

Sjældne Diagnoser



Årsberetning 2007



Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser
Frederiksholms Kanal 2, 3. sal
DK -1220 København K
Telefon: 33 14 00 10
mail@sjældnediagnoser.dk
www.sjældnediagnoser.dk

Redaktion

Torben Grønnebæk (ansvarshavende)
Malene Markussen (redaktør)
Lene Jensen

Layout

Cubit Medialine ApS

Fotos

Birger Storm (forside)
Joachim Rode (side 3 og 4)
PurestockX
Getty Images
Steen Evald (bagside)

Årsberetningen kan frit citeres ved kildeangivelse

ISBN: 978-87-989614-4-6

Forsidefoto: Kronprinsesse Mary får ved ankomsten til EPPOSI-konferencen i oktober 2007 overrakt blomster af 10-årige Marie, der lider af den sjældne sygdom osteogenesis imperfecta. På billedet ses også Sjældne Diagnosers formand Torben Grønnebæk, næstformand Birthe Holm samt Maries søster Kristine.

Indhold

- 4 Respekt, accept og forståelse
Det særlige for de sjældne
- 5 Sociale profiler viser vejen
- 6 Mål for indsatsen
- 8 Sjældne sygdomsgrupper i Europa står sammen
- 9 Fagre nye verden?
- 10 Organisationen i 2007
- 11 Medlemsforeninger



Torben Grønnebæk
Formand

Lene Jensen
Direktør

En stor udfordring

Det er en stor udfordring at leve med en sjælden diagnose. Den faglige ekspertise er begrænset, både hvad angår sygdommen og de sociale følger heraf. Samtidig bliver sjældne sygdomme ofte overset, når det gælder prioritering af ressourcer til forskning og behandling. De sjældne patientgrupper er i sagens natur små, og det kan være svært at råbe myndigheder og politikere op, når man ikke er mange til at råbe i kor.

Danmark var tidligt ude med initiativer og aktiviteter for sjældne sygdomme og handicap. Center for Små Handicapgrupper blev etableret i 1990. I slutningen af 1990'erne blev der etableret to centre for sjældne diagnoser i sundhedsvæsenet. En redegørelse fra Sundhedsstyrelsen i 2001 udstak linjerne for en samlet indsats. Vi har et meget dynamisk medico-industrielt miljø i Øresundsområdet. Danmark var et foregangsland og forbillede. Der blev set op til os.

Men siden er arbejdet gået i stå, og nu halter vi bagud i forhold til andre europæiske lande.

Der er gennemført en europæisk lovgivning, som støtter udvikling af lægemidler til sjældne sygdomme. Der er europæiske tiltag, som støtter forskning, og der gennemføres konkrete projekter, hvor ekspertise og ressourcer lægges sammen for at opnå bedre vilkår for sjældne patienter.

Frankrig har en egentlig national handlingsplan for sjældne sygdomme. I Holland eksisterer en officiel styregruppe, hvor fagkundskab, patienter, forskere og industri arbejder sammen til fælles bedste. I flere lande gives skattefordele til virksomheder, der forsker og udvikler i sjælden medicin, og der er offentlig støtte til forsknings-netværk på sjældne området,

I Danmark har vi ingen af delene. Mennesker med sjældne lidelser skal have samme muligheder som alle andre for at få en diagnose og for at modtage behandling og omsorg. Sådan er det ikke i dagens Danmark.

Sjældne Diagnosers har taget initiativ til at samle en række aktører på sjældne-området. Vi kan forhåbentlig i samlet flok få aktiviteterne i Danmark i gang igen, så vi atter kan blive foregangsland. Vi har alle betingelserne og ressourcerne til det, hvis vi vil.



Respekt, accept og forståelse

En ny, fælles vision for Sjældne Diagnosers arbejde så dagens lys i 2007

De sjældne sygdomsgruppers behov er grobunden for Sjældne Diagnosers virke. Sjældne Diagnoser arbejder for alle mennesker med sjældne sygdomme – også dem, der ikke har deres egen patientforening.

