

Syndrom
Huntingtons Sygdom
Type 1
Wolf Hirschhorn Syndrom
Pheland-McDermid Syndrom
Smith-Magenis Syndrom
Spielmeier-Vogt
Dværgvækst
Von Willebrands Sygdom
Angelman Syndrom
Weber Christian Syndrom
tisk Fibrose
Arnold Chiaris Syndrom
Gierkes Syndrom
Neurofibromatosis Recklinghausen

Årsrapport for

SJÆLDNE DIAGNOSERS HELPLINE

2023



Sjældne Diagnoser

Helpline 2023

Helpline er Sjældne Diagnosers gratis og fortrolige rådgivningstilbud til sjældne borgere - patienter og pårørende med sjældnen sygdom/handicap tæt inde på livet. Der har i 2023 været 1023 kontakter mellem rådgiverteamet og de 505 mennesker, der har henvendt sig vedr. i alt 193 forskellige sjældne diagnoser. Gennemsnittet for 2017 – 2022 var 965 kontakter pr. år fordelt på 570 besvarede henvendelser. Alt i alt har der i Helplines levetid været henvendelser vedr. i alt 644 forskellige sjældne diagnoser.

Der blev i 2023 gennemført 34 bisidderforløb. Samtidig har der været gang i i alt 11 navigator-forløb.

Flest henvendelser fra forældre og patienter

Langt størstedelen af alle henvendelser kommer fra patienter og forældre. I 2023 tegnede disse grupper sig for i alt 88 pct. af henvendelserne, ligeligt fordelt. 7 pct. af henvendelserne kom fra andre pårørende end forældre, mens 5 pct. kom fra fagpersoner og andre.

I 2023 var 49 pct. af henvendelserne relateret til sundhed, og 38 pct. var relateret til sociale forhold. 48 pct. af henvendelserne handlede om at få kontakt til andre. Mange henvendelser handlede om mere end ét emne.

Den årlige tilfredshedsmåling viste, at 90 pct. af dem, der henvendte sig til Helpline, i høj grad var tilfreds med rådgivningen. Alle (100 pct.) vil kontakte Helpline igen, hvis de får brug for hjælp og vil også anbefale Helpline til andre. Af dem, der har haft en bisidder, har alle (100 pct.) angivet, at forløbet i meget høj grad eller i høj grad har levet op til forventningerne.

Stærkt fokus på kapacitetsopbygning og akkreditering

Året 2023 var præget af et stærkt fokus på kapacitetsopbygning. Skift af faglig leder i efteråret 2022, opstart af nye lønnede og frivillige rådgivere samt rekruttering af nye bisiddere og navigatører har ført til, at Helpline ved udgangen af 2023 står markant stærkere end ved starten af året. Samtidig opnåede Helplines rådgivning i 2023 genakkreditering efter RådgivningsDanmarks kvalitetsmodel. Bisidder- og navigatorholdet blev ny-akkrediteret efter samme model, og dermed har hele Helpline et samlet kvalitetsstempel. Endnu et indsatsområde var registreringssystemet HELPOS, hvor der igennem 2023 blev arbejdet med en fremtidssikring af systemet.

En anbefaling i den nationale strategi

Helpline er anbefalet i den nationale strategi for sjældne sygdomme og finansieres af midler fra Sundhedsministeriet. Den nuværende bevilling sikrer driften frem til medio 2026. Det ligger os i Sjældne Diagnoser meget på sinde, at vi gennem Helpline kan hjælpe mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap, uanset om de har adgang til en relevant forening eller ej. Helpline er fortsat det eneste målrettede, tværfaglige tilbud til sjældne borgere herom.

Med venlig hilsen

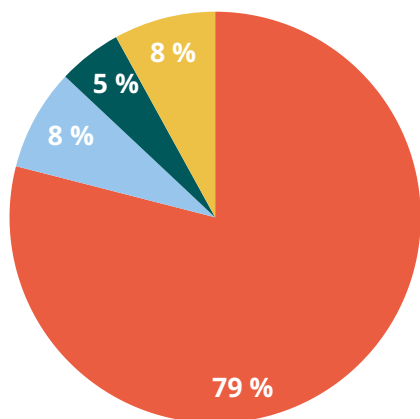


Birthe Byskov Holm, formand for Sjældne Diagnoser

OM HENVENDELSERNE

I 2023 har der været 1023 kontakter fordelt på 505 henvendelser.

