

Sjældne Diagnoser

VELKOMMEN TIL SJÆLDNE-DAGEN 2023



SJÆLDNE DIAGNOSER

- NGO med mere end 30 år på bagen
- Sekretariat i Handicaporganisationernes Hus, ca. 5 årsværk i sekretariatet
- Opbygning:
 - 55 medlemsforeninger, langt de fleste baseret på frivillig arbejdskraft – ca. 12.500 medlemmer, 200 forskellige diagnoser
 - Den mindste forening har 15 medlemmer, den største har 1.300
 - Sjældne-netværket for de ultra sjældne – knapt 900 medlemmer, 260 andre diagnoser
 - Sjældne Diagnoser kan formidle kontakt til og imellem mennesker med tilsammen ca. 460 forskellige diagnoser
- Aktive medlemmer af Danske Patienter og EURORDIS



FORSTÅELSE AF SJÆLDENHED

- Få tilfælde
- Genetisk ophav
- Alvorligt og komplekst, højt specialiseret indsats påkrævet
- Behov for en samlet indsats
- Kun begrænset viden
- Danmark (Sundhedsstyrelsens tal):
 - Ca. 800 - 1.500 forskellige sjældne diagnoser
 - 30.000 – 50.000 borgere i Danmark har en sjælden sygdom



PROGRAMMET I DAG

- Hvad oplever sjældne borgere? Resultater fra Rare Barometer Voices-undersøgelse om den diagnostiske rejse v. Birthe Byskov Holm
- Diagnostiske udfordringer, v. læge Morten Alstrup, klinisk genetisk afdeling på Aalborg Universitetshospital
- Sjældne Diagnoser tilbud



TIDLIG OG KORREKT DIAGNOSTIK - HVORFOR?

**Ridvan og
Yusuf**



Gustav



Luna



BEHANDLINGSMULIGHEDER

- Ridvan og Yusuf – brødre, mor Semra
- Ridvan: diagnosticeret som 9-årig med sjælden stofskiftesygdom og for altid afhængig af andres hjælp
- Yusuf: i behandling fra første levedag og kan leve næsten normalt
- Læs hele fortællingen her:
<https://sjældnediagnoser.dk/wp-content/uploads/2020/02/UNIK-magasin-om-livet-med-sjælden-sygdom-2019.pdf>



AT FÅ HANDLEKRAFT – OGSÅ SELVOM DER IKKE ER MEGET AT GØRE

- Luna – en lille pige med store helbredsproblemer
- En 2½ år lang rundtur i sundhedssystemet sluttede med en slem, progressiv diagnose med kort livsforløb (leukodystrofi)
- Diagnosekendskab: forældrene fandt handlemuligheder og kunne række ud til andre i samme situation
- Læs hele fortællingen her:
<https://sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-fortaellinger/vores-kaerlighedsbarn-fik-en-meget-alvorlig-diagnose/>



ARVELIGT ELLER EJ?

- Gustav – drømmen om en normal kernefamilie brast
- Intens diagnosejagt uden resultat
- Gradvist mindre vigtigt, men bekymringer om arvelighed aht storebror
- Diagnosen kom med ny teknologi: hypersjælden proteinfejl – men ikke arvelig
- Læs hele fortællingen her:
<https://sjældnediagnoser.dk/sjældne-fortællinger/haaber-stadig-paa-at-finde-diagnosen/>



RARE BAROMETER VOICES

- Sjældne-panel, der inviteres til at være med i spørgeskemaundersøgelser
- Mere end 20.000 sjældne borgere er med!
- Oplevelser og erfaringer omdannes til tal og fakta
- Jo flere, der er med, desto bedre data!
- Læs mere her:
<https://sjældnediagnoser.dk/sjældne-diagnoser/rare-barometer-voices/>



DEN DIAGNOSTISKE REJSE – HVAD OPLEVER PATIENTNERNE / DERES PÅRØRENDE?

- Stor spørgeskemaundersøgelse marts – juni 2022
- 13.300 deltagere, heraf 10.486 fra Europa
- Danske deltagere: 356 med tilsammen 150 forskellige diagnoser
 - 59 pct. patienter
 - 37 pct. forældre
 - 3 pct. ægtefæller/samlevende
 - 2 pct. andre
 - For 90 pct. af de danske deltagere er den sjældne diagnose bekræftet – 10 pct. er under en form for udredning

HVOR LANG TID TAGER DET AT FÅ EN SJÆLDEN DIAGNOSE?

Hvor lang tid har det taget for deltagerne at få en diagnose?

5,1 år

Den gennemsnitlige diagnosetid for deltagerne er 5,1 år. Det dækker over meget store forskelle – lige fra diagnostik før fødslen til 51 år efter første symptomer.

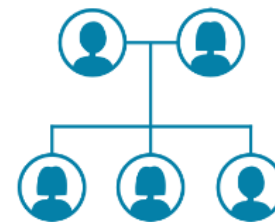
Hvordan blev diagnosen stillet?



