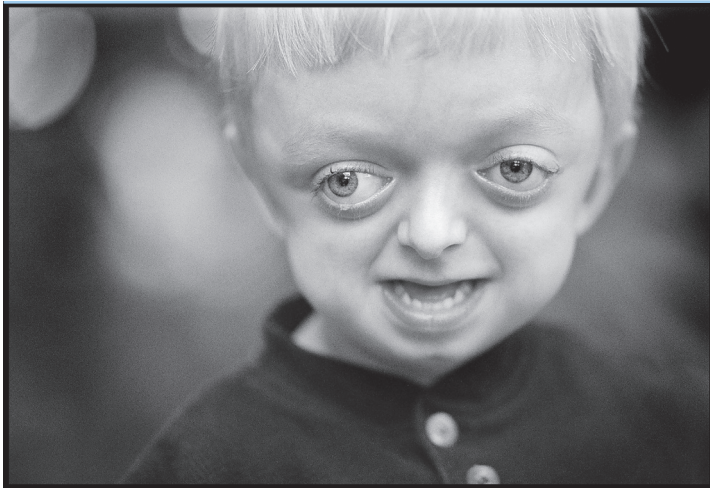


Sjældne Diagnoser

www.sjaeldnediagnoser.dk

2011

Vi har brug for en national handlingsplan!



**Vi har brug for en national
handlingsplan!**

Redaktion

Birthe Byskov Holm (ansvh.)
Thilde Skaanning (red.)
Mette Jakobsen (red.)
Lene Jensen

Diagnoser på forsiden

Crouzon (øverst tv.), Apert Syndrom
(øverst th.), Albinisme, Mitokondrie
(nederst tv.) og Dværgvækst (nederst
th.).

Fotos

Side 4 og 9: © European Union, 2011
Side 13: Foto af Karsten Jensen ©
Peter Skjold Fotografi
Forside, side 3, 5 og 12: © Joachim
Rode
Fotos side 7 og 10: © Heidi Kristina
Schoch

Tryk

Grafisk Produktion Ribe

Sekretariat

Sjældne Diagnoser
Frederiksholms Kanal 2, 3. sal
1220 København K
mail@sjældnediagnoser.dk
Telefon: 3314 0010
www.sjældnediagnoser.dk
Sydbank 7040-117878

Sekretariatets åbningstider

Mandag-onsdag kl. 10-15
Torsdag kl. 10-17
Fredag kl. 10-13

Materialet kan frit citeres ved
kildeangivelse.

Indhold

04 EU's sundhedministre i kamp for de sjældne

06 De sjældne har mange ansigter

07 Sjældne Diagnoser er klar

08 Specialiseret viden er alfa og omega for de
sjældne

10 Den dag Julia blev voksen
Diagnosticeret i Bilka
Når kassen ikke passer

12 Sjældne-foreningerne er uundværlige

13 Voxpop: Hvorfor er foreningerne vigtige?

Sjældne skal have samme muligheder som alle andre



Det er altid svært, når alvorlig sygdom rammer. Men sværest er det, når der er tale om sjældnen sygdom og handicap, som ingen eller kun ganske få læger og andre fagfolk kender til. Der opstår en række særlige behov, når man får en sjælden diagnose. Diagnosen giver måske et kortvarigt fokus, men bagefter indtræffer ofte en hjælpeløs ensomhed. For hvem forstår ens specielle problemstillinger, og hvor kan man få den hjælp, man har brug for?

Sjældne sygdomme og handicap er kendetegnet ved at være alvorlige, komplekse tilstande, hvor viden om den enkelte diagnose og følgerne af den er begrænset. Derfor kan det være vanskeligt at nå frem til en diagnose. Og på trods af en ofte høj alvorlighedsgrad er der i mange tilfælde hverken medicin eller anden behandling at få.

Undersøgelser viser, at sjældne familier oplever mindre social støtte end andre og har flere problemer med at tackle situationen følelsesmæssigt end familier med børn, der får konstateret en mere kendt sygdom.^{1,2} Det samme kan gælde voksne, der får konstateret en sjælden sygdom eller handicap. Derfor er der heller ingen, der er uenige i, at der er brug for en mangefacetteret og særlig indsats for de sjældne, hvis vi skal have samme muligheder og rettigheder som alle andre.