Henvendelserne anonymiseres og registreres i systemet HELPOS, som er udviklet til formålet



Langt de fleste henvendelser til Helpline kommer fra mennesker med en sjælden diagnose, i alt 79 pct. i 2023. Hertil kommer 8 pct., som er under udredning i sundhedssystemet for en sjælden diagnose. Yderligere 5 pct. mener selv, at de har en sjælden diagnose. 8 pct. af dem, der henvender sig, har ikke en diagnose. De hjælpes om muligt videre til andre tilbud af relevans for den enkelte.

- Sjælden diagnose (79 %)
- Under udredning for sjælden diagnose (8 %)
- Ikke sjælden diagnose (8 %)
- Henvender mener selv at lide af en sjælden diagnose (5 %)

I de 505 henvendelser var repræsenteret **193 forskellige sjældne diagnoser**. For 120 af de 193 forskellige sjældne diagnoser har der kun været én henvendelse om hver diagnose. For yderligere 42 af de sjældne diagnoser har der kun været to henvendelser om hver diagnose.

De fem hyppigst repræsenterede diagnoser i 2023 var:

1. Ehlers Danlos (33 henvendelser)
2. Immundefekt (14 henvendelser)
3. Dværgvækst (10 henvendelser)
4. Tourette syndrom (8 henvendelser)
5. Neurofibromatose type 1 (7 henvendelser)

Kontaktform



66 pct. af alle henvendelser til Helpline har været pr. telefon



34 pct. af henvendelserne har været via e-mail/ kontaktformular

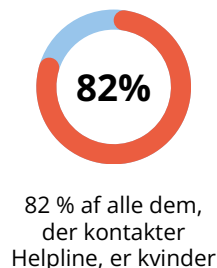
Helpline rådgiver via telefon eller mail. Der er flest, der benytter sig af telefonisk rådgivning (66 pct.). 34 pct. sender en mail til Helpline eller benytter den krypterede beskedformular på Sjældne Diagnosers hjemmeside. Derudover har der været 1 %, der har henvendt sig via Facebook og 2 personer, der er mødt fysisk op på Helplines kontor. I mange tilfælde består rådgivningen af en kombination af telefonisk og skriftlig kontakt.

HVEM HENVENDER SIG I HELPLINE?

Helpline er målrettet mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap tæt inde på livet.

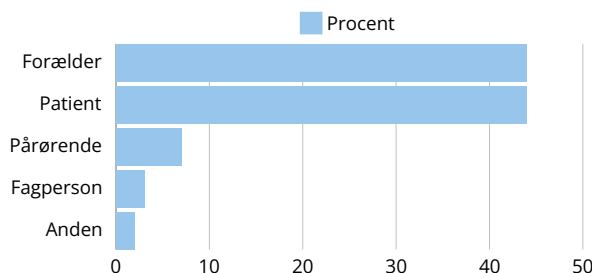
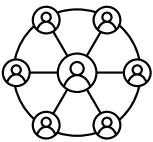
Fagpersoner og andre interesserede henvender sig også.

Køn



82 pct. af alle, der henvender sig til Helpline, er kvinder, mens 18 pct. er mænd. Der er ikke registreret andre køn. Henvendelserne handler for 59 pct.s vedkommende om en pige/kvinde og resten - 41 pct. - handler om en dreng/mand.

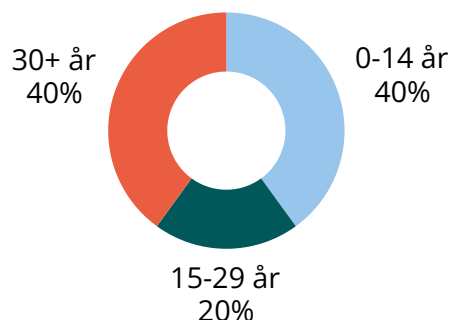
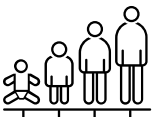
Relation



Størstedelen af alle henvendelser kommer fra patienter og forældre.

