

Bardet-Biedl Syndrom Primær Immun defekt
Alternating Hemiplegi of Childhood PAH
 erøs Sclerose Möbius Syndrom Blæreekstofi
mansyndrom Neurofibromatose Type 1
 der-Willi Syndrom **Fabry** **22q11ds**
angel Smertefuldt blæresyndrom Blødersygdom
 of Glycosylation Syndrome (CDG) Porfyri
 trisk kromosom 15 **Osteogenesis imperfecta**
 Marfan Syndrom Cystisk Fibrose
 Galaktosæmi **Ectodermal Dysplasi**
 ydnings Defekt (PND) **Achondroplasi**
 nden Hypofosfatæmisk Rakitis
 yndrom **Ehlers-Danlos syndrom**
 n Hippel-Lindau sygdom



Årsrapport for

SJÆLDNE DIAGNOSERS HELPLINE

2024



Sjældne Diagnoser

Uundværlig støtte og livline

Når man lever med en sjælden sygdom eller et sjældent handicap, er der ofte langt mellem svarene – og mellem dem, der forstår. Helpline er den eneste samlede rådgivning i Danmark, der er specialiseret i at hjælpe mennesker berørt af sjældne sygdomme og handicap. Her bliver ingen ladet alene med deres spørgsmål, bekymringer eller behov for støtte.

Med en kombination af faglig viden og dyb forståelse for livet med en sjælden diagnose tilbyder Helpline rådgivning af høj kvalitet. I 2024 havde vi mere end 1.000 kontakter fordelt på næsten 600 henvendelser om over 200 forskellige sjældne diagnoser.

Vores rådgivere, både lønnede og frivillige, hjælper med information og kontakt til andre. De hjælper også med at skabe tryghed, overblik og handlemuligheder i en hverdag, hvor usikkerhed ofte fylder meget. Hjælp til selvhjælp er et bærende princip, og her spiller bisiddere og navigatore en stor rolle. I 2024 blev der gennemført 48 bisidderforløb og 11 navigatorforløb.

Evalueringer viser, at brugerne af Helpline er meget tilfredse med den hjælp, de får. Hele 98 % af dem, der har henvendt sig, vil bruge Helpline igen og anbefale den til andre. Det understreger, hvor vigtig og nødvendig vores indsats er.

I 2024 har der også været et stærkt fokus på de indre linjer. Registreringssystemet HELPOS er blevet fornyet og fremtidssikret. Akkrediteringen fra RådgivningsDanmark er opretholdt, og hele Helpline har således dette kvalitetsstempel.

Selvom kvaliteten er i orden, og selvom tilfredsheden er stor, er Helpline stadig baseret på midlertidig finansiering. Det skal ændres. At sikre et fast økonomisk grundlag for Helpline er ikke bare en nødvendighed. Det er en forpligtelse over for de mange mennesker, for hvem Helpline er en uundværlig støtte og livline, og som ellers ikke ville have noget sted at få hjælp.

Med venlig hilsen

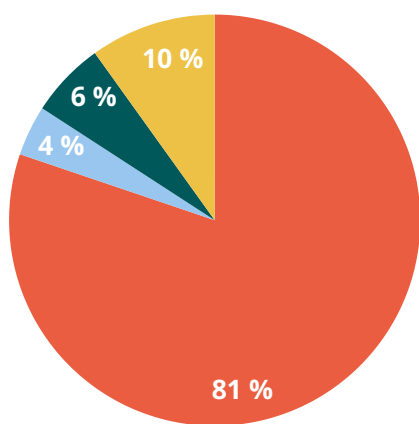


Liselotte Wesley Andersen, forperson for Sjældne Diagnoser

OM HENVENDELSERNE

I 2024 har der været 1084
kontakter fordelt på 594
henvendelser.

Helpline er det eneste samlede tværfaglige rådgivningstilbud for mennesker berørt af sjælden sygdom i Danmark. 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. I Helpline kan man få rådgivning, og der kan formidles kontakt til en frivillig bisidder eller navigator.