2 pct. blev diagnosticeret før fødsel



3 pt. blev diagnosticeret gennem standardtest efter fødsel



10 pct. blev diagnosticeret med udgangspunkt i familiehistorik



Hele **77 pct.** af deltagerne blev diagnosticeret efter henvisning til eksperter



**HVOR LANG TID VAR
I OM AT FÅ DEN
RIGTIGE SJÆLDNE
DIAGNOSE?**



ANDRE DIAGNOSER UNDER VEJS?

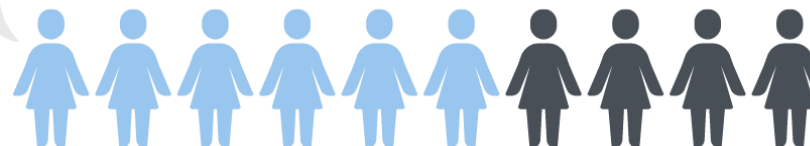
Blev symptomer fejlagtigt henført som anden fysisk sygdom?

Ja, én eller flere gange (6/10)



Blev symptomer negligeret/ikke taget alvorligt/henført som psykiske problemer?

Ja, én eller flere gange (knap 6/10)



KONSEKVENSER AF FEJLDIAGNOSTIK MV.?

Så mange oplevede "helt sikkert", at fejldiagnostik mv. havde konsekvenser:



Forværring af
symptomer:

59 %



Forsinket adgang
til behandling mv.:

57 %



Ingen adgang til
behandling mv.:

50 %



Ingen adgang til
information:

18 %





**HAR I OPLEVET
NOGET LIGNENDE?**

HVOR MANGE FAGPERSONER?



13 pct. mødte kun 1
sundhedsfaglig person



41 pct. mødte mellem 2 og 4
forskellige sundhedsfaglige



17 pct. mødte mellem
5 og 7 forskellige
sundhedsfaglige personer



27 pct. mødte mere end 8
forskellige sundhedsfaglige
personer



TILBUD UNDER UDREDNING

Psykologisk støtte



12 % blev tilbudt støtte, men ikke nok



40 % blev ikke tilbudt støtte, men havde behov

Koordinerende indsats



13 % blev tilbudt støtte, men ikke nok



43 % blev ikke tilbudt støtte, men havde behov

Økonomisk støtte



13 % blev tilbudt støtte, men ikke nok



29 % blev ikke tilbudt støtte, men havde behov



**FIK I DEN STØTTE, I
HAVDE BRUG FOR?**

**Og mødte I mange
fagpersoner
undervejs?**



ANDRE PERSPEKTIVER –

At få diagnosen har betydet:



