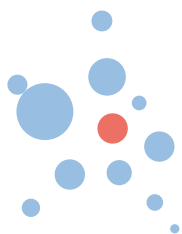


A close-up photograph of two hands, one larger and one smaller, clasped together in a supportive grip. The image is overlaid with a semi-transparent red filter.

ÅRSBERETNING 2018



Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser

Årsberetning 2018

Redaktion

Birthe Byskov Holm
(ansvh.)

Lene Jensen (red.)

Design

Ditte Holm

Foto

Claus Peuckert
(side 2, 5, 12)

Steen Evald (bagside)

Sekretariat

Sjældne Diagnoser
Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup

Telefon +45 33 14 00 10
mail@sjaldnediagnoser.dk
sjaldnediagnoser.dk

Bank

Arbejdernes Landsbank,
reg. 5333
kontonr. 0244622

INDHOLD

<i>Leder — det lange, seje træk</i>	2
<i>Sjældne Diagnoser som platform</i>	4
<i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>	6
<i>National strategi for sjældne sygdomme</i>	8
<i>Hvad kan vi hjælpe med?</i>	10
<i>Sjældne Diagnoser som videns-haver</i>	12



● Birthe Byskov Holm, formand

DET LANGE, SEJE TRÆK

2018 har for Sjældne Diagnoser været et arbejdsomt år. På de store linjer har vores indsats med at få foretaget en status på den nationale strategi for sjældne sygdomme fra 2014 båret frugt: Sundhedsstyrelsen udgav en statusrapport med nye anbefalinger i oktober 2018. Samtidig blev et hjørne af sundhedspuljen på finansloven reserveret til en stærkere sjældne-indsats. 2018 blev også året, hvor regionernes Medicinråd krævede en stadigt større indsats af os. Medicin til sjældne sygdomme kan ikke vurderes på samme skala som medicin til mere almindelige sygdomme. Derfor er det vigtigt, at sjældne patienter har en stemme, når vurderingerne finder sted.

På det nære plan blev der 2018 sat spot på dem, det hele handler om: børn og voksne, der lever med sjældne sygdomme og handicap. Gennem TV2s dokumentarserie om De sjældne danskere fik familien Danmark et indblik i den sjældne hverdag hos de sjældne børn Piet, Hjalte, Bastian, Andrea og Alberte. Vi mærkede bl.a. den øgede interesse gennem flere henvendelser til vores Helpline. Vi er glade for, at vi kan hjælpe mange, der har brug for information, støtte og rådgivning. Og i 2018 fik vi et nyt instrument i Helplines værktøjskasse — et landsdækkende korps af frivillige sjældne-bisiddere.

Sjældne Diagnoser fortsætter det lange, seje træk. Bedre vilkår for sjældne borgere sikres ikke med en rapport eller et TV-program. Men det er skridt i den rigtige retning, hvor mennesker med sjældne sygdomme og handicap får samme muligheder som alle andre.

Med venlig hilsen
Birthe Byskov Holm, formand



Hvad er sjældne sygdomme og handicap?

En sygdom kaldes sædvanligvis sjælden, når færre end 1.000 mennesker i Danmark har den. Typisk er sygdommen genetisk betinget og med et alvorligt og komplekst sygdomsbillede. Vi kender til ca. 800 forskellige sjældne diagnoser i Danmark. 30.000 – 50.000 danskere har en sjælden sygdom.

Se mere om sjældne sygdomme og handicap her:

[viden.sjaeldnediagnoser.dk/
andre-links/fakta-om-sjaeldne-sygdomme-og-handicap/](https://viden.sjaeldnediagnoser.dk/andre-links/fakta-om-sjaeldne-sygdomme-og-handicap/)

SJÆLDNE DIAGNOSER SOM PLATFORM

Mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap, er hinandens største ressource.

Fordi der kun findes lidt viden om det sjældne liv, betyder udveksling af erfaringer og hjælp til selvhjælp endnu mere end for mange andre. Sjældne Diagnoser er platform for 53 små foreninger og Sjældne-netværket. Foreningerne laver på frivillig basis aktiviteter for patienter og pårørende. Sjældne Diagnoser taler alle sjældne borgers sag og arbejder på tværs af foreningerne.

I 2018 afholdt Sjældne Diagnoser to repræsentantskabsmøder. Her blev valgt formand og forretningsudvalg og der blev vedtaget aktivitetsplan og budget. Møderne var også rammen for udveksling af erfaringer om både sjælden sygdom og dét at drive en lille forening. Der blev også holdt en workshop om de nye regler for

persondata for at ruste de frivillige i foreningerne til at leve op til de skærpede krav.

Sjældne Diagnoser har et lille, lønnet sekretariat. I 2018 svarede antallet af ansatte til godt fire årsværk. Finansieringen kommer dels fra offentlige tilskud og dels fra private donationer fra fonde og legater. Hertil kommer projektmidler nationalt og internationalt. I 2018 var indtægterne på 3,5 mio.kr.