44 pct. af henvendelserne kommer fra forældre, og 44 pct. kommer fra patienter. 7 pct. af henvendelserne kommer fra andre pårørende. 5 pct. kommer fra andre, herunder fagpersoner.

Alder



40 pct. af alle henvendelser handler om børn under 15 år.

Antallet af henvendelser, der handler om børn under 15 år og voksne over 30 år, udgør i alt 80 pct. af henvendelserne, ligeligt fordelt. 20 pct. handler om unge i alderen 15 - 29 år.

Formål og værdier

Helplines kerneopgaver er at yde information, mestringsstøtte og rådgivning til sjældne borgere baseret på viden om livet med en sjælden sygdom i kombination med faglig viden om strukturer, praksis og lovgivning på tværs af sektorer. Der kan også formidles kontakt til en frivillig bisidder eller navigator. Der arbejdes med en empowermentbaseret tilgang, og hjælp til selvhjælp er det bærende princip.

Metode i årsrapporten

Data stammer fra rådgivernes anonymiserede registreringer. For en del henvendelser er der ikke viden om alle kategorier. Ved beregning af relative fordelinger mv. er antaget, at evt. manglende registreringer i Helplines registreringssystem HELPOS følger samme mønster/fordeling som de registrerede henvendelser. Samme praksis er anvendt i de forudgående årsrapporter.

HVAD HANDLER HENVENDELSERNE OM?

I Helpline gives information, mestringsstøtte og rådgivning.

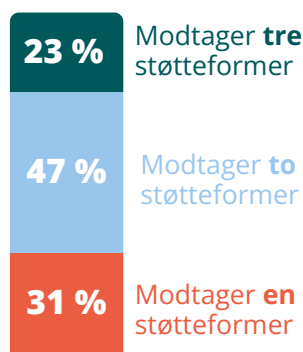
De fleste, der henvender sig, modtager flere former for støtte om mere end ét emne

Støtteform

68 % I 68 pct. af alle henvendelser er der ydet støtte i form af **oplysning/information**

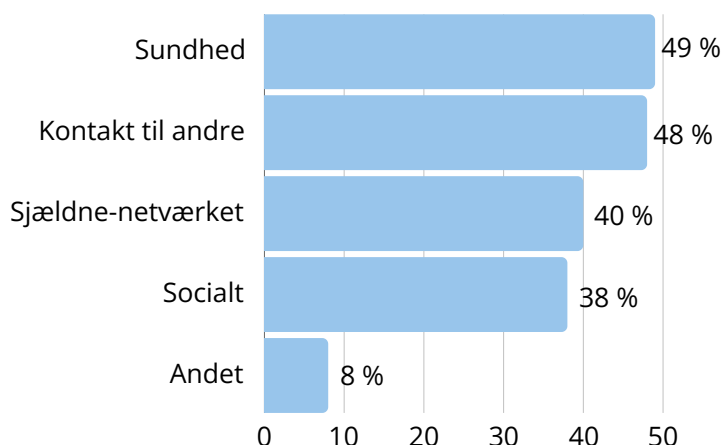
68 % I 68 pct. af alle henvendelser er der ydet **mestringsstøtte**.

51 % I 51 pct. af alle henvendelser er der ydet **individuel rådgivning**.



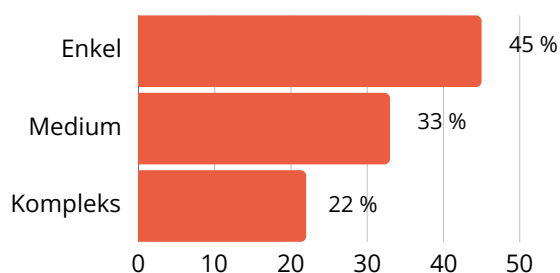
Ved *oplysning/information* får brugeren information om fx sundhedsmæssige og sociale forhold mv. Gennem *mestringsstøtte* hjælpes brugeren f.eks. til at identificere og perspektivere handlemuligheder. *Individuel rådgivning* gives på baggrund af personlige oplevelser og udfordringer, ofte med udgangspunkt i en konkret oplevelse eller sag.