Sjældne Diagnoser har 35 medlemsforeninger, der er vidt forskellige i både størrelse, historik og i forhold til implikationerne af den enkelte diagnose. For at favne de sjældne sygdomsgrupper og patientforeningernes behov, blev der i 2007 brugt kræfter på at formulere en vision, der beskriver det overordnede mål for Sjældne Diagnosers arbejde. Visionen er skrevet af

forretningsudvalget, behandlet af medlemsforeningerne og vedtaget af repræsentantskabet. Visionen lyder:

Sjældne Diagnoser vil skabe grundlag for et værdigt liv for mennesker med sjældne sygdomme med udgangspunkt i den enkeltes forudsætninger og betingelser. Respekt, accept og forståelse er de grundlæggende værdier.

Visionen og de strategier, der skal omsætte den i det daglige arbejde, er med til at sikre sammenhængskraften i Sjældne Diagnoser.

4

Det særlige for de sjældne

Sjældne sygdomme giver nogle helt særlige udfordringer. Patientforeningerne spiller en væsentlig rolle, når livets puslespil skal lægges.

Den faglige ekspertise omkring sjældne sygdomme er ofte meget begrænset. Det betyder, at der er nogle særlige udfordringer forbundet med at have en diagnose, som kun ganske få andre har. Derfor skal man på mange områder selv være ekspert, hvad enten man selv er ramt, eller man er forælder eller pårørende til en person med en sjælden sygdom. Det gælder på det sundhedsmæssige område, på socialområdet og på anden vis, fordi de fleste læger, socialrådgivere og sagsbehandlere møder ingen – eller kun ganske få andre – med samme sjældne diagnose.

I patientforeningerne findes den konkrete viden og de erfaringer man har brug for, når man skal have livet og hverdagen til at hænge sammen og blive ekspert på sin sjældne sygdom. Derfor er patientforeningerne af stor betydning. For det er her, man kan møde andre, der er, eller har været, i samme situation som én selv.

Sjældne Diagnoser arbejder for at give patientforeningerne de bedste muligheder for at udvikle sig og få en mere central placering i den samlede indsats over for den enkelte. Det sker blandt andet ved at samle og formidle patientforeningernes erfaringer og danne rammen for udvikling af værktøjer til gavn for deres indsats.



Sociale profiler viser vejen

Sociale profiler var et af nøgleordene i andet leveår af Sjældne Diagnosers omfattende projekt.

Sjældne Diagnosers tre-årige projekt "Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner" har til formål at forbedre den sociale indsats over for mennesker med sjældne sygdomme og handicap. Her spiller patientforeningerne en yderst vigtig rolle. Projektet er finansieret af midler fra satspuljen, og 2007 var projektets andet år.

Sociale profiler

Igangsættelsen af arbejdet med de såkaldte "sociale profiler" var et centralt område for Sjældne Diagnoser i 2007. De sociale profiler er et redskab, som skal være med til at fremme dialogen mellem mennesket med den sjældne lidelse og dennes sagsbehandler og give indblik i, hvad det vil sige at leve med en sjælden lidelse.

Ambitionen er, at de sociale profiler skal gøre det muligt for både sagsbehandlere og familier med sjældne sygdomme at få et helhedssyn på den enkeltes livssituation og dermed kunne håndtere sociale og uddannelsesmæssige forhold bedre.

De sociale profiler indeholder en beskrivelse af de enkelte sjældne diagnoser og de problemer, der kan forventes at opstå gennem livet. Det gælder både med hensyn til, hvordan sygdommen udvikler sig, men også på det sociale og uddannelsesmæssige område. På den måde tilfører den sociale profil nødvendig viden og er med til at fremme forståelse for diagnosen og dens mulige konsekvenser. Der gives også en anvisning til, hvordan man kan håndtere de forskellige vanskeligheder.

