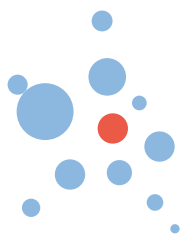




ÅRSBERETNING 2019



Sjældne Diagnoser

INDHOLD

<i>Leder — Fuld kraft frem</i>	<i>2</i>
<i>Sjældne Diagnoser som platform</i>	<i>4</i>
<i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>	<i>6</i>
<i>National strategi for sjældne sygdomme</i>	<i>8</i>
<i>Vi ved hvad vi taler om</i>	<i>10</i>
<i>Vi kan hjælpe</i>	<i>12</i>

Sjældne Diagnoser
Årsberetning 2019

Redaktion
Birthe Byskov Holm
(ansvh.)

Lene Jensen (red.)

Design
Ditte Holm

Foto
Claus Peuckert
(side 2)

Steen Evald (bagside)

Sekretariat
Sjældne Diagnoser
Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup

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

Bank
Arbejdernes Landsbank,
reg.nr. 5333
kontonr. 0244622



● 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/

FULD KRAFT FREM

I 2019 har Sjældne Diagnoser haft vokseværk. I kølvandet på den nationale strategi for sjældne sygdomme har vi fået nye bevillinger til vores arbejde med empowerment. Vi har oprustet igangværende aktiviteter, sat nye projekter i gang og vi er blevet flere ansatte og frivillige. Det er især Helpline, der har fået flere ressourcer at gøre godt med i 2019 og i 2020 - 2021. Vi styrker også vores samlede informationsindsats og arbejder med nye tiltag omkring patientuddannelse og mentoring. Den forstærkede indsats er helt nødvendig. For hvis mennesker med sjældne sygdomme og handicap skal have de samme muligheder som andre, fordrer det sommetider en særlig indsats.

Det gælder også i sygehusvæsenet. Der kommer i disse år mange nye behandlinger til sygdomme, der ikke tidligere har været behandling til. Vi har set eksempler på, at sjældne børn og voksne får den nye medicin og bedre livsudsigter. Men vi har også set eksempler på, at de ikke gør. Medicinrådet er en central aktør på dette felt. Når patienterne er ganske få i antal, duer de gængse metoder ikke. Det har Sjældne Diagnoser i 2019 prøvet at opnå forståelse for. Dette arbejde fortsætter for fuld kraft i 2020. For selvfølgelig skal medicin være veldokumenteret. Men hvis der er tvivl om forholdet mellem effekt og pris, så må tvivlen komme patienten til gode – ikke mindst, når der ingen anden behandling findes.

2019 var præget af hele to valg – til Europa Parlamentet og til Folketinget. Sjældne Diagnoser var ved begge valg aktive for at sætte sjældne borgeres forhold på dagsordenen. Om det lykkedes, vil de kommende års politiske arbejde vise.

Med afsæt i Sjældne Diagnosers vision om at skabe grundlag for et værdigt liv for mennesker med sjældne sygdomme arbejder vi stødt og solidt videre. Dette med udgangspunkt i den enkeltes forudsætninger og betingelser og ud fra vores grundlæggende værdier: Respekt, accept og forståelse.

Med venlig hilsen
Birthe Byskov Holm, formand

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 56 små foreninger og for Sjældne-netværket. Foreningerne laver på frivillig basis aktiviteter for patienter og pårørende. Sjældne Diagnoser taler alle sjældne borgeres sag og arbejder på tværs af foreningerne.

I 2019 afholdt Sjældne Diagnoser to repræsentantskabsmøder. Udover de faste punkter som valg af medlemmer til forretningsudvalget, vedtagelse af aktivitetsplan og budget samt erfaringsudveksling, var der også fokus på Sjældne Diagnosers strategi 2021 – 2025 og en række emner af relevans for de små foreningers drift. Vi har også afholdt en temadag for foreningerne om de nye databeskyttelsesregler, som er en stor mundfuld for små, frivillige foreninger.

Sjældne Diagnoser har i årets løb ansat nye kræfter indenfor socialrådgivning, administration, kommunikation/information og dokumentation. Vi har nu 10 lønnede medarbejdere på kontoret, svarende til ca. fem årsværk. Hertil kommer flere frivillige, der både bidrager på kontoret som rådgivere og som bisiddere og navigatører i hele Danmark.

Finansieringen til Sjældne Diagnosers drift og projekter kommer dels fra offentlige tilskud og dels fra private donationer gennem fonde og legater. Hertil kommer projektmidler nationalt og internationalt. I 2019 var indtægterne på 3,7 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 forretningsudvalg består af frivillige fra ni forskellige medlemsforeninger – se mere om forretningsudvalget her: sjalndnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/forretningsudvalg/



Se Sjældne Diagnosers medlemsforeninger her:
sjalndnediagnoser.dk/medlemsforeninger/

Se Sjældne Diagnosers sponsorer og bidragydere i 2019 her:
sjalndnediagnoser.dk/stoettemuligheder/tak-for-stoetten/

Se Sjældne Diagnosers samarbejdspartnere her:
sjalndnediagnoser.dk/om-sjaeldne-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 2019 været med i en række arbejds- og følgegrupper i blandt andet 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 2019 har vi bl.a. arbejdet for at give små foreninger samme muligheder for, at bidragydere kan opnå skattefradrag for deres bidrag, som større foreninger har.