Emner i rådgivningen



Henvendelser på *sundhedsområdet* er ofte i forhold til at få mere viden om en specifik diagnose, men kan også være rådgivning om behandling, udredning, patientrettigheder mv. På *det sociale område* handler det ofte om at få klarhed over pligter og rettigheder, hjælp til at komme videre med ansøgninger eller en klage. Der er også mange henvendelser vedr. skole og institutionstilbud. Ift. at få *kontakt til andre* leder de fleste efter andre med samme diagnose som dem selv. Det kan de bl.a. finde i *Sjældne-netværket*, eller i en af *Sjældne Diagnoser's* medlemsforeninger. Der er også andre emner for henvendelserne, f.eks. *fritidsaktiviteter og andre rådgivningstilbud*.

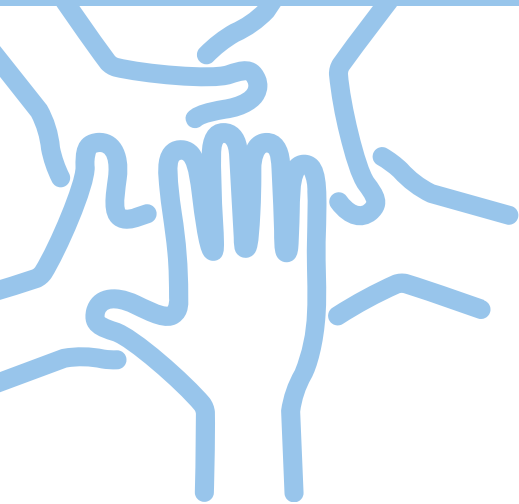
Sværhedsgrad



Enkle henvendelser kan besvares med samtale, formidling af viden eller ved at henvise til andre tilbud. Besvarelse af *medium henvendelser* kræver søgning efter information, sparring med andre rådgivere eller lignende. *Komplekse henvendelser* kan kræve omfattende individuel rådgivning, kompliceret informationssøgning og inddragelse af andre til hjælp med besvarelsen fx fra ekspertpanel eller ved at få en bisidder eller navigator tilknyttet.


HVEM BESVAREDE HENVENDELSERNE?

Helplines rådgivere har viden og kompetencer på hver deres område og udgør tilsammen et tværfagligt team.



I Helpline arbejder lønnede og frivillige rådgivere tæt sammen. De frivillige spiller en væsentlig rolle. I 2023 var der ved besvarelsen af mere end hver femte henvendelse (22 pct.) bidrag fra frivillige rådgivere, bisiddere, navigatorer eller foreningsvejledere.

I nogle af besvareelserne inddrages også Helplines ekspertpanel, hvor en række stærke faglige kompetencer er repræsenteret.

 **34**
**bisidder-
forløb**

De frivillige bisiddere er at finde over hele Danmark. I 2023 blev der formidlet og gennemført 34 forløb, hvor en bisidder gik med til et vigtigt møde.

Mødet kan fx være på kommunen, i skolen, på sygehuset eller andre steder. Bisidderen er også med til at forberede og samle op på mødet.

 **11**
**navigator-
forløb**

De frivillige navigatorer hjælper over en periode på flere måneder med at samle trådene og skabe struktur og overblik. I 2023 var der gang i ialt 11 navigatorforløb.

Navigatorene har i et forløb ofte mange samtaler med brugeren. Det kan være om livet med en sjælden sygdom, men også om mestringen af kontakten til sundhedsvæsenet eller det sociale system, hvor navigatoren også kan gå med til møder.

Manglende viden som vilkår

Når sygdommen er sjælden, er der kun lidt viden om at leve med den. Mange sjældne borgere oplever, at der er utilstrækkelig viden om deres diagnose i sundhedsvæsenet eller at den kommunale sagsbehandler ikke har den relevante viden, når vigtige afgørelser skal træffes. Sjældenheden bidrager også til, at det kan være ekstra vanskeligt at finde vej i systemerne.

I Helpline kender rådgiverteamet, bisidderne og navigatorerne til livet med sjældne sygdomme og handicap. En ekstern evaluering af Helpline i 2021 viste, at Helpline har et unikt fagligt miljø på tværs af frivillige og lønnede rådgivere med en kombination af faglige kompetencer og levede erfaringer.