Kortlægning af medlemsforeningernes vejledning og aktiviteter

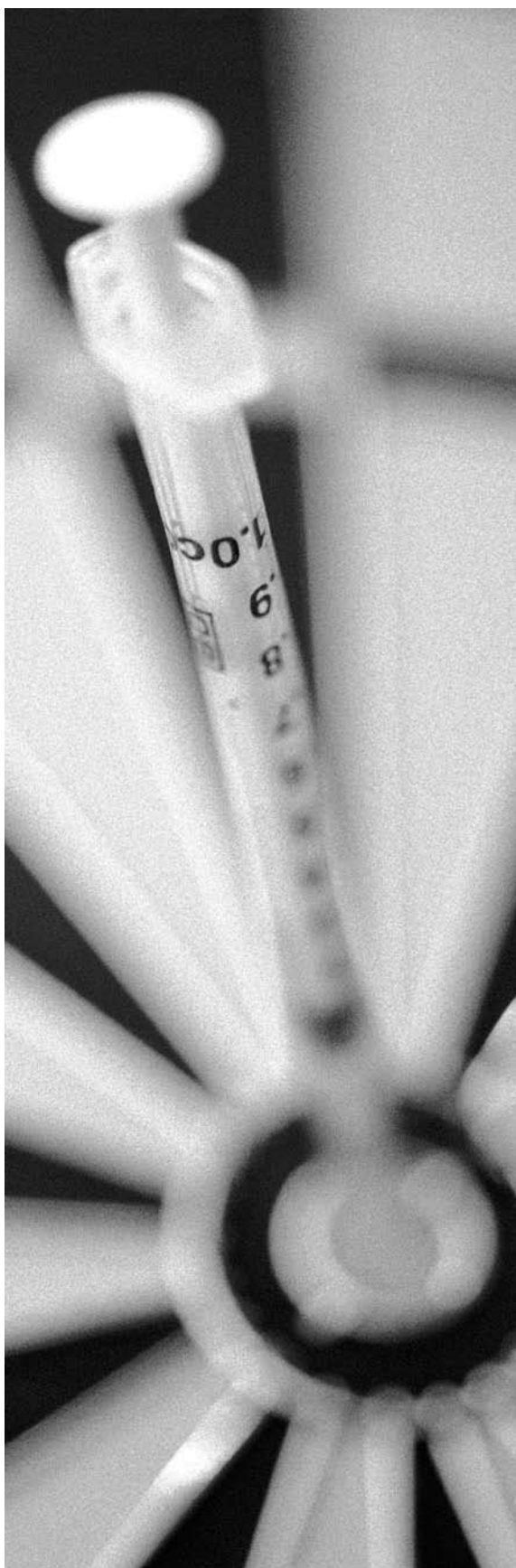
I projektets første år gennemførte Sjældne Diagnoser en spørgeskemaundersøgelse og fokusgruppeinterviews med det formål at kortlægge aktiviteter og vejledningsressourcer i de enkelte medlemsforeninger. I 2007 kunne Sjældne Diagnoser så udgive rapporten "Den gode vejledning", som giver et detaljeret billede af foreningernes meget forskelligartede tilbud.

Opkvalificering – kurser for foreningernes vejledere

Næste trin i projektet er kurser målrettet mindre erfarne vejledere i medlemsforeningerne. Disse afholder Sjældne Diagnoser i 2008. Kurser i den fundamentale vejledning vil omhandle temaer som telefonrådgivning som metode, sorg og krise samt retssikkerhed. 2008 bliver også året, hvor Sjældne Diagnoser vil afholde temadage, som henvender sig til de mere erfarne vejledere. Temadagene vil gå i dybden med mere specifikke temaer som fx beskæftigelsesområdet, boligområdet, socialområdet og undervisningsområdet.

Mål for indsatsen

Som paraplyorganisation forfølger Sjældne Diagnoser en række konkrete mål for at forbedre livsvilkårene for de sjældne sygdoms- og handicapgrupper.



