaringsbaseret viden om at leve med sjældnen sygdom. I 2020 deltog Helplines rådgivere i supervision to gange og alle vores frivillige fik tilbud om deltagelse i temadage om egenomsorg, kriseramte forældre og samtalens veje og vildveje.

# Sjældne-dag 2020

*Sjældne-dagen er et vigtigt omdrejningspunkt for at informere, oplyse og skabe opmærksomhed om livet med sjældne sygdomme og handicap*

2020 var skudår med den ægte Sjældne-dag, d. 29. februar. Markeringen af Sjældne-dagen startede allerede d. 28. februar i Handicaporganisationernes Hus, hvor et spændende program bød på både sjov og alvor. Piet og Hjalte fra De Sjældne Danskere fik sig en interessant snak med sundhedsminister Magnus Heunicke, og der blev afviklet to workshops om hhv. European Reference Network og om empowerment. Dagen blev på fornem vis sluttet af med lanceringen af UNIK magasinet og åbning af empowerment-udstilling om Bella Speranza. Det var en spændende dag med mange deltagere og en god optakt for den videre markering af Sjældne-dagen.

## **Den ægte Sjældne-dag**

Turbinehallerne i Aarhus dannede rammerne for den nationale hovedbegivenhed i Danmark d. 29. februar. På en regnfuld dag kom de flotte

Sjældne-dags paraplyer til deres ret på marchen gennem gaderne i Aarhus. Efter march vendte deltagerne tilbage til en hyggelig eftermiddag i Turbinehallerne, som blev kickstartet af et fantastisk sjældne-kor ledet af Laura. Herefter fulgte uddelingen af Sjældne-prisen, krea-workshop, besøg af Troopers for Charity, sangworkshop og optræden af Isabel Ndiaye fra Ramasjang. Undervejs var der også mulighed for at se nærmere på de flotte otte guldportrætter af sjældne borgere, som blev lanceret på dagen og der var rig mulighed for at tale med andre sjældne borgere.

Der findes kun lidt viden og opmærksomhed om sjældne sygdomme og handicap. Stor tak til alle, der hjalp os med at gøre Sjældne-dagen til en både synlig og informativ begivenhed.



*Sjældne-dagen er en international opmærksomhedsdag for sjældne sygdomme og handicap. Dagen blev afholdt første gang i 2008, og siden er den blevet markeret hvert år på den sidste dag i februar.*

**Læs mere om Sjældne-dagen her:**  
[sjældne-dagen.sjaeldnediagnoser.dk](http://sjældne-dagen.sjaeldnediagnoser.dk)



- **Sjældne-dagen 2020:** De sjældne danskere Piet og Hjalte interviewer sundhedsminister Magnus Heunicke under kyndig ledelse af Sjældne Diagnoser formand Birthe Byskov Holm.

**Læs om Bella Speranza empowerment-udstilling her:**  
[sjaldnediagnoser.dk/empowerment-gennem-bella-speranza](https://sjaldnediagnoser.dk/empowerment-gennem-bella-speranza)

**Se Guldportrætterne af sjældne borgere her:**  
[sjaldne-dagen.sjaldnediagnoser.dk/guldportraetter](https://sjaldne-dagen.sjaldnediagnoser.dk/guldportraetter)

## **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 2020 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](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)