En nylig undersøgelse viser, at 97 procent af danskerne mener, at borgere med sjældne sygdomme har behov for specifik støtte fra de nationale sundhedsmyndigheder. Og 87 procent er enige i, at alle EU-lande bør have en national handlingsplan eller strategi for sjældne sygdomme, der omfatter alle sjældne-områdets dimensioner.³

En national handlingsplan vil betyde, at sjældne-området går systematisk igennem. Det vil give det overblik, vi mangler i dag. Et overblik over antallet af sjældne borgere og diagnoser. Et overblik over mulighederne for diagnosticering og behandling. Et overblik over den sociale støtte, herunder hjælpemidler. Og et overblik over hvor vi står forskningsmæssigt. Det er påkrævet for at udvikle konkrete målsætninger og en forstærket indsats.

Der er brug for særlig opmærksomhed og bevidsthed om de sjældne borgere. Vi kræver ikke særbehandling, men samme muligheder og rettigheder som alle andre.

Derfor skal vi have en national handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap. Det er på høje tid at begynde arbejdet!

Birthe Byskov Holm
Formand for Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser mener

- Der er brug for en national handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap for at give de sjældne borgere samme muligheder og rettigheder som alle andre.



EU's sundhedsministre i kamp for de sjældne

I 2009 blev EU-landenes sundhedsministre enige om en henstilling vedrørende sjældne sygdomme og handicap.

Mennesker med sjældne sygdomme skal have behandling og pleje af høj kvalitet. Derfor bør alle EU-lande i 2013 have en national handlingsplan eller strategi for, hvordan dét kan sikres, og for hvordan landene kan samarbejde bedre på området. Det gav EU's sundhedsministre hinanden håndsleg på ved et ministerrådsmøde i juni 2009, hvor de vedtog en henstilling om sjældne sygdomme og handicap.

Samarbejde på EU-plan skal sikre optimal udnyttelse af ressourcerne

Når det gælder sjældne sygdomme, er både antallet af de enkelte sjældne borgere og den faglige ekspertise stærkt begrænset i alle lande. Et samarbejde på EU-plan kan sikre, at den begrænsede viden deles, og at ressourcerne udnyttes optimalt.

Det gælder for eksempel i forhold til forskning og diagnostik, hvor manglende ekspertise i et land kan føre til meget lange diagnoseforløb. Mere samarbejde om forskning og videndeling over landegrænser vil give bedre mulighed for både diagnostik og behandling.

EU's sundhedsministre peger blandt meget andet på behovet for en langsigtet finansiering af databaser og registre. De fremhæver også behovet for at styrke de sjældne patientforeningers vilkår og indflydelse, blandt andet fordi foreningerne er vigtige videnhavere på området.

Politikerne har bolden

Det er den danske regering, der skal tage fat og lave en national handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap. Europa-Kommissionen søsatte i 2008 projektet EUROPLAN, som frem til 2011 skal støtte, at sundhedsministrenes henstilling bliver til virkelighed i de enkelte EU-lande. Der er stor inspiration at hente fra andre EU-lande, der er nået længere, end vi er i Danmark. Hvis danske, sjældne borgere skal nyde godt af samarbejdet i EU, må også Danmark byde ind. Med sundhedsministrenes henstilling i ryggen er det tid til at sætte handling bag de gode intentioner. Sjældne Diagnoser er klar til at deltage i processen.

Mange EU-lande arbejder med handlingsplaner for sjældne sygdomme og handicap:

- I 2004-2008 blev den første nationale handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap gennemført i Frankrig. Indsatsen er siden blevet evalueret og handlingsplan II er sat i værk.
- I 2008 vedtog både Portugal og Bulgarien nationale handlingsplaner for sjældne sygdomme og handicap til implementering 2009-2013.
- I 2009 vedtog Spanien en national strategi for sjældne sygdomme og handicap.
- I blandt andet Tyskland, Belgien, Grækenland, Irland, Ungarn og Polen er der i 2010 og 2011 nedsat forskellige udvalg og udpeget myndighedspersoner, der skal arbejde med en national plan eller strategi. I nogle af disse lande er der allerede udarbejdet rapporter og anbefalinger.