Sjældne Diagnoser er aktivt til stede på den internationale sjældne-scene på nordisk og europæisk plan. Vi er et aktivt medlem af EURORDIS - Rare Diseases Europe og i 2019 har repræsentanter fra Sjældne Diagnoser bl.a. gjort sig gældende i Rare 2030 – et fremtidsstudie om vilkårene for sjældne borgere nationalt og i Europa. Vi har også forfulgt europæiske og nordiske dagsordener nationalt, bl.a. ved at opfordre til mere intensiv dansk deltagelse i nordisk og internationalt samarbejde om vurdering af medicin til sjældne sygdomme mv.



- *Sjældne Diagnosers formand, Birthe Byskov Holm, til høring i Folketinget om Medicinrådet – Birthe er flankeret af Merete Schmiegelow, frivillig i Sjældne Diagnoser, Helle Ousted fra Cystisk Fibrose Foreningen og Tenna Toft Sylvest fra Patientforeningen for XLH, arvelig rakis.*



Læs om EURORDIS her:
eurordis.org/

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

Læs mere om Sjældne Diagnosers aktuelle repræsentationer her:
<https://sjaeldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/repraesentationer/>

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 handlingsanvisende statusrapport for strategien med et sæt af anbefalinger. I 2019 modtog Sjældne Diagnoser en flerårig bevilling fra Sundhedsministeriet til at løse en række opgaver: For det første at kunne fortsætte Helpline, navigatorer og bisiddere til og med 2021. For det andet at opruste på informationsfronten og for det tredje at opstarte et projekt omkring virtuel patientuddannelse målrettet sjældne familier.

Sjældne Diagnoser byder således ind på at løfte konkrete anbefalinger i den nationale strategi og dermed løse en del af den fælles samfundsopgave med at skabe empowerment for sjældne borgere. Vi har i 2019 arbejdet for, at andre aktører også gør deres del. Det gælder f.eks. i forhold til at sikre dansksproget infor-

mation om sjældne diagnoser. Vi sidder i følgegruppe til de sjældne artikler på sundhed.dk og deltog, sammen med Lægehåndbogen, i 2019 i Lægedage målrettet praktiserende læger og deres personale. Formålet var at gøre opmærksom på, at selvom de fleste patienter i lægens venteværelse har almindelige sygdomme, er der nogle få, der har sjældne. Så skal lægen op-søge viden og som oftest også sende patienten videre til et højt specialiseret niveau i sygehusvæsenet.

I 2019 har vi arbejdet for dansk deltagelse i Orpha.net – den europæiske vidensbase for sjældne sygdomme. Det er også en anbefaling fra den nationale strategi. Men Danmark er stadig ikke med – arbejdet fortsætter i 2020.



- Sundhedsstyrelsens statusrapport for den nationale strategi for sjældne sygdomme blev udgivet i 2018. I 2019 fik Sjældne Diagnoser midler til at udføre nogle af anbefalingerne omkring empowerment.



Læs mere om den nationale strategi for sjældne sygdomme her:
sjældnediagnoser.dk/national-strategi/

VI VED, HVAD VI TALER OM

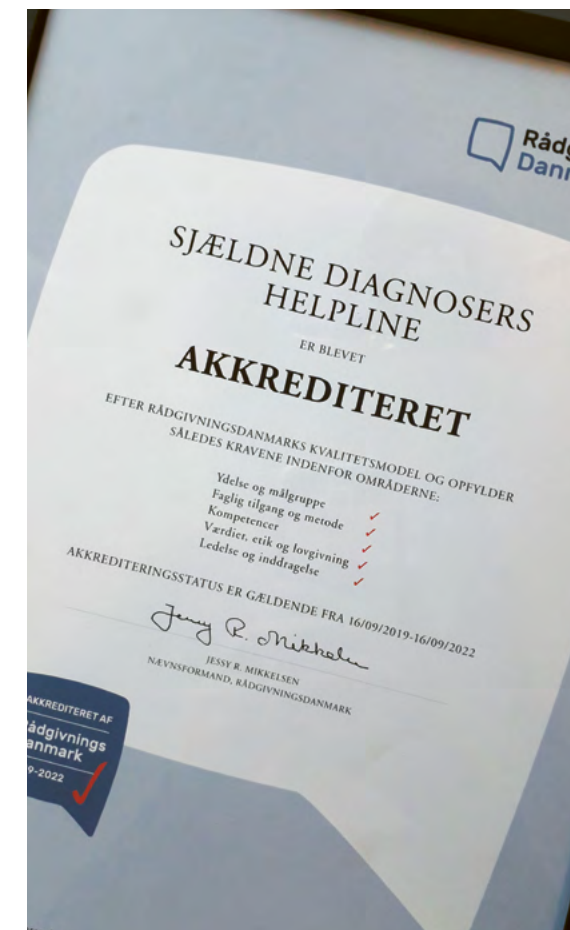
Hos Sjældne Diagnoser, i medlemsforeningerne og blandt patienter og pårørende findes unik viden om at leve med sjældne sygdomme og handicap.

