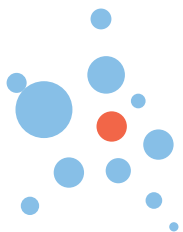




ÅRSBERETNING 2023



Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser

Årsberetning 2023

Redaktion

Birthe Byskov Holm (*ansvh.*)

Lene Jensen (*red.*)

Julie Schmidt Hansen

Design/layout

Ditte Holm

Foto

Steen Ewald (*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 — Konsolidering og nye udfordringer</i>	5
<i>Sjældne Diagnoser som paraply og platform</i>	6
<i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>	8
<i>Vi kan hjælpe</i>	10
<i>Videnshavere og vidensbank</i>	12
<i>Sjældne-fortællinger</i>	13
<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

Konsolidering og nye udfordringer

Vi i Sjældne Diagnoser har mange roller: vi er paraply for vores medlemsforeninger og for Sjældne-netværket. Vi er interessevaretagere for alle sjældne borgere. Vi er videnshavere om at leve livet med sjældne sygdomme og handicap. Og vi er leverandører af rådgivning, information og støtte gennem Helpline og af netværksdannelse gennem Sjældne-netværket. Alle roller har været i spil i 2023.

Helpline er indfrielsen af en anbefaling i den nationale strategi for sjældne sygdomme. Helpline blev konsolideret i 2023. Dels fordi der kom en ny bevilling, så Helpline nu er sikret til medio 2026. Dels fordi både rådgiverteamet og bisidderkorpset blev forstærket med nye kræfter. Samtidig blev rådgivningen gen-akkrediteret efter RådgivningsDanmarks kvalitetsmodel. Det gjorde vores bisidder- og navigatorkorps også og det er vi stolte af.

Baggrunden for konsolideringen af Helpline er bl.a., at Helpline fik topkarakterer i den evaluering af Den nationale strategi for sjældne sygdomme, der udkom ultimo 2022. Sjældne Diagnoser har som videnshavere og interessevaretagere i 2023 arbejdet ihærdigt for en fortsættelse af strategi-arbejdet. Det er lykkedes. En ny og bredere følgegruppe er nedsat og den havde sit første møde primo 2024.

Vi er også leverandører af Sjældne-netværket: et netværk for borgere så sjældne, at der ikke findes en forening for dem. Vi har i 2023 oplevet en firdobling af antallet af nye medlemmer. Samtidig er både de administrative og faglige krav til betjening af netværket vokset. Men bevillingerne følger ikke med. Det er en udfordring, vi også i 2024 arbejder for at overkomme.

En udfordring i 2023 har også været arbejdet i MedicinRådets fagudvalg. Her er det sjældne borgere, der besætter Danske Patienters pladser i fagudvalg, hvor ny behandling til sjældne sygdomme skal vurderes. En ny struktur for fagudvalgene på sjældne-området har udfordret dette arbejde. Sammen med Danske Patienter har vi arbejdet konstruktivt for at finde løsninger på udfordringerne.

Vi har også i 2023 deltaget i nordisk og internationalt arbejde. Vi har varetaget en række repræsentationer, vi har afgivet hørings svar og vi har forberedt den store Sjældne-dag, som blev afholdt på den mest sjældne dato af alle: 29. februar 2024.

Vores mange roller og opgaver er hinandens forudsætninger. Med vores beskedne sekretariat og mange frivillige gør vi hvad vi kan for at få mest muligt ud af indsatsen – til glæde og gavn for børn og voksne, der lever med sjældne sygdomme og handicap livet igennem.

Med venlig hilsen
Birthe Byskov Holm, formand

Sjældne Diagnoser som paraply og platform

Sjældne Diagnoser er paraplyorganisation 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 - mennesker med sjældne sygdomme og handicap samt deres pårørende - forældre, søskende, ægtefæller, bedsteforældre og andre, der er tæt på. 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 mere end 500 forskellige sjældne diagnoser repræsenteret i vores fællesskab.

Forretningsudvalget mødtes i 2023 otte gange. Repræsentantskabet mødtes to gange. Erfaringsudveksling og opkvalificering står centralt i arbejdet. I 2023 satte vi bl.a. fokus på samarbejde de små foreninger imellem og på brugen af sociale medier når sygdommen er sjælden.

