

Sjældne Diagnoser



Årsberetning 2008



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)
Lærke Gade Bjerregaard (redaktør)
Lene Jensen

Layout

Cubit Medialine ApS

Fotos

Lars H. Laursen – forside, side 4 (prismodtagelse)
Joachim Rode – side 3
Klaus Lasvill-Mortensen – side 4 (konference, march,
Rådhuspladsen)
Steen Brogaard – side 4 (Mads, Marie og Kronprinsessen)
Steen Evald – bagside

Årsberetningen kan frit citeres ved kildeangivelse

ISBN: 978-87-989614-5-4

Forsidefoto: Sjældne-march. Pjerrot gik forrest i sjældne-marchen, der foregik den 29. februar 2008 i København i anledning af Sjældne-dagen. Pjerrot er protektor for Dansk Forening for Albinisme, som er en af Sjældne Diagnoser's medlemsforeninger.

Indhold

- 4 En dag med sjældne i centrum
Mads, Marie og Kronprinsessen
- 5 Sjældne i mediernes søgelys
- 6 Europas forenede sjældne
- 7 Værktøjer til mødet med sagsbehandleren
Bedre vejledning i foreningerne
- 8 Kærlighed og gener
- 9 Sjældne diagnoser i Europa
- 10 Organisationen i 2008
Økonomi
- 11 Medlemsforeninger



Lene Jensen
Direktør

Torben Grønnebæk
Formand

“Er det så særligt synd for de sjældne patienter? Nej, det er det ikke. Men det er synd og skam, at forholdene for sjældne patienter er markant ringere end for de fleste andre patienter.”

Brug for bedre forhold

Det er en ensom affære at have en sjælden sygdom. Dels er der kun ganske få andre, der har den samme diagnose. Og dels er der som oftest kun begrænset viden om sygdommen, også hos lægerne.

Langt de fleste sjældne diagnoser er genetisk betingede og således arvelige, og mange af de sjældne patienter er børn. Sygdommene er ofte meget alvorlige, og ofte er der ingen muligheder for behandling. Derfor slår livet en kolbøtte for hele familien, når der fødes et barn med en sjælden sygdom, eller når et ungt menneske eller en voksen får konstateret en sådan.

Det er altid svært, når sygdom rammer én selv eller i familien, uanset om der er tale om en sjælden lidelse eller ej. Er det så særligt synd for de sjældne patienter? Nej, det er det ikke. Men det er synd og skam, at forholdene for sjældne patienter er markant ringere end for de fleste andre patienter. Der mangler forskning, der mangler viden, og der mangler opmærksomhed omkring at give sjældne familier de rette redskaber til at leve et værdigt og sammenhængende liv.

Derfor taler Sjældne Diagnoser så højrøstet som muligt de sjældnes sag. I 2008 afholdt vi en opmærksomhedsdag, Sjældne-dagen, som havde stor gennemslagskraft. Vi løb politikerne på dørene for at fremme en national handlingsplan for sjældne sygdomme. Vi deltog i det europæiske samarbejde for at skabe bedre rammer om forskning og udvikling af nye behandlingsmetoder. Og vi udviklede vores egne aktiviteter, så sjældne familier kan få nye redskaber til mødet med det sociale system, ligesom vi skabte rum for erfaringsudveksling og meget andet.

Der er stadig meget at gøre. I 2009 vil vi blandt andet sætte fokus på, hvordan sjældne familier gennem uddannelse og information kan få bedre muligheder for at mestre deres eget liv. Og vi fortsætter vores bestræbelser på at sætte sjældne sygdomme på både den nationale og den internationale dagsorden. Der er på alle måder brug for bedre forhold for sjældne patienter.

En dag med sjældne i centrum

Den 29. februar må siges at være en sjælden dato. Derfor er den som skabt til at danne rammen om en dag, der sætter fokus på sjældne patienter og deres problemstillinger. Den sidste dag i februar er da også udråbt som international Sjældne-dag, der også blev kraftigt markeret i Danmark.

Sjældne patienter fra hele landet satte hinanden stævne den 29. februar 2008 i København. Her mødtes de til blandt andet kongres, en march for de sjældne og en prisoverrækkelse ved Kronprinsesse Mary.

Sjældne-dagen tydeliggjorde det store fællesskab, der er blandt gruppen af mennesker med sjældne diagnoser. Og hvor synlige små, ellers oversete grupper kan blive, når de står sammen.



Der var oplæg og livlig debat på den velbesøgte konference *Et sjældent godt liv*. Kongressen blev afholdt i samarbejde med Center for Små Handicapgrupper.