I Sjældne Diagnosers Helpline tilbyder vi gratis og fortrolig rådgivning til mennesker, der lever med sjældne sygdomme tæt inde på livet. Helpline er bemandet af frivillige med erfaringsbaseret viden om at leve med sjældne sygdomme og lønnede rådgivere med forskellige professionelle fagligheder. I 2019 opnåede Helpline akkreditering hos RådgivningsDanmark. Dette efter en grundig og anerkendt kvalitetsvurdering og praksisnær gennemgang af Helplines. Akkrediteringen vidner om, at Helpline er i stand til at levere rådgivning af høj kvalitet til alle sjældne borgere, der henvender sig.

I 2019 besvarende Helpline i alt 627 henvendelser og en undersøgelse i maj og juni 2019 viste meget stor tilfredshed blandt henvenderne. En opfølgende undersøgelse i oktober 2019 indikerede tilmed god effekt af Helplines rådgivning.

Helpline er det eneste rådgivningstilbud til sjældne borgere. Gennem registrering af alle henvendelser får Sjældne Diagnoser specifik viden om hvilke udfordringer, der følger med livet med sjældne sygdomme – i det daglige, i familien, på jobbet, i skolen, på kommunen og i sundhedsvæsenet. Denne viden formidles bl.a. gennem Helplines årsrapporter som for 2018/19 udkom i december 2019. Og dels gennem vores hjemmeside facebookside og det elektroniske nyhedsbrev, der udkommer 10 gange om året.

Sjældne Diagnoser bidrager også ved at videreformidle sjældne-fortællinger om hverdagslivet. I 2019 er der kommet 11 nye sjældne fortællinger på hjemmesiden. Fortællingerne giver andre sjældne borgere nogle at spejle sig i.



● Foto: Sjældne Diagnosers Helpline modtog i september 2019 akkreditering fra RådgivningsDanmark.



Læs sjældne-fortællinger her:

[viden.sjældnediagnoser.dk/alle-personlige-beretninger/](https://sjældnediagnoser.dk/alle-personlige-beretninger/)

Tilmeld dig det elektroniske nyhedsbrev her:

<https://sjældnediagnoser.us3.list-manage.com/subscribe?u=68f473858faa6e556de83335c&id=7f4170897e>

Sjældne Diagnosers Helpline er baseret på en projekt-donation fra **TrygFonden** samt støtte fra den statslige satspulje på sundhedsområdet 2016-2020. I perioden 2019-2021 støttes Helpline også af nye midler fra Sundhedsministeriet. **TrygFonden** støtter også Sjældne Diagnosers bisidder-korps.

Læs Helplines årsrapport her:

<https://sjældnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2019/12/82798d2bd633634b5dc92768ba3869e9.pdf>

VI KAN HJÆLPE

Udover at tilbyde rådgivning har Sjældne Diagnosers Helpline en række tilbud til mennesker, der lever med sjælden sygdom tæt inde på livet.

At leve med en sjælden sygdom påvirker både den, som har diagnosen og familien omkring – uanset om det er et barn eller en voksen, der har sygdommen. For mange fordrer et godt liv med en sjælden diagnose både en indsats i sygehusvæsenet og i det sociale system mv. Det er krævende at skulle manøvre rundt i felter hvor der er ganske lidt viden om diagnosen. Her kan man have brug for stærke netværk, hjælp til at skabe overblik og konkret støtte ifm. vigtige møder.

Gennem Helpline kan sjældne borgere få kontakt med andre i samme situation. Bl.a. gennem Sjældne-netværket, som er for mennesker med sygdomme så ultra sjældne, at der ikke findes en relevant forening. Sjældne-netværket havde ved udgangen af 2019 mere end 700 medlemmer fordelt på ca. 225 forskellige ultra sjældne diagnoser. 99 var alene i Sjældne-

netværket med deres diagnose. Medlemmerne tilbydes medlemskab af hemmelige gruppe på Facebook og inviteres til et årligt træf hvor der i oktober 2019 deltog 45 medlemmer.

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 2019 igangsat 15 navigator-forløb. Henvendelse til Helpline som skal til et vigtigt møde, kan også efterlyse at få en sjældne-bisidder med. I 2019 blev der gennemført 49 bisidder-forløb.

Alle Sjældne Diagnosers frivillige navigatore, bisiddere og rådgivere har erfaringsbaseret viden om at leve med sjælden sygdom.



● Sjældne-træf 2019.



Alle Sjældne Diagnosers tilbud er gratis at bruge. Læs mere om Sjældne Diagnosers tilbud her:
sjaldnediagnoser.dk/temasider/



Læs mere om Sjældne-netværket her:
sjaldne-netvaerket.sjaldnediagnoser.dk/

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 2019 havde Sjældne Diagnoser 56 medlemsforeninger. Sjældne Diagnoser 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