Vi siger tusinde tak for alle bidrag — de hjælper os til at hjælpe børn og voksne med sjældne sygdomme, og deres pårørende.



● *Sjældne Diagnosers repræsentantskabsmøde*



**Se Sjældne Diagnosers
medlemsforeninger her:**

[sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/
repraesentationer/](https://sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/repraesentationer/)



**Se Sjældne Diagnosers sponsorer
og bidragydere i 2018 her:**

[https://sjaldnediagnoser.dk/
stoettemuligheder/tak-for-stoetten/](https://sjaldnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten/)

**Se Sjældne Diagnosers
samarbejdspartnere her:**

[sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-
diagnoser/samarbejdspartnere/](https://sjaldnediagnoser.dk/om-sjaldne-diagnoser/samarbejdspartnere/)

SJÆLDNE DIAGNOSER SOM TALERØR

Små sygdomsgrupper bliver ofte overset, når der uddeles konkrete rettigheder og ny behandling. Sjældne Diagnoser fungerer som talerør for alle sjældne borgere. Kendskabet til at leve med sjældnen sygdom og handicap skal øges, hvis ikke sjældne borgere skal ende op på sidstepladsen i kapløbet om opmærksomhed og ressourcer.

Sjældne Diagnoser har i 2018 været med i en række arbejds- og følgegrupper i bl.a. Socialstyrelsen og Sundhedsstyrelsen. Gennem medlemskab af Danske Patienter har vi også varetaget en række repræsentationer på vegne af alle patienter i Danmark.

Arbejde i relation til regionernes Medicinråd fylder stadig mere. Det handler bl.a. om at sikre, at sjældne patienters

stemme bliver hørt, når ny medicin til små sygdomsgrupper skal vurderes.

Sjældne Diagnoser arbejder også på at forbedre vilkårene for foreningsdrift. I 2018 har vi bl.a. haft fokus på ny udlodningslov, der skal sikre de beskedne driftsmidler til de små, frivillige foreninger.

Sjældne Diagnoser er aktivt til stede på den internationale sjældne-scene på nordisk og europæisk plan. I 2018 har vi bl.a. deltaget i European Conference of Rare Diseases med både oplæg og posters. Og i en række møder på nordisk plan. Sjældne Diagnosers formand er endvidere medlem af bestyrelsen for EURORDIS — Rare Diseases Europe.



● Formand Birthe Byskov Holm ved Socialministeriet i København



Læs mere om det europæiske samarbejde her:
eurordis.org

Læs mere om det nordiske samarbejde her:
viden.sjaeldnediagnoser.dk/foreninger-netvaerk/nordisk-samarbejde/

Se link til Sjældne Diagnosers aktuelle repræsentationer her:

sjaeldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/repraestentationer/

NATIONAL STRATEGI FOR SJÆLDNE SYGDOMME

Sjældne Diagnoser arbejder aktivt for at omsætte den officielle danske nationale strategi for sjældne sygdomme til konkret handling.

Sundhedsstyrelsen offentliggjorde strategien i 2014. I oktober 2018 kom der en handlings-anvisende statusrapport for strategien med et sæt af anbefalinger. Det er bl.a. en workshop, som Sjældne Diagnoser i 2017 afholdt sammen med Sundhedsstyrelsen og Socialstyrelsen, der er grundlag for statusrapporten.

Sjældne Diagnoser sidder med ved bordet, når rapporterne skrives og når der følges op på dem. Vi har også arbejdet for at der afsættes øremærkede ressourcer til at gennemføre de mange gode anbefalinger.

I 2018 blev en del af finanslovens sundhedspulje udmøntet til fordel for sjældneområdet. I alt 34 mio.kr. skal i perioden 2018 - 2019 forstærke sjældne-indsatsen. Vi har peget på, at pengene bør bruges på en helhedsorienteret, sammenhængende og tilstrækkelig indsats for den enkelte sjældne patient og de pårørende. Vi har også fremhævet vigtigheden af internationalt samarbejde. Og så skal der sættes på empowerment af dem, der lever med sjælden sygdom tæt inde på livet — rådgivning, uddannelse og information til patienter og pårørende.



● Forsiden på Sundhedsstyrelsens statusrapport for den nationale strategi for sjældne sygdomme (oktober, 2018)



Læs mere om Sjældne Diagnosers input til udmøntning af sundhedspuljen 2018 - 2021 her:

sjældnediagnoser.dk/ideer-til-forstaerket-sjaeldne-indsats/

Læs mere om den nationale strategi for sjældne sygdomme her:

sjældnediagnoser.dk/national-strategi/

HVAD KAN VI HJÆLPE MED?

Sjældne Diagnoser tilbyder information, støtte og rådgivning til mennesker, der lever med sjælden sygdom tæt inde på livet.