Sjældne Diagnoser arbejder om at forbedre livsvilkårene for mennesker med sjældne lidelser. Det gælder dem, der har en patientforening, som rummer deres diagnose, men det gælder også alle dem, hvor der ikke eksisterer en forening til at støtte og vejlede.

Derfor forfølger organisationen en række konkrete mål, som kan sammenfattes i tre hovedområder:

Der er brug for bedre sammenhæng i indsatsen.

Læger, sygeplejersker, socialrådgivere, psykologer, diætister og talepædagoger er blot nogle af de faggrupper, der kan være brug for, når det gælder indsatsen over for familier, der er ramt af en sjælden sygdom. Det stiller store krav til den offentlige indsats, når en så bred vifte af fagpersoner skal involveres. Men det stiller også store krav til familiernes egne evner til at navigere og planlægge.

Et veltilrettelagt og sammenhængende behandlingsforløb er afgørende for, at tilværelsen med en sjælden sygdom får de bedst mulige rammer.

Derfor påbegyndte Sjældne Diagnoser i 2007 et arbejde for at sikre patientuddannelse til sjældne familier. Patientuddannelse skal gøre familierne i stand til at mestre livet med en sjælden sygdom. I medlemsforeningerne foregår allerede en række aktiviteter, der har til formål at styrke patienternes muligheder for at leve et aktivt liv.

Disse aktiviteter er grundlaget for yderligere aktiviteter omkring uddannelse og information. Målet er samlet set at give familierne de rette instrumenter til at håndtere de udfordringer som en sjælden sygdom medfører.

Der er brug for mere og bedre forskning i sjældne sygdomme.

En stor del af forskningsindsatsen i sjældne sygdomme sker på europæisk niveau. Men også i Danmark er der behov for bedre vilkår for denne forskning. Kun ad den vej kan der udvikles mere og bedre behandling til gavn for de sjældne sygdomsgrupper.

Sjældne Diagnoser arbejder for, at Danmark får en national handlingsplan for sjældne sygdomme, og at der skabes bedre vilkår for forskning på området. Retten til behandling skal ikke afhænge af, om man er tilstrækkelig mange til at råbe højt nok. Retten til behandling skal afhænge af det konkrete behov.

Derfor inviterede Sjældne Diagnoser sammen med Kræftens Bekæmpelse i 2007 en række aktører på området til et samarbejde. Målet er at give patienter med sjældne sygdomme en stærkere stemme inden for forskning og sundhed. Vigtige fokusområder er blandt andet den alt for lange ventetid på de sjældne diagnoser, samt fremme af forskning og udvikling af nye behandlingsmetoder.

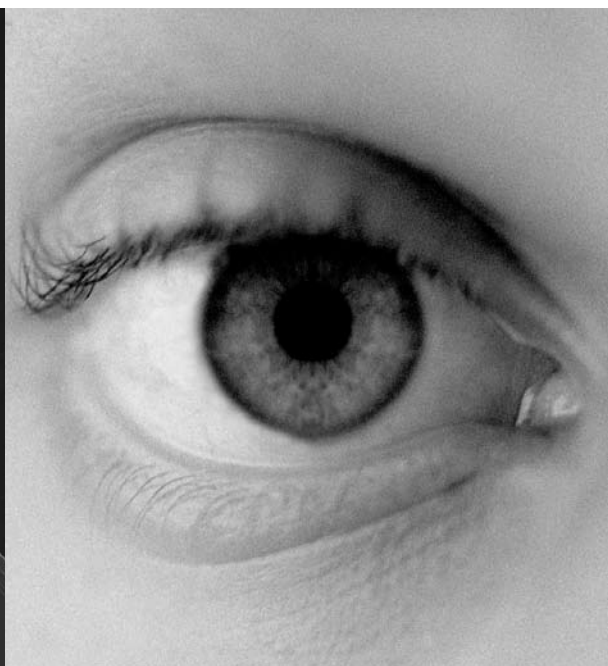
De andre aktører i samarbejdet er Kennedy Centret, Klinik for Sjældne Handicap på Rigshospitalet, Center for Sjældne Sygdomme på Skejby Sygehus samt Center for Små Handicapgrupper. Også lægemiddelindustrien deltager i samarbejdet.