TILFREDSHEDS- MÅLING 2023

Sjældne Diagnoser
gennemfører
tilfredshedsmåling af
Helpline én gang
om året.

Helpline



90 pct. følte sig i høj grad tryk ved at tale/skrive med rådgiver.



90 pct. var i høj grad tilfreds med rådgivningen.



95 pct. oplevede, at rådgiverne i høj grad havde tid og udviste forståelse.



70 pct. oplevede, at rådgiverne i høj grad havde kendskab til livet med sjældnen sygdom, og 17 pct. oplevede det i nogen grad.

100 pct. vil kontakte Helpline igen, hvis de får brug for hjælp og vil også anbefale Helpline til andre.



Det er nogle gange dét, som er med sjældne sygdomme – ingen ved noget som helst. Helpline havde konkret viden, som kunne bruges i vores sag.

Bisidder

86 % havde en bisidder med til et møde i **det sociale system** og **14 %** havde en bisidder med til et møde i **sundhedssystemet**

85 % syntes i meget høj grad eller i høj grad, at de kunne tage noget med sig, som de kunne bruge ved fremtidige møder.

For **80 %** levede bisidderforløbet i **meget høj grad** op til forventningerne og for **20 %** levede det i høj grad op til forventningerne.



Min bisidder var super god og forstående. Jeg sætter stor pris på, at hun var der, og de ting, hun sagde før, under og efter mødet. Det var meget betryggende at have min bisidder med.

100 % følte, at det gjorde en forskel at have bisidder med.

Navigator

Ved opstart og afslutning af et navigatorforløb holdes en samtale med brugeren. Også her ses en stor tilfredshed, og brugerne oplever, at navigatorene gør en kæmpe forskel.



Min navigator har været en helt utrolig støtte. Jeg er blevet bedre til at tage kontakten (til kommunen) selv, men kunne ikke have gjort det uden ham.

Tilfredshed og effekt når sygdommen er sjælden

Siden Helplines start i 2016 er gennemført årlige tilfredshedsmålinger. Alle, der har henvendt sig i en given periode, inviteres til at besvare et spørgeskema. Alle, der besvarer et spørgeskema, inviteres til at være med i en opfølgende undersøgelse ift. om Helplines besvarelse har kunnet bruges til noget. I alle årene har målingerne vist meget højt tilfredshed og god effekt. Når sygdommene er sjældne, er tallene små: i 2023 udfyldte 24 brugere spørgeskemaet, og syv deltog i den opfølgende, kvalitative undersøgelse.

Der gennemføres også opfølgning på alle bisidder- og navigatorforløb. Alle bisiddere og brugere opfordres til at udfylde et spørgeskema efter endt forløb, der bl.a. viser, at de typisk bruger mellem 4 og 15 timer på et bisidderforløb.

Hvem er Sjældne Diagnoser?

Sjældne Diagnoser er en frivillig organisation for en lang række små, sjældne patientforeninger. Sjældne Diagnoser huser også Sjældne-netværket for mennesker med diagnoser så sjældne, at der ikke findes en relevant forening.



Se alle medlemsforeninger i Sjældne Diagnoser:
sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger/



Se listen over diagnoser, der er registreret i en af Sjældne Diagnosers medlemsforeninger eller i Sjældne-netværket
sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/diagnoser-i-netvaerket-og-medlemsforeningerne/



Læs mere om Sjældne-netværket:
<https://sjaldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/>

Det er gratis for alle at kontakte Helpline, og det kræver ikke medlemskab.

Hvornår er en sygdom sjælden?

En sygdom kaldes i hovedreglen sjælden, når færre end 1.000 mennesker i Danmark har diagnosen. Sjældne sygdomme er meget forskellige, men fælles for dem er, at sygdommen typisk er genetisk betinget og med et alvorligt og komplekst sygdomsbillede.



Sjældne Diagnoser



sjaldnediagnoser.dk



[@sjaldnediagnoser](https://www.facebook.com/sjaldnediagnoser)



[@sjaldnediagnoser](https://www.instagram.com/sjaldnediagnoser)



mail@sjaldnediagnoser.dk

Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup
+45 33 14 00 10
mail@sjaldnediagnoser.dk
sjaldnediagnoser.dk