Deltagerne gik i fællesskab en sjældne-march gennem byen for at skabe opmærksomhed om sagen – og samtidig 'gå penge hjem' til foreningerne.



Sjældne-marchen sluttede på Rådhuspladsen, hvor en event med storskærm, musik, taler og prisoverrækkelse tog over.



Kronprinsesse Mary overrakte den nystiftede pris *Sjældne-prisen* til Terkel Andersen, formand for Danmarks Bløderforening og Eurordis, og Karin Persson, netop afdækket som formand for Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen.

4

Mads, Marie og Kronprinsessen

Kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser og med til at skabe synlighed om mennesker med sjældne sygdomme og deres levevilkår.

I anledningen af Sjældne-dagen 2008 fik hun besøg på Amalienborg Slot af to børn med sjældne sygdomme. Det kom der en film ud af, og den blev vist på TV2 den 26. februar 2008. Udover besøget på slottet fulgte man de to

børn, Mads og Marie, i deres hverdag og hørte dem fortælle om deres liv med en sjælden sygdom.

Mads, Marie og Kronprinsessen blev set af 628.000 personer, da den blev vist på TV2. Filmen blev sammen med materiale om Sjældne-dagen sendt ud til alle landets biblioteker. Filmen blev støttet af blandt andet Egmontfonden.



Sjældne i mediernes søgelys

Sjældne-dagen gav genlyd i medier over hele landet. En lang række patienter med sjældne diagnoser og eksperter inden for området stillede op til interview og satte fokus på de sjældne. Det kom der omkring 30 omtaler i landsdækkende aviser og cirka samme antal i lokalaviser ud af. Derudover blev det til flere indslag i tv og radio.

Helse, februar 2008

”det er meget belastende ikke at vide, hvad ens barn fejler. Man har brug for at snakke med andre forældre i samme båd. Derfor var det en lettelse, da Sofie fik sin endelige diagnose, for på den måde kom vi i kontakt med andre forældre, der vidste, hvad det handlede om.”

Susanne Sindt, mor til 14-årige Sofie, der har Rett Syndrom

Ritzau og TV SYD

26. februar 2008

”Min egen læge ved ikke noget om sygdommen. Derfor må jeg selv søge viden og hjælp”

Tina Damgaard, mor til spædbarn med Prader Willi Syndrom

JydskeVestkysten, 25. februar 2008

”Vi skal gøre det synligt, at der er stort behov for en bedre forståelse af vores situation.”

Pia Christensen, 31 år, har Carpenters Syndrom

Randers Amtsavis

25. februar 2008

”Heldigvis er jeg ikke blevet drillet ret meget. Men når det en enkelt gang er sket, har det gjort ondt indvendig, og jeg har været ked af det i lang tid.”

Kamilla Aanæs, 12 år, har kun to fingre på hver hånd

Politiken

29. februar 2008

”Ressourcemæssigt har vi ikke fået den samme opmærksomhed, som man har valgt at give sjældne sygdomme i andre lande, hvor man virkelig har løftet området. Det er ikke et indsatsområde, og derfor er vi begyndt at halte bagud”

Overlæge, dr.med. John Østergaard, Center for Sjældne Sygdomme, Skejby Sygehus

Sjældne-dagens sponsorer

Hovedsponsorer

Genzyme • Swedish Orphan

Øvrige sponsorer

Alexion • Baxter • Bristol-Myers Squibb • Egmont Fonden • GlaxoSmithKline • Helsefonden • Meyland Smith • Novartis Healthcare • Novo Nordisk • Zymenex



Europas forenede sjældne

2008 blev et skelsættende år for sjældne patienter i Europa. EU-kommissionen kom nemlig med en meddelelse og en række anbefalinger, der kan forbedre forholdene væsentligt for de sjældne, hvis de føres ud i livet i medlemslandene. Sjældne Diagnoser har fulgt processen tæt og arbejder for en national handlingsplan i Danmark.

6

Når man har en sjælden sygdom eller handicap, er der langt mellem patienterne. Måske er der end ikke andre i Danmark, der har samme diagnose. Derfor er der også langt mellem eksperter på området. Og forskning for ikke at sige behandlingsmuligheder og medicin. Det giver derfor rigtig god mening at samarbejde på tværs af landegrænser for at sikre bedre viden om sjældne sygdomme og bedre forhold for sjældne patienter.