Langt de fleste henvendelser til Helpline omhandler mennesker med en sjælden diagnose, i alt 81 pct. i 2024. Hertil kommer 4 pct., som er under udredning i sundhedssystemet for en sjælden diagnose. Yderligere 6 pct. mener selv, at de har en sjælden diagnose. 10 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 (81 %)
- Under udredning for sjælden diagnose (4 %)
- Ikke sjælden diagnose (10 %)
- Henvender mener selv at lide af en sjælden diagnose (6 %)

I de 1084 kontakter var der repræsenteret **218 forskellige sjældne diagnoser**. For 152 af de 218 forskellige sjældne diagnoser har der kun været én henvendelse om hver diagnose. For yderligere 31 af de sjældne diagnoser har der kun været to henvendelser om hver diagnose.



Vi kan hjælpe

“Hos Helpline sidder vi klar til at hjælpe alle, der har brug for rådgivning eller støtte i forhold til livet med en sjælden sygdom. Det er gratis og er også for dem, der ikke hører ind under de specialiserede tilbud, dem, der ikke har fået en diagnose endnu - og ikke mindst for alle dem, der har brug for et menneske, der har tid til at lytte og rumme det svære, de står i.”

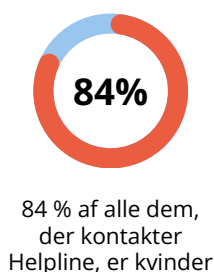
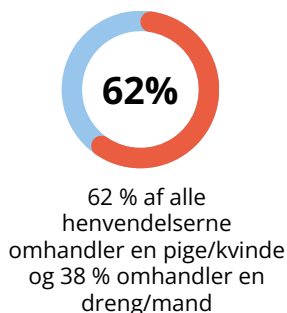
Anja Petersen, Faglig leder i Sjældne Diagnosers Helpline

HVEM HENVENDER SIG I HELPLINE?

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

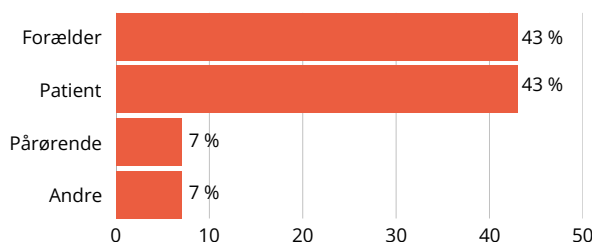
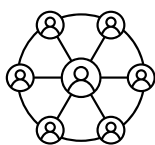
Fagpersoner og andre interesserede henvender sig også.

Køn



84 pct. af alle, der henvender sig til Helpline, er kvinder, mens 16 pct. er mænd. Der er ikke registreret andre køn. Henvendelserne handler for 62 pct.s vedkommende om en pige/kvinde og resten - 38 pct. - handler om en dreng/mand.

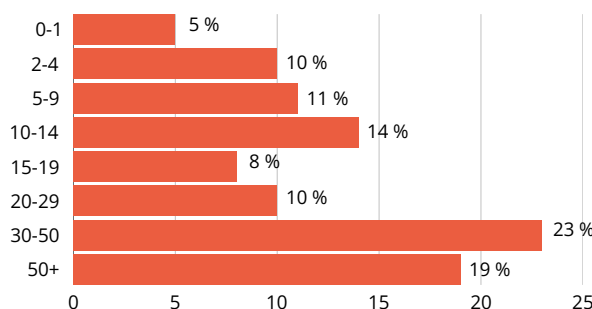
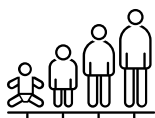
Relation



Størstedelen af alle henvendelser kommer fra patienter og forældre.

43 pct. af henvendelserne kommer fra forældre, og 43 pct. kommer fra patienter. 7 pct. af henvendelserne kommer fra andre pårørende. 7 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 og unge mellem 15 og 29 år, er 18 pct., mens 42 pct. vedrører voksne over 30 år.