Der er brug for større synlighed omkring de sjældne sygdomsgrupper.

De sjældne patientgrupper er i sagens natur små, og de overses ofte – både i behandler-systemet og i bredere sammenhænge. Der er behov for at skabe opmærksomhed og forståelse for de sjældne sygdomsgrupper og de problemstillinger, man oplever i forbindelse hermed. Det gælder hvad enten man selv er ramt af en sjælden sygdom eller er nær pårørende.

Derfor har Sjældne Diagnoser i 2007 igangsat arbejdet med at planlægge en opmærksomhedsdag, hvor der sættes fokus på de sjældne sygdomme og handicap. Opmærksomhedsdagen finder sted den 29. februar 2008, som er udnævnt til europæisk Sjældne-dag, da denne dato kun forekommer hvert fjerde år i skudår – og dermed er den mest sjældne dato.

Hendes Kongelige Højhed Kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser og spiller en central rolle i forhold til synligheden. I oktober 2007 deltog Kronprinsessen i den internationale EPPOSI-konference i København, som Sjældne Diagnoser var vært for. Konferencen handlede om forskning og udvikling af behandling til sjældne sygdomme. Kronprinsessen har også deltaget i et møde med Sjældne Diagnoser for at diskutere det fremtidige samarbejde og mulige projekter.



Sjældne sygdomsgrupper i Europa står sammen

Når de sjældne sygdomsgrupper fra hele Europa slår sig sammen, bliver det lidt lettere at råbe politikerne og medicinalindustrien op.

Der findes op mod 8.000 forskellige sjældne diagnoser i Europa, fordelt på 25-30 millioner mennesker.

Det sjældne sygdomsområde er et oplagt samarbejdsområde for de europæiske lande. Det gælder især i forhold til forskning og udvikling af lægemidler til sjældne sygdomme, de såkaldte "orphan drugs". EU er gået foran med det formål at skabe gunstige vilkår for udviklingen af disse lægemidler. Det er også helt nødvendigt, da det kommercielle potentiale i orphan drugs er begrænset. Derfor skal der være en politisk skabt ramme, der tilgodeser virksomheder, som satser på dette område.

Som medlem af den europæiske sammenslutning Eurordis er Sjældne Diagnoser aktiv partner i en række projekter, der har til formål at bedre vilkårene for de sjældne sygdomsgrupper. Således har Sjældne Diagnoser i 2007 været vært ved to europæiske workshops og en konference, alle afholdt i Danmark.

- Som led i **Rapsody-projektet** blev der afholdt en workshop, hvor patienter, læger og myndighedspersoner diskuterede europæiske netværk og lægefaglige ekspertcentre. Lignende workshops blev afholdt i 10 andre europæiske lande, og resultaterne blev afrapporteret på en fælles workshop i Prag sommeren 2007. Herfra blev diskussionerne båret videre til EU-kommissionens store konference om sjældne sygdomme i Lissabon efteråret 2007, hvor også Sjældne Diagnoser var repræsenteret.

- En del af **CAPOIRA-projektet** bestod af en workshop, hvor mennesker med sjældne sygdomme fik mulighed for at lære om klinisk forskning på sjældne-området, ligesom der var rum for diskussion af de etiske og andre overvejelser, man kan gøre sig før deltagelse i medicinske forsøg.

- I regi af **EPPOSI** blev der afholdt en konference, hvor forskere, medicinalvirksomheder og patienter fra hele Europa over to dage søgte at sætte dagsorden omkring bedre vilkår for forskning og udvikling af medicin til sjældne sygdomme.

At sjældne sygdomme bliver taget alvorligt på europæisk plan understreges af, at EU-kommissionen i 2007 satte gang i en proces omkring en såkaldt "meddelelse" (communication) om sjældne sygdomme. Meddelelsen kommer i 2008 og forventes blandt andet ting at indeholde en henstilling til medlemslandene om at lave nationale handlingsplaner for sjældne sygdomme. Sjældne Diagnoser arbejder vedvarende for at få formuleret en sådan handlingsplan i Danmark.