Sjældne Diagnoser mener

- En national handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap skal laves i en proces, hvor alle aktører inddrages.

De sjældne har mange ansigter

Det store overblik over gruppen mangler. Ingen ved reelt, hvor mange sjældne diagnoser og sjældne borgere, der er.

Albinisme. Huntingtons Chorea. Marfan Syndrom. Tuberøs Sclerose. Progeria. Tourette. Borgere med sjældne diagnoser har mange ansigter og etiketter. Og så er der alle dem, der slet ikke har nogen betegnelse for deres sygdom.

Ifølge den europæiske definition er en sygdom sjælden, hvis højst fem ud af 10.000 personer har den. I Danmark er der ingen officiel definition, men i praksis er en sygdom sjælden, når højst en eller to personer ud af 10.000 er ramt. Dertil er der som hovedregel tale om arvelige sygdomme og handicap, der er komplekse, livstruende og/eller kronisk invaliderende.

Antallet af sjældne sygdomme og borgere er ukendt

Der er ikke noget specifikt tal for, hvor mange sjældne sygdomme og handicap der findes. Det skønnes, at der i Europa er 5.000 - 8.000 sjældne sygdomme fordelt over 6-8 % af befolkningen svarende til, at 27 til 36 millioner europæere er ramt. I Danmark anslås det, at der er mere end 900 sjældne sygdomme. Men der findes ingen samlet registrering eller opgørelse over, hvor mange sjældne borgere, der præcist er, eller hvor de befinder sig sundhedsmæssigt og socialt.

Danskernes kendskab til de sjældne

Fire ud af fem danskere har kendskab til en sjælden borger, mens mere end en tredjedel kender en personligt. Flere end ni ud af ti mener, at folk generelt ikke ved nok om de problemer, borgere med sjældne sygdomme lever med.³

Det særlige ved at være sjælden

Sjældne sygdomme og handicap er i hovedreglen alvorlige, komplekse tilstande, der som oftest er arvelige. Sygdommen er ofte progressiv med symptomer fra flere organsystemer.⁴ Der er kun lidt viden om sjældne sygdomme og handicap, og i mange tilfælde findes der ingen behandling.

Sjældne Diagnoser mener

- Sjældne borgere har særlige behov på grund af den store kompleksitet og det lave videnniveau om den enkelte diagnose og om sjældnegruppen som helhed.



Sjældne Diagnoser afholdt i efteråret 2010 en konference om behovet for en national handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap. Overlæge i Sundhedsstyrelsen Marianne Jespersen åbnede konferencen.

Sjældne Diagnoser er klar

Sjældne Diagnoser afholdt allerede i efteråret 2010 en konference om de sjældne borgeres udfordringer.

Sjældne Diagnoser tog det første skridt hen imod en national handlingsplan i november 2010. Som led i det europæiske projekt EUROPLAN blev afholdt en konference om en handlingsplan for sjældne sygdomme og handicap.

Sjældne patientforeninger, beslutningstagere, forskere, social- og sundhedspersonale samt medicinalindustrien var alle samlet på Rigshospitalet.

Alle aktører må forpligte sig

Konferencen afspejlede mange forskellige vinkler på de udfordringer, sjældne borgere møder hver eneste dag. Her blev skabt en nyttig og unik viden, som skal bruges i arbejdet hen imod en national handlingsplan.

Men skal en national handlingsplan se dagens lys, er én dags konference ikke nok. Alle aktører må forpligte sig og inddrages i processen: patienter, forskere, fag-

personer, medicinalindustri og ikke mindst politikere og myndigheder.



Konferencen blev afsluttet med en paneldebat, som samlede trådene og satte spot på mange forskellige vinkler på sjældne borgeres hverdag.