Metode i årsrapporten

Data over henvendelser 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. Derudover bruges data fra vores tilfredshedsmålinger (se side 8.)

Helpos

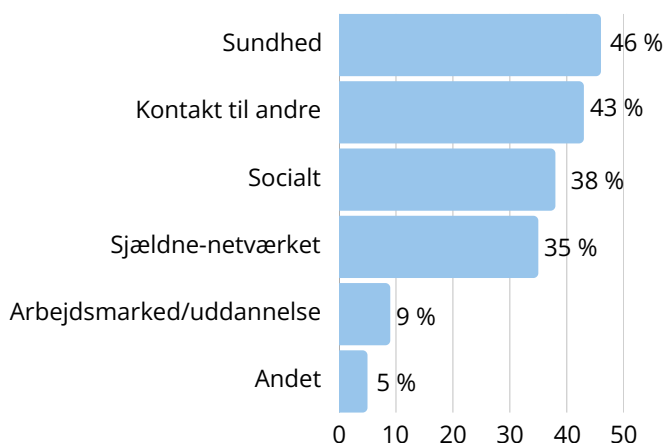
Henvendelserne anonymiseres og registreres i systemet HELPOS. I løbet af 2024 har vi i Sjældne Diagnoser arbejdet med at udvikle registreringssystemet, så det understøtter rådgivernes arbejde bedst muligt, samtidig med at det sikrer kvalitet og ensartethed i registrering.

HVAD HANDLER HENVENDELSERNE OM?

I Helpline gives information, mestringsstøtte og rådgivning.

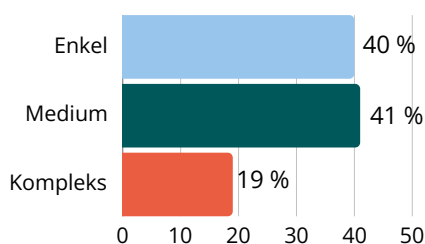
De fleste, der henvender sig, modtager flere former for støtte om mere end ét emne.

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, klage eller få input til samarbejdet med kommunen. 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 Diagnosers 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.

Alsidig rådgivning

I Helpline modtager rådgiverne mange forskellige henvendelser – nogle med konkrete spørgsmål, mens andre har brug for nogen at tale med, som kender til de udfordringer, der følger med en sjælden sygdom eller handicap.

I et liv med en sjælden diagnose kan spørgsmålene være mange og ofte også komplekse. Hvor kan man finde mere information, og hvad betyder diagnosen for ens liv? Hvad gør jeg, hvis diagnosen påvirker mit arbejdsliv eller mit barns skolegang? Viden om sjældne diagnoser er desværre ofte begrænset, og der er ikke altid tilgængelige beskrivelser af den enkelte sygdom. Rådgiverne hjælper med at:

- Søge efter mere viden. Rådgiverne er trænet i at søge efter viden om specifikke diagnoser og kender derfor forskellige kilder til viden.
- Forklare, hvad det vil sige at have en sjælden diagnose. Det er ikke sikkert, at man udvikler alle de symptomer, der er knyttet til diagnosen, og lægerne har ikke altid klare svar på, hvordan sygdommen vil udvikle sig.
- Tale om usikkerheden, der følger med en sjælden sygdom.
- Henvise til relevante foreninger eller Sjældne-netværket, hvor man kan finde støtte og erfaringer fra andre med lignende udfordringer.

 Læs: Her er tre emner, som Helpline ofte rådgiver om



HVAD HANDLER HENVENDELSERNE OM?

Hjælp til selvhjælp er det bærende princip i Helpline.

Med afsæt i faglige og personlige kompetencer kan rådgiverne guide og støtte voksne patienter og pårørende til at håndtere de utallige aspekter af livet med en sjælden sygdom.