Europæisk samarbejde

Sjældne Diagnoser er repræsenteret i følgende europæiske sammenhænge:

Eurordis – den europæiske patientorganisation på sjældne-området. Eurordis repræsenterer mere end 260 foreninger for sjældne sygdomme i mere end 30 lande og fungerer dermed som talerør for over 25-30 millioner mennesker med sjældne sygdomme i Europa.

COMP – Committee for Orphan Medical Products – et udvalg under Det Europæiske Lægemiddelagentur (EMA). COMP indstiller lægemidler til udpegelse som Orphan Drugs - lægemidler til sjældne sygdomme

Rare Disease Task Force – en ekspertgruppe nedsat af EU-kommissionen. Gruppen har bl.a. til opgave at rådgive EU-kommissionen om sjældne sygdomme.

Rapsody – Rare Disease Patient Solidarity Project – et EU-finansieret projekt under Eurordis, som har til formål at sætte fokus på europæiske netværk og ekspertcentre for mennesker med sjældne sygdomme.

CAPOIRA – Capacity-building for Patient Organisations to participate in Research Activities – et EU-finansieret projekt under Eurordis, der har til formål at øge patienternes viden om forskellige aspekter af forskning på sjældne-området.

EPPOSI – European Platform for Patients Organisations, Science and Industry – et partnerskab mellem patientorganisationer, medicinalindustri og forskere på sjældne-området, der arbejder for bedre forhold for forskning og udvikling af behandling til sjældne patienter.

Fagre nye verden?

Nye behandlingsformer betyder nye overvejelser – både for den enkelte og for samfundet.

Blandt Sjældne Diagnosers mange opgaver er at skabe debat om problemstillinger, der i særlig grad vedkommer mennesker med sjældne sygdomme og handicap. Det gælder blandt andet de såkaldt avancerede terapiformer, der involverer fx stamceller og genterapi. Mange patienter – og især patienter med sjældne lidelser – kan i disse nye behandlingsmuligheder finde håb om et bedre liv. For når der i dag kun er ringe – eller ingen – behandling at få, må blikket rettes mod nye horisonter. Det kan nemt udløse endnu en diskussion: Kan sundhed købes for dyrt? Når en bestemt behandling skal udvikles til et meget lille antal patienter, kan stykprisen blive meget, meget høj.

Debatmøder

I et samarbejde med AOF Metropol gennemførte Sjældne Diagnoser i foråret 2007 to debatmøder om hhv. stamcelleterapi og prioriteringer inden for sundhedsvæsenet. Gennem et dilemma-spil og præsentation af konkrete patienthistorier fik deltagerne mulighed for at blive klogere – både på de nye terapiformer og på sig selv. For de mange nye muligheder giver anledning til talrige refleksioner af både personlig og samfundsmæssig art.

Refleksioner var også kodeordet da prioriteringer i sundhedsvæsenet blev sat til debat under overskriften "*Kan sundhed købes for dyrt?*". De sjældne patientgrupper kan være dyre for samfundet på grund af de kostbare behandlinger, men kan man overhovedet prioritere blandt patienter og behandlinger? Har nogle grupper mere ret til behandling end andre?

Sjældne Diagnoser vil også i fremtiden sætte de mange nye muligheder, som skabes af forskning og udvikling, til debat.

Organisationen i 2007

Sjældne Diagnoser er en organisation i hastig udvikling. I 2007 voksede medlemsskaren til 35 patientforeninger.

Sjældne Diagnoser er sammensat af et repræsentantskab og et forretningsudvalg. Repræsentantskabet er Sjældne Diagnosers øverste myndighed og består af en eller to personer fra hver af Sjældne Diagnosers medlemsforeninger.