Specialiseret viden er alfa og omega for de sjældne

Centrene for sjældne sygdomme og handicap bør udbygges, mener professor John Østergaard. Som det er i dag, bliver for mange sjældne borgere kasterbolde i systemet.



Professor, dr. med. John Østergaard

Centralisering er nødvendig for diagnosticering.

John Østergaard, professor ved Center for Sjældne Sygdomme på Århus Universitetshospital, Skejby, er en af de læger i landet, der har størst erfaring med sjældne patienter. Han er ikke et øjeblik i tvivl om, at det allervigtigste for de

sjældne borgere er at undgå at blive kasterbolde i systemet. Det har betydet meget at få oprettet de to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap.

"Vi ved, at dannelsen af centrene for tre ud af fire har givet en bedre og mere sammenhængende behandling.⁵ Der er behov for en stor grad af specialviden og tværfagligt samarbejde inden for sjældne sygdomme. Den viden opbygger vi i centrene, fordi vi ser mange forskellige tilfælde. Vi får kendskab til flere specialer på en gang, og det betyder, at vi kan trække på vores viden fra patienter med andre diagnoser, når der kommer en patient, som er svær at diagnosticere. Det er en kæmpe hjælp i forhold til at stille de komplekse diagnoser på sjældne sygdomme. Hos os kan vi løbende implementere den ny viden og erfaring, vi får," siger John Østergaard og fortsætter:

"Det betyder ikke, at alle sjældne patienter udelukkende skal gå til behandling og kontrol hos os. Men det betyder, at centrene må styrkes, og at samarbejdet mellem os og de regionale miljøer, der tager sig af sjældne patienter i dagligdagen, skal udbygges."

Centrene lider under deres egen succes

"Det er positivt, at der er en stærkt stigende efterspørgsel på vores ekspertise, men ressourcerne følger ikke med. Vi har over 700 nye henvisninger om året, og eftersom der er tale om kroniske og livslange sygdomme, er det ikke patienter, vi afslutter efter et kort forløb", forklarer John Østergaard.

Voksne sjældne er uden hjælp fra centrene

Desværre er det langt fra alle sjældne borgere i Danmark, der har mulighed for at benytte centrene, der begge er placeret på børneafdelinger. Kun et fåtal af sjældne diagnoser hører til på centrene, som også for de fleste voksne sjældne er et lukket land.

"Det giver store problemer - både for dem, der ikke kan få stillet en diagnose og for dem, hvor der ikke eksisterer højt specialiserede, multidisciplinære og tværfaglige funktioner for netop deres sjældne sygdom", påpeger John Østergaard.

Det sjældne behandlingslandskab

Der findes to landsdelscentre for sjældne sygdomme og handicap, som har til huse på Rigshospitalet og Århus Universitetshospital, Skejby. Herudover er der Kennedy Centret, som er et forsknings- og rådgivningscenter for nogle genetiske sygdomme. Endelig er der en række andre højt specialiserede behandlingsfunktioner, der blandt andet har med sjældne patienter at gøre.

"Ved at inkorporere de sygdomme, der i dag behandles i mindre behandlingsmiljøer, i et udbygget multidisciplinært og tværfagligt miljø i de to centre, vil meget

være opnået”, mener John Østergaard.

Øremærk midler til forskning og internationalt samarbejde

Det er tidskrævende at stille en diagnose på en sjælden sygdom, og der kommer også nye behandlingsmuligheder, som gør, at patienterne lever længere. Det giver store udfordringer for centrene.

”Konsekvensen er, at nogle opgaver får mindre fokus, hvis ikke centrene oprustes tilstrækkeligt. Da centrene ikke kan gå på kompromis med diagnosticering, behandling og ajourføring af behandlings-guidelines, vil der naturligt blive mindre tid til rådgivning og vejledning af den enkelte patient samt af de fagpersoner i sundhedssektoren, der har med de sjældne at gøre”, påpeger John Østergaard.

Centrene er allerede blevet tvunget til at nedprioritere

indsamling og formidling af viden og den del af det internationale samarbejde, der ikke er direkte patientrelateret, fordi tiden ikke rækker til det. Det beklager John Østergaard.