Det sker gennem vores Helpline, hvor patienter og pårørende i fortrolighed kan få kvalificeret rådgivning fra en frivillig eller lønnet rådgiver med indgående kendskab til livet med sjælden sygdom. I 2018 besvarende Helpline i alt 526 henvendelser — i runde tal kommer halvdelen af henvendelserne fra patienter, den anden halvdel fra pårørende, især forældre til sjældne børn. En undersøgelse i maj 2018 viste meget stor tilfredshed med Helpline. En opfølgende undersøgelse i oktober 2018 tyder på god effekt af Helplines rådgivning.

Gennem Helpline kan sjældne borgere, der befinder sig en særligt sårbar situation, få tilknyttet en frivillig sjældne-navigator, som kan hjælpe med at skabe struktur og overblik. Der blev i 2018 formidlet 15 navigator-forløb. Fra og med oktober 2018 kan Helpline også tilbyde en frivillig sjældne-bisidder. Sjældne Diagnoser har i 2018 således uddannet et korps af 10 bisiddere, som fungerer over hele landet.

Både navigatore og bisiddere er frivillige med solid erfaring med at leve med sjældne sygdomme og handicap.

Gennem Helpline kan sjældne borgere få kontakt med andre i samme situation. Enten i én af Sjældne Diagnosers 53 medlemsforeninger eller i Sjældne-netværket, som er for mennesker med sygdomme så ultra sjældne, at der ikke findes en relevant forening. Sjældne-netværket havde ved udgangen af 2018 knapt 700 medlemmer fordelt på knapt 200 forskellige ultra sjældne diagnoser. 83 var alene i Sjældne-netværket med deres diagnose.

Sjældne Diagnosers Helpline er baseret på en projekt-donation fra **TrygFonden** samt støtte fra den statslige satspulje på sundhedsområdet. **TrygFonden** støtter også Sjældne Diagnosers bisidder-korps.



● Stephanie Jøker Nielsen og Trine Juul er to af rådgiverne på Helpline



Alle Sjældne Diagnosers tilbud er gratis at bruge. Læs mere om Sjældne Diagnosers tilbud her:

sjaelndiagnoser.dk/temasider/

Læs mere om Sjældne Diagnosers Helplines måde at arbejde på her:

sjaelndiagnoser.dk/hvordan-arbejder-helpline



SJÆLDNE DIAGNOSER SOM VIDENS-HAVER

Hos Sjældne Diagnoser, i medlemsforeningerne og blandt patienter og pårørende findes unik viden om at leve med sjældne sygdomme og handicap.

Denne viden søger Sjældne Diagnoser at opsamle og formidle videre. Dels gennem årsrapporter fra vores Helpline. Og dels gennem hjemmeside og elektronisk nyhedsmail, som udkommer 10 gange om året. Også Facebook spiller en rolle i formidling af ny viden om det sjældne liv. Årsrapporten for Helpline 2017/2018 udkom i november 2018. Udover at beskrive antal og typer af henvendelser indeholder rapporten også en beskrivelse af de emner, sjældne borgere henvender sig omkring. Det er med til at tegne billedet af de udfordringer, det giver, når sygdommen er sjælden.

Ved udgangen af 2018 havde nyhedsmailen 855 modtagere og Sjældne Diagnoser side på Facebook godt 3.200 følgere.

Hjemmesiden www.sjaeldnediagnoser.dk havde i gennemsnit knapt 2.000 unikke besøgende pr. måned. Intern statistik viser ekstraordinær stor søgning til hjemmesiden, da TV2 i august/september måned sendte en dokumentarserie om De sjældne danskere - her var der dobbelt så mange individuelle besøgende på hjemmesiden set i forhold til resten af året.

En vigtig kilde til viden er også Sjældne Diagnoser samling af sjældne fortællinger fra hverdagslivet med sjælden sygdom. I 2018 kom der fem nye fortællinger til, ligesom listen over sjældne-blogs og sjældne fortællinger på medlemsforeningernes hjemmesider blev udbygget.



**Kig indenfor i Sjældne Diagnoser
vidensunivers her:**

viden.sjaeldnediagnoser.dk/
sjaeldnediagnoser.dk/temasider/

PROTEKTOR FOR SJÆLDNE DIAGNOSER

H.K.H kronprinsesse Mary er protektor for Sjældne Diagnoser. Som protektor for Sjældne Diagnoser bidrager Kronprinsesse Mary til at skabe opmærksomhed om de sjældne sygdoms — og handicapgrupper.

Kronprinsesse Mary har været protektor for Sjældne Diagnoser siden 2005.



HVEM ER VI?

Sjældne Diagnoser er en frivillig organisation for små foreninger. Foreningernes medlemmer er voksne og børn med sjældne sygdomme og handicap samt deres pårørende — sjældne borgere. I 2018 havde Sjældne Diagnoser 53 medlemsforeninger. Vi huser også Sjældne-netværket for mennesker, der lever med sygdomme så sjældne, at der ikke findes en relevant forening.

Se mere om Sjældne Diagnoser her:
sjældnediagnoser.dk



Sjældne Diagnoser

Blekinge Boulevard 2

DK-2630 Taastrup

+45 33 14 00 10

mail@sjældnediagnoser.dk

sjældnediagnoser.dk