Forretningsudvalget vælges af repræsentantskabet og består af formand og fire medlemmer samt suppleanter. Forretningsudvalget arbejder efter de retningslinjer, repræsentantskabet beslutter. De daglige opgaver i sekretariatet udføres under ledelse af Sjældne Diagnosers forretningsudvalg.

Det er en del af Sjældne Diagnosers erklærede formål at arbejde for alle sjældne patienter – også dem, der ikke har deres egen forening.

Forretningsudvalg

Torben Grønnebæk (formand)
Birthe Byskov Holm (næstformand)
Christian Rothe Schultz (kasserer)
Liselotte Wesley Andersen
Betina Winther Boserup

WilsonPatientforeningen
Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta
Crouzonforeningen
Dansk Forening for Tuberøs Sclerose
Ehlers-Danlos foreningen i Danmark

Suppleanter

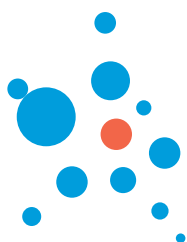
Jannie Jørgensen
Anne-Grethe Lauridsen
Lærke Olsen
Birthe Persson

Immun Defekt Foreningen
Gaucher Foreningen i Danmark
Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen
Dansk Forening for Albinisme



Medlemsforeninger

22q11 Foreningen Danmark	www.22q11.dk
Alfa-1-foreningen	www.alfa-1.dk
Angelmanforeningen i Danmark	www.angelman.dk
Crouzonforeningen i Danmark	www.crouzon.dk
Danmarks Apertforening	www.apert.dk
Danmarks Bløderforening	www.bloderforeningen.dk
Dansk Forening for Albinisme	www.albinisme.dk
Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen	www.nfdanmark.dk
Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta	www.dfoi.dk
Dansk Forening for Tuberøs Sclerose	www.tsdanmark.dk
Dansk Spielmeier-Vogt forening	www.dsvf.dk
Dansk Tourette Forening	www.tourette.dk
Dværgeforeningen	www.dvaergeforeningen.dk
Ehlers-Danlos foreningen i Danmark	www.ehlers-danlos.dk
Fabry Patientforening Danmark	www.fabry.dk
Foreningen for Möbiussyndrom i Danmark	www.moebiusyndrom.dk
Foreningen for Von Hippel-Lindau	www.vhl-danmark.dk
Galaktosæmiforeningen i Danmark	www.galaktosaemi.dk
Gaucher Foreningen i Danmark	www.gaucherforeningen.dk
Handicappede Børn Uden Diagnose	www.hbud.dk
Immun Defekt Foreningen	www.idf.dk
Landsforeningen for arm- og bendefekte	www.arm-bendefekte-amc.dk
Landsforeningen for Marfan Syndrom	www.marfan.dk
Landsforeningen for medfødt blæreektopi	www.lfmb.dk
Landsforeningen for Prader Willi Syndrom	www.prader-willi.dk
Landsforeningen for Sotos Syndrom	www.sotosyndrom.dk
Landsforeningen mod Huntingtons Chorea	www.lhc.dk
Landsforeningen Rett syndrom	www.rett.dk
Landsforeningen til Bekæmpelse af Cystisk Fibrose	www.cff.dk
Mitokondrie-foreningen i Danmark	www.mitokondrie.dk
Polycytæmi Foreningen i Danmark	www.pv-foreningen.dk
Porfyriforeningen Danmark	www.porfyriforeningen.dk
Rygmarvsbrokforeningen af 1988	www.rygmarvsbrokforeningen.dk
UniqueDanmark	www.uniquedanmark.dk
Wilsonpatientforeningen	www.wilsons.dk



Sjældne Diagnoser

Telefon: 33 14 00 10
mail@sjældnediagnoser.dk
www.sjældnediagnoser.dk

I Europa betegnes en diagnose som sjælden, når den har en forekomst på højst fem ud af 10.000 personer. Mange tusinde mennesker lever med en alvorlig, sjælden sygdom i Danmark, og mange af disse er børn. Sygdommene er meget forskellige og kan indebære indre eller 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.

Kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser

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