Vigtig meddelelse

EU-kommissionen kom i november 2008 med en meddelelse om sjældne sygdomme. Meddelelsen er et vink med en meget stor vognstang om, at det er tid til at tage sjældne-området alvorligt.

Helt konkret peger EU-kommissionen blandt andet på:

- at der bør indføres tværfaglige nationale planer for sjældne sygdomme
- at forskning bør fremmes
- at der bør gøres en indsats for at inddrage patienter og patientforeninger
- at det er nødvendigt, at der afsættes tilstrækkeligt med ressourcer.

Der er også en række forslag omkring, hvordan der kan gives bedre adgang til lægemidler for sjældne sygdomme, omkring registre og databaser og omkring adgang til sundhedsydelser af høj kvalitet, både nationalt og internationalt.

Aktivt medspil

Sjældne Diagnoser anser meddelelsen fra EU-kommissionen som et yderst vigtigt redskab, der kan bane vejen for essentielle nationale handlingsplaner på området, også i Danmark. Foreningen udarbejdede da også høringssvar til udkastet til meddelelsen og opfordrede og inspirerede også andre danske aktører inden for sjældne-området til at gøre det samme. Sjældne Diagnoser kontaktede ligeledes danske politikere og gjorde opmærksom på meddelelsen og de sjældne patienters problemstillinger.

Det næste, der vil ske i processen, er, at EUs sundhedsministre kommer med en anbefaling på baggrund af meddelelsen. Den forventes at komme i juni 2009. Sjældne Diagnoser imødeser anbefalingen med spænding, for den vil give et fingerpeg om, hvilke fokusområder der vil blive prioriteret på nationalt plan, heriblandt i Danmark.

Værktøjer til mødet med sagsbehandleren

Det kan være sin sag at skulle forklare kommunale sagsbehandlere om sin sjældne lidelse, og om hvorfor sygdommen udløser behov for støtte. Sjældne Diagnoser har udviklet to værktøjer til at løse op for denne situation.

En omfattende undersøgelse har vist, at familier og personer med sjældne sygdomme oftere end andre oplever en mangel på sammenhæng og koordination i mødet med det sociale system. Det udspringer ofte af uvidenhed om, hvilke konsekvenser diagnosen har for funktionsevnen.

Derfor har Sjældne Diagnoser i 2008 sammen med flere af sine medlemsforeninger udvikler dialogværktøjerne *Tjekliste* og *Medicinske Fakta* om de enkelte diagnoser.

De to værktøjer er udviklet for at kvalificere og forbedre samarbejdet mellem kommunens sagsbehandler og den enkelte person eller familie. Sagsbehandleren kan via værktøjerne få indsigt i og overblik over sygdommen og dens betydning for bedre at kunne vurdere støttebehovet.

Der udvikles også et tredje værktøj; en mere omfattende håndbog, der er rettet mod familierne. Til sammen kaldes de tre værktøjer for *sociale profiler* og er en del af et større satspuljeprojekt i Sjældne Diagnoser.

Det er målet, at der skal udvikles sociale profiler på 20 sjældne diagnoser. I 2009 skal dialogværktøjet afprøves i nogle udvalgte kommuner.



Bedre vejledning i foreningerne

I små patientforeninger er det oftest patienter og pårørende, der frivilligt står for rådgivning og vejledning. Det kræver gode kompetencer at håndtere nogle gange svære samtaler og situationer.

I 2008 afholdt Sjældne Diagnoser kurser for foreningsvejledere. Formålet med kurserne var at udvikle de frivillige foreningsvejlederes kompetencer samt at bidrage til rekruttering og fastholdelse af de frivillige vejledere i de enkelte foreninger.

Målgruppen var især nye og mindre erfarne vejledere eller mere erfarne vejledere, der ønskede en genopfriskning af de berørte emner. Der blev holdt oplæg om sorg og krise, retssikkerhed samt telefonrådgivning som metode. Tre ud af fire af Sjældne Diagnosers medlemsforeninger deltog.

Sjældne Diagnoser oprettede i 2008 også en virtuel værktøjskasse på sin hjemmeside. Her kan man finde viden og inspiration til arbejdet i en patientforening.



Kærlighed og gener

Det er langt fra nyt, at måske kommende forældre forholder sig til, om de vil have et barn eller ej. Men det er relativt nyt, at man kan forholde sig til, om man vil have et barn med en bestemt sygdom eller ikke. Og det er bestemt ikke en enkel problemstilling at være sat i. Sjældne Diagnoser afholdt en konference om emnet.