”I et land som Danmark skal vi kunne leve op til at være ”Centres of Expertise”. Det er gennem det internationale samarbejde og forskning, at vi skal udvikle ny behandling, herunder Orphan Drugs. Det økonomiske incitament er desværre ikke stort nok, fordi der er så få brugere af den enkelte nye behandlingsmetode. Derfor er det nødvendigt, at der øremærkes midler til forskning i sjældne sygdomme.

Der skal også være bedre muligheder og midler til deltagelse i det internationale samarbejde, herunder deltagelse i internationale registre. Dette vil kunne styrke forskningen betydeligt.”



Orphan Drugs

Orphan Drugs er betegnelsen for lægemidler, der anvendes til at diagnosticere, forebygge eller behandle sjældne sygdomme. I 1999 vedtog EU en særlig Orphan Drugs-lovgivning, som gør det mere attraktivt for medicinalindustrien at udvikle medicin til de helt små patientgrupper. I nogle EU-lande begunstiges privat forskning og udvikling på dette område med særlige nationale initiativer. Det er ikke tilfældet i Danmark.

Centres of Expertise

Med et ekspertisecenter menes sædvanligvis et nationalt center for diagnostik, behandling, kontrol, forskning og internationalt samarbejde omkring en eller flere sjældne sygdomme.

Sjældne Diagnoser mener

- Der skal afsættes offentlige forskningsmidler til forskning i sjældne sygdomme og handicap.
- Alle sjældne skal have adgang til den nødvendige ekspertise, både når det gælder diagnostik og behandling.
- Hvis der er tvivl om en given behandling, skal tvivlen komme de sjældne til gode.

Den dag Julia blev voksen

Af Liselotte Wesley Andersen, formand for Dansk Forening for Tuberøs Sclerose og mor til en datter med tuberøs sclerose.

Min datter Julia blev født for 18 år siden. Hun fik epileptiske anfald, da hun var knap to måneder gammel. I en alder af godt et år, og efter adskillige undersøgelser, fik hun sin diagnose: tuberøs sclerose.

Med det fyldte 18. år er Julia pludselig blevet voksen i forhold til mange ting både socialt og sundhedsmæssigt.

Før hun blev 18 år, var hun tilknyttet Center for Sjældne Sygdomme, Århus Universitetshospital, Skejby. Med tuberøs sclerose følger en del scanninger af både hjerne og nyrer og eventuelt andre organer, samtidig med at epilepsien skal følges. Skejby fungerede som tovholder for de forskellige undersøgelser. I dag kan Julia ikke gå der længere, for der er ikke plads til voksenpatienter.

I dag er det derfor flere forskellige læger, der ser hende uafhængigt af hinanden. En neurolog kontrollerer epilepsien og de dertilhørende scanninger, mens en nyre-specialist sørger for scanningerne af cysterne på nyrerne. Men de to specialister taler ikke sammen. Koordinationen er væk. Den enkelte specialist har

ingen rigtig viden om den komplekse sygdom tuberøs sclerose og kender derfor ikke til, hvorledes den kan forløbe i voksenalderen. Der kan nemlig komme cyster i lever og lunger, men hvem skal sørge for at undersøge det?

En anden ting, der skete ved det fyldte 18. år, er, at der ikke længere er weekendaflastning en gang om måneden sammen med den gruppe af unge, hvor Julia har nogle af sine veninder. I stedet har vi fået aflastning hver femte uge på et bosted, hvor der ikke er aktiviteter for beboerne. Det er ikke godt nok!



Julia møder Hendes Kongelige Højhed Kronsprinsesse Mary, protektor for Sjældne Diagnoser, marts 2007.

Diagnosticeret i Bilka

Af Mette Grentoft, Dansk forening for Williams Syndrom, mor til en datter med williams syndrom.

Kort tid efter min datter bliver født i efteråret 1999, bliver jeg opmærksom på, at hun ikke er som andre babyer. Hun er en baby med dårlig trivsel, massive amme problemer, gråd og søvnløshed. Lægen fortæller, at hvis ikke jeg er "erhvervsskadet" i kraft af min uddannelse som sygeplejerske, så skyldes min opfattelse af min anderledes baby nok, at jeg kun er 22 år.