Kontaktform



64 pct. af alle henvenderne har kontaktet rådgiverne pr. telefon



35 pct. af henvenderne har kontaktet Helpline via e-mail/kontaktformular

Helpline rådgiver via telefon eller mail

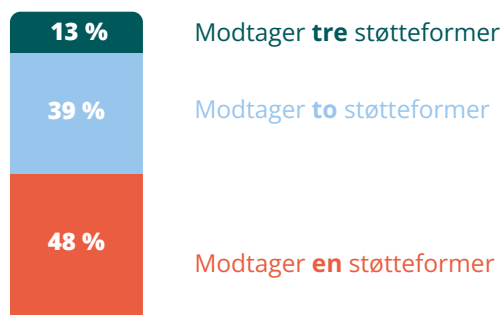
Der er flest, der benytter sig af telefonisk rådgivning (64 pct.). 35 pct. sender en mail til Helpline eller benytter den krypterede beskedformular på Sjældne Diagnoser's hjemmeside. Derudover har der været 2 personer, der har henvendt sig via Facebook. I mange tilfælde består rådgivningen af en kombination af telefonisk og skriftlig kontakt.

Støtteform

59 % I 59 pct. af alle henvendelser er der ydet støtte i form af **oplysning/information**

57 % I 57 pct. af alle henvendelser er der ydet **mestringsstøtte**.

49 % I 49 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.

Mød en rådgiver: Pernille Loumann

Hvad er din faglige baggrund?

Jeg er uddannet socialrådgiver i 2007 og har desuden en master i specialpædagogik. Jeg har bl.a. arbejdet som sagsbehandler inden for voksenhandicap og som udviklingskonsulent i en kommune inden for handicapområdet.

Hvilke typer henvendelser er du særligt god til at besvare i Helpline?

Jeg er særligt god til at besvare henvendelser, der handler om lovgivning og sagsbehandling, fx vedr. pædagogisk støtte, ledsagelse, merudgifter og botilbud, men også om kontakten med kommunen helt generelt.

Hvad er fordelene ved, at I kan arbejde tværfagligt i Helpline?

Det er en stor fordel, at vi både har ressourcer inden for det socialfaglige og det sundhedsfaglige, og at de fleste rådgivere også selv har erfaringer som patient eller pårørende til en med en sjælden sygdom. På den måde kan vi give en bred rådgivning, også fx om det følelsesmæssigt belastende ved selv at have eller at være forælder til et barn med en alvorlig sygdom. Det, folk ringer om, handler ofte om sorg, frustration og bekymring, og det synes jeg, vi er gode til at tale om.



RÅDGIVNING, BISIDDERE & NAVIGATORER

Helpline består af et samlet, tværfagligt hold af lønnede og frivillige rådgivere samt frivillige bisiddere og navigatore.



I Helpline arbejder lønnede og frivillige rådgivere tæt sammen. De frivillige spiller en væsentlig rolle. I 2024 var der ved besvarelsen af **mere end hver tredje** henvendelse (36 pct.) bidrag fra frivillige rådgivere, bisiddere, navigatore eller foreningsvejledere.

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

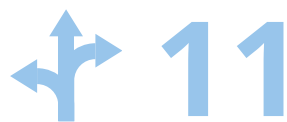
Bisidder og navigatorforløb



bisidderforløb

De frivillige bisiddere er at finde over hele Danmark. I 2024 blev der formidlet og gennemført 48 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.



navigatorforløb

De frivillige navigatore hjælper over en periode på flere måneder med at samle trådene og skabe struktur og overblik. I 2024 var der gang i 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.

Mød en frivillig rådgiver: Henrik Abildgaard

Hvad er din faglige baggrund?

Jeg har været uddannet sygeplejerske siden 1979. Jeg har arbejdet inden for forskellige specialer og har haft en del forskellige funktioner, bl.a. som afdelingssygeplejerske og oversygeplejerske. Jeg har også været undervisende sygeplejerske og har pædagogisk erfaring.

Hvilke typer henvendelser er du særligt god til at besvare i Helpline?