For anden gang kunne vi i 2023 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 2023 var der otte lønnede medarbejdere, i alt 4,8 årsværk. Hertil kommer frivillige, der både bidrager på kontoret som rådgivere og som bisiddere og navigatører i hele Danmark.



- *Sjældne Diagnoser har 55 medlemsforeninger, som fortrinsvis er drevet af frivillige.*

Finansieringen til Sjældne Diagnosers drift og projekter kommer dels fra offentlige tilskud og dels fra private donationer gennem fonde og legater samt kontingenter. Hertil kommer offentlige og private projektmidler. I 2023 var indtægterne på 4,3 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 handicap samt deres pårørende. Også tusinde tak til alle vores samarbejdspartnere.



Lær os nærmere at kende her:

Læs mere om Sjældne Diagnoser:

sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser

Se Sjældne Diagnosers medlemsforeninger:

sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger

Se Sjældne Diagnosers sponsorer og bidragsydere i 2023:

sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten

Se Sjældne Diagnosers samarbejdspartnere:

sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/samarbejdspartnere

Se Sjældne Diagnosers "Good Governance"-skema her:

sjaldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/fokus-paa-god-ledelse/

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. Vi har i 2023 haft møder med bl.a. Sundhedsministeren om opfølgning på den nationale strategi for sjældne sygdomme og med Socialministeren om det specialiserede socialområde og Sjældne-netværket. .

I 2023 blev evalueringen af den nationale strategi således afsluttet. Den viste, at en række ting er lykkedes, men at der på andre områder er langt igen. Sjældne Diagnoser har gennem hele 2023 arbejdet for opfølgning på den nationale strategi og evalueringen. Ultimo 2023 blev det meddelt, at følgegruppen til strategien fortsætter og at den udvides med flere relevante aktører.

Sjældne Diagnoser har også i 2023 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. Vi har afgivet flere høringsvar, bl.a. til vejledning for sundhedsklynger, sundhedssamarbejdsudvalg og sundhedsaftaler samt til RKKP´s forslag om at nedlægge database Rarebase som klinisk kvalitetsdatabase.

Der har i 2023 været et stigende fokus omkring arbejdet i MedicinRådets fagudvalg. Danske Patienter rekrutterer patientrepræsentanter gennem Sjældne Diagnoser, når en behandling til en sjælden sygdom skal evalueres. Det er et tungt og krævende arbejde for patientrepræsentanterne. En ny struktur for fagudvalg på sjældne-området har givet særligt store udfordringer. Sjældne Diagnoser arbejder for bedre vilkår for patientrepræsentanterne og bedre evalueringsmetoder til nye behandlinger til små patientgrupper.

Sjældne Diagnoser varetager også repræsentationer for Danske Patienter i en række sammenhænge.



- *Sjældne Diagnosers formand, Birthe Byskov Holm, og formand for Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta, Karsten Jensen, på Christiansborg.*



Se Sjældne Diagnosers repræsentationer:

sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/repraesentationer

Vi kan hjælpe

Sjældne Diagnosers Helpline tilbyder rådgivning, bisidder- og navigator-hjælp til mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap tæt inde på livet.

2023 var året, hvor alle Helplines tilbud fik en samlet akkreditering af RådgivningsDanmark. Rådgivningen har eksisteret i syv år og blev akkrediteret første gang i 2019. Men denne gang blev også bisidder- og navigator-ordningen akkrediteret, som nogle af de allerførste i Danmark. Det var en udfordrende, spændende og mest af alt utrolig lærerig proces, hvor alle både lønnede og frivillige i organisationen bidrog. I august kunne vi således modtage akkrediteringsstemplet for 2023-2026.

Helplines tværfaglige rådgiverteam består både af lønnede medarbejdere og frivillige kræfter der tilsammen dækker bredt. Teamet var tyndet lidt ud i 2022 - og derfor blev teamet styrket med nye rådgivere i to omgange i 2023. I starten af året kom et par frivillige rådgivere gennem et introduktionsforløb. Og hen over sommeren blev der rekrutteret flere både lønnede og frivillige rådgivere, så rådgivningen siden 1. september for alvor lever op til at være tværfagligt sammensat. Her er masser af erfaringsbaseret viden om livet med sjælden sygdom kombineret med faglige baggrunde som socialrådgivere, sygeplejersker, pædagoger, jurist og lærer.