Min datter er seks måneder gammel, da jeg ringer 112, fordi hun holder op med at trække vejret. Vi bliver indlagt til observation, og dagen efter til stuegang kommer en læge og fortæller, at min datter ligner en, der

kan have en fejl i sine kromosomer. Den første kromosom-undersøgelse bliver foretaget og kommer tilbage med et svar om ingen fejl. Min datter kommer igen med et utal af scanninger og undersøgelser. Billeder af hendes ansigt og krop bliver sendt til udlandet. Konklusionen er hver gang, at min datter ikke fejler noget. Vi bliver tilknyttet hospitalet alligevel, for der er noget galt med hendes muskler, vækst og almene trivsel. Min datter bliver indlagt gentagne gange på grund af infektioner. Kommunen bliver også tilknyttet. Der bliver talt om overvågning og vanrøgt. Jeg bliver skilt fra min datters far.

I efteråret 2004 tager vi i Bilka for at handle. Vi står i kø, og pludselig er der en dame, der henvender sig til os. Hun synes, at det var fornøjeligt at møde andre med et barn med williams syndrom, siger hun. Jeg er dybt rystet og synes, at hun er underlig.

Samme aften søger jeg internettet for svar, og pludselig står alt ved min datter beskrevet på Center for Små Handicapgruppers hjemmeside.

Vi får en tid i børneambulatoriet kort tid efter, og lægen bestiller en ny kromosom-undersøgelse med særligt kig på kromosom-par nummer syv.

Dagen før jul 2004 ringer lægen og fortæller, at min datters diagnose er fundet. Hun har Williams syndrom. Alting i vores liv bliver bare så meget lettere.

Williams syndrom kan ikke behandles. Men der følger en masse sygdomme med syndromet, som man kan behandle.

Da Maggie bliver undersøgt i forhold til sin ny diag-

nose, finder lægerne en hjertefejl og en misdannet nyre, der bliver fjernet. De opdager, at de gentagne infektioner kom som følge af en uopdaget misdannelse i urinvejene.

Maggie bliver i dag fulgt tæt på Hvidovre og Rigshospitalet grundet flere følgesygdomme.

Socialt gik jeg fra at være en ung mor med et underligt barn til at være en ressourcestærk mor med et handicappet barn.



Maggie 11 år, Williams Syndrom

Når kassen ikke passer

Af Maria Krogh, 30 år, Gaucher type 3

Jeg er en ung kvinde, der er født med Gauchers sygdom. Udover de fysiske problemer som knogleskørhed, forstørret milt og lever, der følger med Gauchers sygdom har jeg neurologiske forstyrrelser. Jeg er helt afhængig af den behandling, der findes, ellers ville mit livsperspektiv være stærkt forkortet.

Du kan ikke se på mig, at jeg har en sjælden diagnose, og jeg har en normal intelligens.

Jeg oplever tit mistillid i det sociale system – jeg tror det er fordi, de ikke kender noget til Gaucher og de udfordringer, vi få patienter, der lever med sygdommen, møder.

Nu da jeg er 30 år, vil jeg gerne behandles som en voksen kvinde, men jeg kan have brug for støtte i perioder, hvor tingene kan være svære at overskue.

Jeg har haft perioder, hvor jeg endte med at få depres-

sion og angst på baggrund af frustration og magtesløshed over ikke at blive forstået. Jeg hører ikke til i nogen "kasser" og ender tit i de forkerte.

Jeg har først kunne få hjælp, efter jeg har udviklet en psykisk lidelse. Det oplever jeg som virkelig grotesk. Fordi jeg er voksen og syg med noget, der ikke er almindeligt kendt, bliver jeg fejlplaceret i "kassen" for, hvad jeg hører under og kan få af hjælp.

Jeg har også haft perioder, hvor jeg havde behov for en ledsager, hjælp til at handle eller søgt til merudgifter. Men fordi jeg ikke ser syg ud, og viden om min sygdom ikke er tilstede i det sociale system, får jeg afslag i første omgang. Det er ikke altid, jeg har overskud til at anke og blive ved med at kæmpe for mine rettigheder.