Jeg er nok bedst til at svare på henvendelser om konkrete sygdomme og lidelser. Jeg har også en hel del erfaringer som patient og kender systemet på godt og ondt, både udefra og indefra, så jeg har ofte en del forslag til, hvordan man navigerer i sundhedsvæsenet.

Hvorfor er det i Sjældne Diagnoser, at du har valgt at dedikere din tid som frivillig rådgiver?

Jeg har valgt at bruge en del af min fritid på at hjælpe med noget, jeg absolut kan relatere til, da jeg har en sjælden sygdom tæt inde på livet og ved, hvor svært det er at stå alene med det og kender patienternes rettigheder i sygehusvæsenet.



TILFREDSHEDS- MÅLING 2024

Sjældne Diagnoser gennemfører tilfredsheds- måling af Helplines rådgivning én gang om året.

Der gennemføres også opfølgning på alle bisidder- og navigatorforløb.

Helpline



92 pct. følte i høj grad at rådgiveren havde tid til at tale med henvenderen.



96 pct. var i høj eller nogen grad tilfreds med rådgivningen.



88 pct. oplevede, at rådgiverne i høj grad udviste forståelse for situationen.



76 pct. oplevede, at rådgiverne i høj grad formulerede sig klart og tydeligt.

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



Al rådgivning er en støtte ift. at navigere i livet med et sjældent handicap. Ikke alle har et kompetent netværk at trække på, her betyder Sjældne Diagnoser rigtig meget.

Bruger af Helplines rådgivning

Bisidder

76 % havde en bisidder med til et møde i **det sociale system** og **24 %** havde en bisidder med til et møde i **sundhedssystemet**.

76 % syntes i meget høj grad eller i høj grad, at de kunne tage noget med sig, som de kunne bruge ved fremtidige møder.

For 95 % levede bisidderforløbet i **meget høj grad eller i høj grad** op til forventningerne.

97 % følte, at det gjorde en forskel at have bisidder med.



Det var så godt at have en bisidder med, som har kendskab til sjældne diagnoser, når man kæmper for at blive hørt og sidder til møde med fagpersoner som intet kender til sjældne diagnoser.

Navigator

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



Jeg har fået et navigatorforløb som betyder, at jeg kan ånde igen.

Bruger af navigatorordningen

Tilfredshed og effekt når sygdommen er sjælden

Siden Helplines start i 2016 er gennemført årlige tilfredshedsmålinger. I 2024 blev alle, der har henvendt sig til Helpline i perioden 15. august til 14. oktober 2024, inviteret til at besvare et spørgeskema. Alle, der besvarede spørgeskemaet, blev inviteret til at være med i en opfølgende undersøgelse ift. om Helplines besvarelse har kunnet bruges til noget. I alle årene har målingerne vist meget høj tilfredshed og god effekt. Når sygdommene er sjældne, er tallene små: i 2024 udfyldte 50 brugere spørgeskemaet.

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 foreninger. 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:
sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger/



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



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

Det er gratis for alle at kontakte Helpline.

Det vigtige civilsamfund: Helpline løfter en stor opgave

Sjældne Diagnoser er en af de vigtige civilsamfundsaktører. Vi taler de sjældnes sag og vi arbejder ihærdigt for at være med, når der træffes beslutninger af særligt stor betydning for sjældne borgere.



I Helpline hjælper vi mennesker med at håndtere hverdagen – på tværs af det sundhedsmæssige, det sociale og alt det andet, der spiller ind på det levede liv. Det gør vi gennem Sjældne Diagnosers Helpline og det gør de mange frivillige i foreningerne, der bidrager med vigtig støtte i et liv med sygdom.

Helpline er en udmøntning af en anbefaling i den nationale strategi for sjældne sygdomme. Men Helpline er stadig ikke fast finansieret, selvom evalueringer viser høj kvalitet og høj relevans. Også selvom både Helpline, bisiddere og navigatore er akkrediteret efter RådgivningsDanmarks kvalitetsstandarder.



Sjældne Diagnoser



sjaeldnediagnoser.dk



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



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



mail@sjaeldnediagnoser.dk

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