Bisidderne og navigatorerne gør et utroligt vigtigt frivilligt arbejde i hele landet. De støtter sjældne borgere til vigtige møder eller hjælper med at navigere og strukturere i en presset sjældne-hverdag. De frivillige har altid mulighed for at få sparring og supervision og at udvikle deres arbejde. Der er blandt andet afholdt trivselssamtaler med alle og der har været etableret sparrings-/supervisionsgrupper i øst- og vest-Danmark. Der har også været afholdt netværksdøgn mv. Og i forhold til bisidderordningen var et hold nye frivillige gennem et introduktionsforløb i foråret.

Rådgivningen havde i 2023 505 registrerede henvendelserne med 1011 kontakter. Der var 34 bisidderforløb fordelt rundt i hele landet. Navigatorerne støttede også i 2023 både enkeltpersoner og



● Helplines rådgiverteam.

familier i længerevarende komplekse forløb, hvor der arbejdes med at yde hjælpe til selvhjælp. Nogle forløb kan afsluttes helt, mens modtagere af nogle forløb overgår til støtte fra rådgivningen og bisidderkorpset i en periode.

Der har i løbet af 2023 været arbejdet på at få et nyt registreringsystem til rådgivningen samt nye opfølgningsskemaer fra bisidderne og brugere. Der er også gennemført en mindre, kvalitativ opfølgning på den årlige tilfredshedsmåling.



Alle Sjældne Diagnosers tilbud er gratis at bruge:

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

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

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

Videnshaver og vidensbank

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

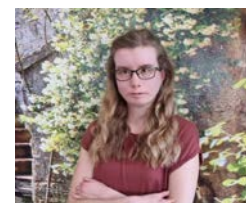
Viden og information kan formidles på mange forskellige måder. Efter en opdatering af Sjældne Diagnosers vidensunivers på hjemmesiden, som bl.a. indeholder en lang række kilder til, hvor man kan finde mere information, har Sjældne Diagnoser i 2023 fokuseret på at formidle viden gennem skabeloner, eksempler og guides.

Informationssøgning kan være en vanskelig opgave at gå til indenfor sjældne-området. Et af de hyppigste spørgsmål, som rådgiverne i Sjældne Diagnosers Helpline får, er, "hvor kan jeg finde mere information om min diagnose?" Netop kontakten med de sjældne borgere i Helpline er en vigtig kilde til vores viden, og vi bruger informationerne om, hvilke rådgivningsemner der fylder meget, til at udvikle relevant vidensmateriale til bl.a. Sjældne Diagnosers hjemmeside. Derfor har vi i 2023 bl.a. skrevet et temaartikel

om, hvor man kan søge mere viden og fremhævet forskellige hjælpeværktøjer, i form af konkrete skabeloner, som kan udfyldes ved behov. Også de sociale medier, primært Facebook og Instagram, er vigtige kanaler til udbredelse af den viden, som Sjældne Diagnoser har. Derfor har Sjældne Diagnoser også i 2023 opdateret strategien for tilstedeværelsen på sociale medier.



Sjældne-fortællinger



Luna, Ida og Michael er tre af dem, der har medvirket i en Sjældne-fortælling i 2023.

Også i 2023 var Sjældne-fortællingerne et vigtigt element i udbredelsen af viden og information om sjældne sygdomme/handicap. Det blev til 12 Sjældne-fortællinger samt et gensyn med to tidligere Sjældne-fortællinger. Tilsammen bidrog de til at få belyst, hvordan livet med sjælden sygdom/handicap kan tage sig ud. Selve Sjældne-fortællingerne deles på hjemmesiden og udbredes via Facebook, Instagram og Sjældne Diagnosers nyhedsbreve.