8

Vil man give en alvorlig, arvelig sygdom videre til sit barn? Skal man vælge ægsortering for at være sikker på, at et kommende foster ikke får sygdommen? Eller skal man blive gravid af naturens vej og så vælge moderkagebiopsi – og abort, hvis det bliver nødvendigt? Eller skal man helt og holdent tage chancen og se, hvad der sker og beholde barnet med eller uden sygdom?

Mulighederne er mange, og dilemmaerne derfor tilsvarende store for mennesker, der bærer genetisk arvelige sygdomme. For hvad er det rigtige: Kan man tillade sig at vælge et barn fra – eller kan man tillade sig at vælge det til?

Genetik-konference

I november måned 2008 afholdt Sjældne Diagnoser konferencen *Kærlighed og gener – børn og konsekvenser* arrangeret af foreningens genetikgruppe. Her blev holdt oplæg ved etikere, lægefaglige eksperter og ikke mindst mennesker, der har problemstillingerne helt tæt inde på livet.

Sjældne Diagnoser planlægger at afholde lignende arrangementer fremover, hvor gener, etik og sjældne sygdomme kan komme til debat.

Børn og konsekvenser

På Sjældne Diagnoser genetikkonference
***Kærlighed og gener – børn og konsekvenser* fortalte sjældne patienter om deres dilemmaer ved at få børn.**

Maria og Bjarne Larsen overvejer at få børn, men Maria Larsen har Ehlers-Danlos syndrom, vaskulær type. Det er en alvorlig bindevævslidelse, der er karakteriseret ved forandringer i primært hud, led og blodårer. Parret har søgt genetisk rådgivning for at blive afklarede omkring deres situation. Desværre har modstridende råd gjort dem endnu mere forvirrede og i tvivl om, hvad der er det rigtige for dem. Blandt andet om det er for farligt for Maria Larsen at gennemgå en graviditet og fødsel, eller om det godt kan lade sig gøre. Maria Larsens egen mor døde i forbindelse med fødslen af Maria på grund af et bristet kar, så sikkerheden spiller en helt central rolle for deres valg.

Erik Wendel har cystisk fibrose. Det er en sygdom, der blandt andet medfører hyppige lungeinfektioner, efterhånden nedsat lungefunktion, fordøjelsesproblemer og risiko for forkortet levealder. Erik Wendel har besluttet sig for, at han ikke vil give sin sygdom videre til et barn. Han har også haft mange overvejelser omkring egen forventelige levealder og sit liv med cystisk fibrose i forhold til overhovedet at blive far. Han besluttede sig for, at han gerne ville være far, men han og hans kæreste valgte at bruge en sæddonor, da de fik et barn for ikke at give sygdommen videre.

Sjældne Diagnoser i Europa

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 sygdomme i Europa, fordelt på omkring 15 millioner mennesker. Samarbejdet på europæisk plan er med til at synliggøre de sjældne patienter – både nationalt og i Europa.

Som medlem af den europæiske sammenslutning Eurordis har Sjældne Diagnoser været aktiv partner i en række projekter, der har til formål at forbedre vilkårene for de sjældne sygdomsgrupper. I 2008 blev flere projekter afsluttet, men et nyt blev også startet op. Det er POLKA-projektet, hvor Sjældne Diagnoser spiller en hovedrolle. Sekretariatets arbejdsindsats i projektet bliver kompenseret med EU-midler.

Sjældne Diagnoser deltager blandt andet aktivt 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.

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 blandt andet til opgave at rådgive EU-kommissionen om sjældne sygdomme.

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.

POLKA-projektet

POLKA-projektet (Patients' Consensus on Preferred Policy Scenarios for Rare Diseases) handler om at ruste patienter med sjældne sygdomme til at få indflydelse på politikken på sjældne-området. Projektet løber i perioden 2008-2011, og aktiviteterne er mange, herunder:

- En arbejdsgruppe skal ud fra et patientperspektiv fremme samarbejde mellem ekspert-centre i Europa. Næstformand Birthe Holm deltager i dette arbejde.
- Der skal planlægges en stor konference om sjældne sygdomme til afholdelse i 2010 i Polen. Formand Torben Grønnebæk deltager i dette arbejde.
- Der skal udarbejdes nye metoder, som kan anvendes i arbejdet med at give sjældne patienter og deres repræsentanter indflydelse på den politik, der føres omkring sjældne sygdomme. Blandt andet skal der holdes en række workshops i 25 europæiske lande, hvor forskellige fremtidige scenarier inden for behandling og forskning sættes til diskussion. Direktør Lene Jensen er projektleder for denne del af projektet.