Maria Krogh, Gaucher type 3

Sjældne Diagnoser mener

- Problemer med overgang mellem barndom og voksentilværelse skal løses – både i sundhedsvæsenet og socialt
- Problemer med voksne borgeres adgang til højt specialiseret behandling skal løses
- Der skal være adgang til information for både fagpersoner og sjældne borgere

Sjældne-foreningerne er uundværlige

Det er i de små, frivillige foreninger, at de sjældne borgere og deres familier klædes på til at håndtere hverdagen.



Torben Grønnebæk, formand for WilsonPatientforeningen

Når man får en sjælden sygdom, er det afgørende at genvinde følelsen af kontrol over eget liv. Og helst skal hele familien genvinde den følelse, for det er ikke kun patienten, der rammes.

Hvis det ikke sker, kan man få nok så mange sundheds- og sociale ydelser. Det fungerer bare ikke," siger Torben Grønnebæk,

der er formand for WilsonPatientforeningen og bestyrelsesmedlem i EURORDIS, den europæiske organisation for sjældne borgere.

"Alle os, der har prøvet det, føler os fuldstændig hjælpeløse og uden kontrol over, hvad der foregår i vores liv, når vi får diagnosen," siger Torben Grønnebæk, der selv har wilsons sygdom.

I den situation kan de små, frivillige sjældne-foreninger hjælpe.

"At møde andre, der står i samme situation som én selv, er noget af det vigtigste overhovedet. Og så er foreningernes arrangementer også de bedste fora for formidling af professionel viden," siger Torben Grønnebæk.

Det er i foreningerne, familierne henter både deres hverdagsviden og får vendt de eksistentielle spørgsmål: "Hvad gør du, når dine kolleger ikke forstår, at du må rejse til Rigshospitalet to gange om ugen for at få behandling?" eller "Hvordan håndterer du, at du ikke kan svare, når nogen spørger, hvor mange år din lille dreng har at leve i?" I foreningerne kan man udveksle erfaringer med de ganske få andre, der har prøvet noget af dét, man selv slås med. Det er hér, man finder sine "soulmates", som Torben Grønnebæk siger.

Kortsigtede besparelser

Det bliver stadigt mere vanskeligt at få finansieret møder og kurser i foreningerne.

"Vi oplever desværre, at flere kommuner sparer på tilskuddene til, at familierne kan tage med på kurser og få den nødvendige viden. Det er ualmindelig kortsigtet og dumt. For det bliver langt dyrere, når det viser sig, at familierne ikke selv har redskaber til at mestre sygdommen", mener Torben Grønnebæk.

Han påpeger også problemerne med de "foreningsløse", som mange af de sjældne borgere er. Der er ofte så få borgere med den samme sjældne diagnose, at det ikke er nok til at danne en forening. Men disse sjældne borgere har selvfølgelig et lige så stort behov for at møde ligesindede, udveksle erfaringer og danne netværk. Sjældne Diagnoser vil gerne udvikle sine tilbud til de foreningsløse, sjældne borgere.

Viden fra foreningerne skal inddrages

I de frivillige sjældne-foreninger er der samlet en unik

Sjældne Diagnoser mener

- De små, frivillige sjældne-foreninger har brug for bedre vilkår – og der skal laves en særlig indsats for de foreningsløse sjældne borgere.

viden om at være sjælden borger, og den viden skal bringes i spil. Derfor er det vigtigt, at foreningerne og Sjældne Diagnoser inviteres med, når en national

handlingsplan udarbejdes. Det samme gælder andre aktører med særlig viden om de sjældne.

Voxpop: Hvorfor er foreningerne vigtige?



"Uden foreningerne var vi ikke. Den erfaring, der ligger hos forældre, som man kommer og får og siden giver videre, er simpelthen uvurderlig."

Merete Staureby, formand for Dansk Spielmeyer-Vogt Forening



"Et patientforeningskursus kan udrette mere end ti socialkontorer, fordi man netværker, udveksler erfaringer og deler sorger og glæder."