Sjældne-fortællingerne i 2023 indeholdt bl.a. to fortællinger fra samme familie. Silas, der lever med Crouzon syndrom, skrev i sin Sjældne-fortælling om et liv, hvor sygdom fylder en hel del, men hvor der også er plads til kreativitet i fritiden, en ungdomsklub og at holde foredrag, som handler om at bekæmpe mobning. Silas' mor, Malene Ramsing Roest, delte også sin Sjældne-fortælling, hvor man kunne få et indblik i, hvordan Malene vælger det positive mindset, selvom der kan være mange udfordringer i hverdagen.

Foruden Crouzon syndrom, var diagnoserne Fabry, RPE65-relateret nethindedystrofi, Pompes sygdom, en FBXO11-variant, Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, Von Gierkes type 1b, Multipel System Atrofi (MSA), Möbius syndrom, Superficiel siderose, Semicirkulær Dehiscens (SCDS) og 22q11 repræsenteret i Sjældne-fortællingerne i 2023.



Besøg Sjældne Diagnosers vidensunivers her: sjaldnediagnoser.dk/viden/

Find 'hjelpeværktøjerne' her: sjaldnediagnoser.dk/viden/hjaelpevaerktoej/

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

Sjældne-netværket



• Deltagere i Sjældne-træffet 2024.

I 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 2023 i alt 1.052 medlemmer med tilsammen i alt 338 meget sjældne diagnoser. Der kom 177 nye medlemmer ift. året før. Det er mere end fire gange så mange nye medlemmer som i tidligere år. De mange nye medlemmer er kommet til af flere årsager: dels fordi det er blevet nemmere at melde sig ind. Og dels fordi der stilles flere sjældne genetiske diagnoser end nogensinde før. Nye metoder fører til flere meget sjældne diagnoser. Det betyder et større arbejde ift. at vurdere diagnoserne og finde de rigtige kontakter.

Sjældne-netværket er mere end fordoblet i størrelse i den tid, Sjældne Diagnoser har administreret og udviklet netværket. Driftsbevillingen er den samme, den er end ikke reguleret for prisstigninger mv. Samtidig er kravene til god administration blevet skarpere og de faglige udfordringer i forbindelse med vurdering af sjældenhed og kontaktmuligheder er blevet meget større. Det hænger ikke sammen. Derfor har vi i 2023 arbejdet for en større driftsbevilling til Sjældne-netværket, foreløbig uden succes. Indsatsen fortsætter i 2024



Læs mere om Sjældne-netværket:

sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/om-sjaeldne-netvaerket

Sjældne over landegrænser

Når sygdommen er sjælden, er samarbejde over landegrænser særligt vigtigt. På europæisk plan blev der gennem EURORDIS i 2023 fortsat arbejdet med en ny 'Action Plan for Rare Diseases'. Sjældne Diagnoser er aktivt med i arbejdet og deltog bl.a. talstærkt i EURORDIS' medlemsmøde, der blev afholdt i Stockholm. På nordisk plan arbejder sjældne-paraplyer og overordnede netværk sammen i SBONN – Sjældne BrugerOrganisationers Nordiske Netværk. Sjældne Diagnoser er med og har også en repræsentant i Nordic Network for Rare Diseases hvor myndigheder, fagpersoner og patientrepræsentanter samarbejder.

I 2023 blev afholdt det andet Nordic Rare Disease Summit, hvor bl.a. SBONN var partner. Blandt emnerne var diagnostik, empowerment, adgang til ny behandling og nationale planer for sjældne sygdomme i de nordiske lande. Der blev også afholdt en nordisk sjældne-konference i regi af NNRD. Sjældne Diagnoser var repræsenteret ved begge aktiviteter.



• Sjældne Diagnoser formand, Birthe Byskov Holm, deltager i en paneldebat til Nordic Rare Disease Summit, som blev afholdt i Stockholm.

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 har været protektor for Sjældne Diagnoser siden 2005, og således også i 2023. Formålet med protektoratet er at skabe opmærksomhed om de sjældne sygdoms- og handicapgrupper.



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 2023 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



Sjældne Diagnoser

Blekinge Boulevard 2

DK-2630 Taastrup

+45 33 14 00 10

mail@sjaldnediagnoser.dk

sjaldnediagnoser.dk