Organisationen i 2008

Sjældne Diagnoser har 36 medlemsforeninger og er organisatorisk 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.

Sjældne Diagnoser har en aftale om sekretariatsbistand med Danmarks Bløderforening. Bløderforeningen leverer således en bred palet af sekretariatsydelser til Sjældne Diagnoser, idet der afregnes på time-til-time-basis.

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

Lærke Olsen
Birthe Persson

Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen
Dansk Forening for Albinisme

Økonomi

Sjældne Diagnoser finansieres dels af offentlige tilskud og dels af bidrag fra private sponsorer, fonde med flere. Også indtægtsdækket virksomhed i forbindelse med internationale projekter spiller en rolle.

I 2008 var Sjældne Diagnosers balance på ca. 1,8 mio. kr. Hertil skal lægges aktiviteter i forbindelse med Sjældne-dagen, der blev finansieret særskilt, samt aktiviteter i satspuljefinansieret projekt om sjældne familiers retssikkerhed i den nye kommunale struktur.

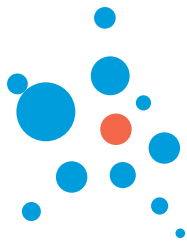
Sponsorer og bidragsydere

Aase & Ejnar Danielsens Fond • Alexion • Baxter • Bristol-Myers Squibb • Danske Banks Fond • Egmont Fonden • Fabrikant Adolph Møller og hustru Antoinette Møllers Fond • Foreningen Østifterne • Frimodt-Heineke Fonden • Genzyme • GlaxoSmithKline • Helsefonden • Konsul grosserer Osvald Christensens Mindefond, Vejle • Meyland Smith • Novartis Healthcare • Novo Nordisk • Oticon Fonden • Otto E. og Sigrid Andersen, født Michaelsens Legat • Simon Spies Fonden • Swedish Orphan • Torben og Alice Frimodts Fond • Zymenex

Medlemsforeninger

22q11 Foreningen Danmark
Alfa-1-foreningen
Angelmanforeningen i Danmark
Blæreekstrofforeningen
Crouzonforeningen i Danmark
Danmarks Apertforening
Danmarks Bløderforening
Dansk Forening for Albinisme
Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen
Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta
Dansk Forening for Tuberøs Sclerose
Dansk Spielmeyer-Vogt forening
Dansk Tourette Forening
Dværgeforeningen
Ehlers-Danlos foreningen i Danmark
Fabry Patientforening Danmark
Foreningen for ATAKSI / HSP
Foreningen for Möbiussyndrom i Danmark
Foreningen for Von Hippel-Lindau
Galaktosæmiforeningen i Danmark
Gaucher Foreningen i Danmark
Handicappede Børn Uden Diagnose
Immun Defekt Foreningen
Landsforeningen for arm- og bedefekte
Landsforeningen for Marfan Syndrom
Landsforeningen for Prader Willi Syndrom
Landsforeningen for Sotos Syndrom
Landsforeningen mod Huntingtons Chorea
Landsforeningen Rett syndrom
Landsforeningen til Bekæmpelse af Cystisk Fibrose
Mitokondrie-foreningen i Danmark
Polycytæmi Foreningen i Danmark
Porfyriforeningen Danmark
Rygmarvsbrokforeningen af 1988
UniqueDanmark
WilsonPatientforeningen

www.22q11.dk
www.alfa-1.dk
www.angelman.dk
www.lfmb.dk
www.crouzon.dk
www.apert.dk
www.bloderforeningen.dk
www.albinisme.dk
www.nfdanmark.dk
www.dfoi.dk
www.tsdanmark.dk
www.dsvf.dk
www.tourette.dk
www.dvaergeforeningen.dk
www.ehlers-danlos.dk
www.fabry.dk
www.sca-hsp.dk
www.moebiussyndrom.dk
www.vhl-danmark.dk
www.galaktosaemi.dk
www.gaucherforeningen.dk
www.hbud.dk
www.idf.dk
www.arm-bedefekte-amc.dk
www.marfan.dk
www.prader-willi.dk
www.sotosyndrom.dk
www.lhc.dk
www.rett.dk
www.cff.dk
www.mitokondrie.dk
www.pv-foreningen.dk
www.porfyriforeningen.dk
www.rygmarvsbrokforeningen.dk
www.uniquedanmark.dk
www.wilsons.dk



Sjældne Diagnoser

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

Mange tusinde mennesker lever med en alvorlig, sjælden sygdom i Danmark. 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.