Karsten Jensen, formand for Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta



"At have en sjældneforening er ligesom at gå på en sti i junglen, hvor man kan følge stien og ikke selv skal hugge sig igennem skoven."

Benthe Littau, formand for AHCKids.dk



"Patientforeningerne er vigtige i forhold til lige og ens behandling. Hver gang vi møder behandlingssystemet, står vi alene, men det gør vi ikke i foreningerne."

Thomas Larsen Schmidt, formand for MCADD-Foreningen

De sjældne foreninger

Foreningerne tilbyder aktiviteter og rum for erfaringsudveksling. For de fleste familier er fællesskabet i en forening af stor betydning. Mødet med andre mennesker i samme situation er dét, sjældne familier efterspørger allermost. Det er dokumenteret, at foreningernes rådgivningstilbud anvendes mere end samtlige øvrige rådgivningstilbud, der findes, tilsammen.⁶

De sjældne borgere uden forening

Også borgere, der har så sjælden en diagnose, at der ikke er en forening, har brug for at have kontakt med hinanden. Sjældne Diagnoser vil gerne overtage og udvikle den kontaktordning, der tidligere lå i regi af Center for Små Handicapgrupper (CSH). Gennem kontaktordningen har det været muligt at sætte de borgere, der har samme, meget sjældne diagnose i kontakt med hinanden, og dermed give dem mulighed for at udveksle erfaringer.

Kilder

1. Helsedirektoratet (2008) *Sjældne funktionshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjensteapparatet*
2. Gudmundsdottir, Drifa Björk (2009) *Posttraumatic stress disorder and psychosocial distress in children with chronic disease and their families: Risk and resilience factors*, Ph.d. afhandling, Aarhus Universitet.
3. European Commission (2011) *European awareness of Rare Diseases*, Special Eurobarometer 361/wave 74.3.
4. Lund, Allan Meldgaard & Skovby, Flemming (2006) *Optimering af indsatsen for mennesker med sjældne sygdomme*, Ugeskrift for læger 168/15-16.
5. Sjældne Diagnoser (2003) *Sundhedstilbud til sjældne sygdoms- og handicapgrupper*. Spørgeskemaundersøgelse foretaget af Sjældne Diagnoser (dengang KMS) blandt personer med sjældne sygdomme og handicap.
6. Sjældne Diagnoser (2005) *Støtte og rådgivning i hverdagen. En undersøgelse af den sociale indsats over for familier med sjældne diagnoser*, i samarbejde med Steen Bengtson, Socialforskningsinstituttet.

Sjældne Diagnoser er en selvstændig paraplyorganisation for pt. (2011) 42 små, landsdækkende patientforeninger for familier med sjældne sygdomme og handicap. Organisationen blev stiftet i 1985 under navnet Kontaktudvalg for Mindre Sygdoms- og Handicapforeninger.

Mange tusinde borgere lever med en alvorlig, sjælden sygdom i Danmark. Sygdommene er meget forskellige og kan indebære indre og ydre misdannelser, udviklingshæmning og forkortet livsperspektiv. I nogle tilfælde er der hverken medicin eller anden behandling at få. De fleste af sygdommene er arvelige og genetisk betingede.

www.sjaeldnediagnoser.dk



Vi har brug for en national handlingsplan:

- for at skabe opmærksomhed og bevidsthed om sjældne borgere og deres særlige behov
- for at sjældne borgere får samme rettigheder og muligheder som alle andre
- for at danne grundlag for en forstærket indsats omkring højt specialiseret behandling, diagnostik og forskning for alle sjældne, børn som voksne
- for at sikre reel adgang til social støtte
- for at skabe bedre vilkår for de sjældnes foreningers arbejde
- for at forbedre Danmarks placering i det europæiske samarbejde omkring sjældne sygdomme og handicap.

H. K. H. Kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser

Som protektor for Sjældne Diagnoser bidrager H. K. H. Kronprinsesse Mary til at skabe opmærksomhed om de sjældne sygdoms- og handicapgrupper. Kronprinsesse Mary har været protektor for Sjældne Diagnoser siden 2005.