Bedre adgang til behandling: 47 %



Bedre forståelse af fremtidsudsigterne: 53 %



Bedre økonomisk støtte: 28 %



Bedre social støtte: 20 %



Bedre integration i skolen: 13 %

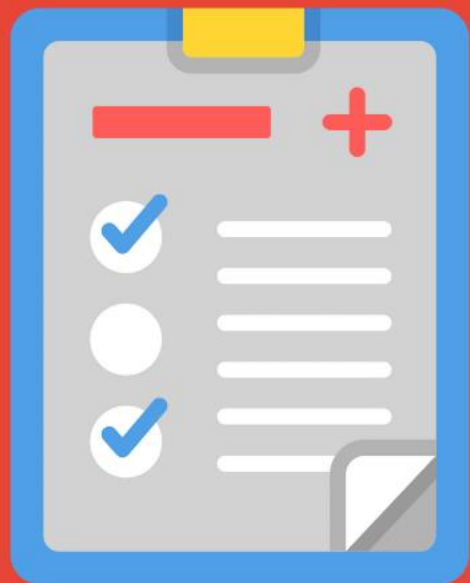


Bedre integration på arbejdspladsen: 8 %



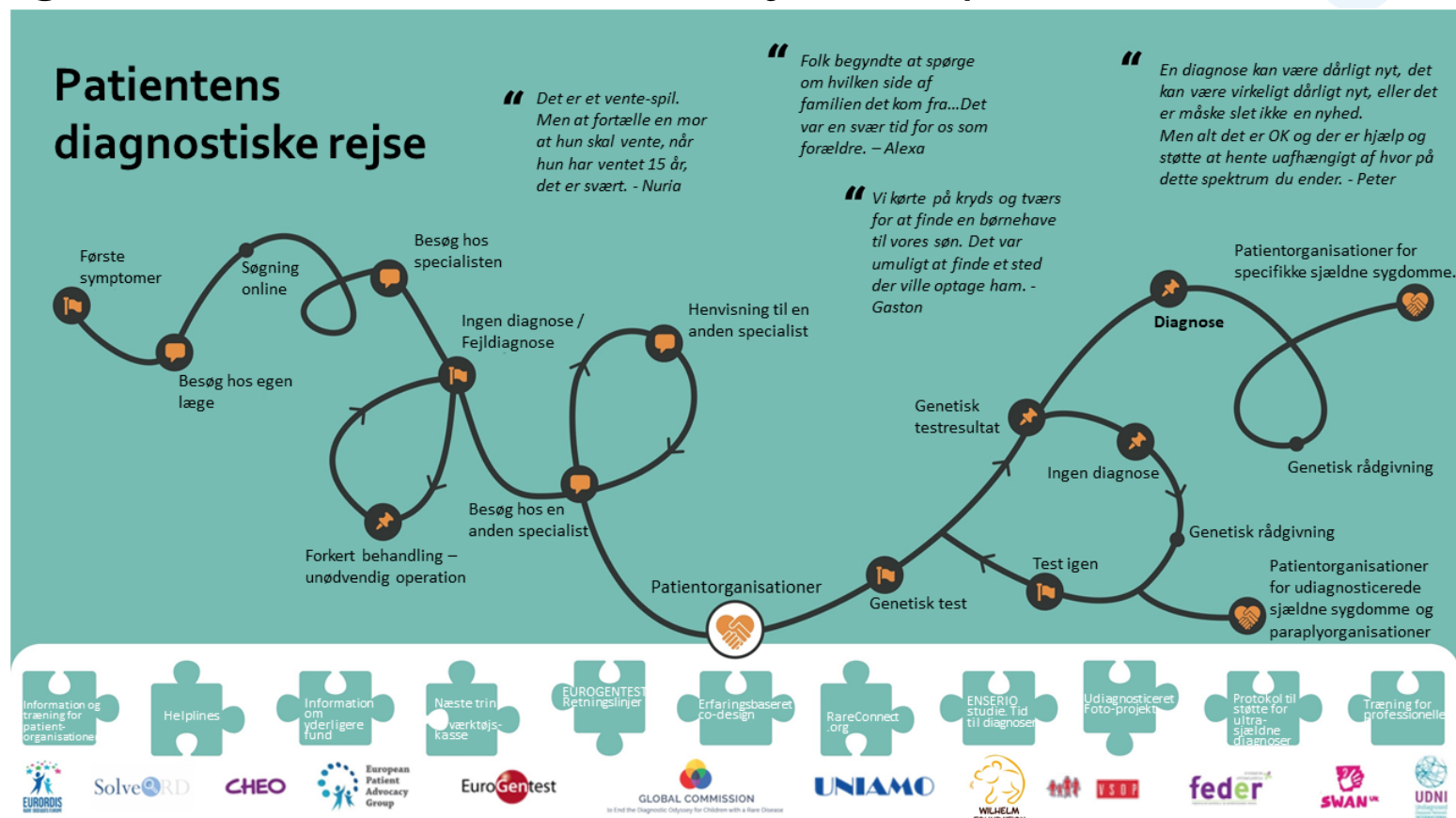


**HVORDAN HAR DET
VÆRET AT FÅ EN
DIAGNOSE?**



ALT I ALT....

Virkeligt vigtigt med data! Men det løser jo ikke problemerne



DIAGNOSTISKE UDFORDRINGER



v. læge Morten Alstrup,

klinisk genetisk afdeling Aalborg Universitetshospital

Diagnostiske Udfordringer

MORTEN ALSTRUP

LÆGE AALBORG/ÅRHUS

Agenda



GENETISK
UDREDNING



DEN FLYGTIGE
DIAGNOSE



DIAGNOSTISKE
DILEMMAER



MULIGHEDERNE



Genetisk Udredning

- ▶ Eksplosiv udvikling
 - ▶ Nye tekniske muligheder
 - ▶ Diagnostisk redskab
 - ▶ Sundhedsøkonomiske fordele
 - ▶ Høj diagnostisk sikkerhed
 - ▶ Klinisk anvendelighed
 - ▶ Mindsker risiko for fejldiagnoser, unødigt skade og fejlbehandlinger
- ▶ Men...

Genetisk Udredning

- ▶ Diagnose, Hvad nu?
 - ▶ Specialistviden
 - ▶ Ansvarsfordeling (tovholder)
 - ▶ 5% har en verificeret behandling/kontrolprogram
 - ▶ Forskning på området
 - ▶ Sundhedsvæsenets kassetænkning
 - ▶ Nye bekymringer
 - ▶ Prognosen
 - ▶ Variabilitet
 - ▶ Penetrans



Den Flygtige Diagnose

- ▶ Størstedelen af genetiske analyser giver ikke en diagnose
 - ▶ Sygdomme kan have flere genetiske årsager (eller ingen)
 - ▶ Årsagen drukner i data
 - ▶ Genetisk viden
 - ▶ Tekniske begrænsninger
 - ▶ Reanalyse/revurdering
- ▶ Egen erfaring
 - ▶ "Lily"
 - ▶ 9 uger gammel
 - ▶ "Thorsten"
 - ▶ 45 år
 - ▶ "Amanda"
 - ▶ 1 dag gammel

ILNEB syndrom

- ▶ Sygdom i hud, nyre og lunge fra 2 år
 - ▶ Dobbelt lungetransplanteret som 19 årig
- ▶ Lang udredning
 - ▶ Immunterapi, højdosis steroid
 - ▶ 30 gange i narkose
 - ▶ Adskillige genetiske analyser
- ▶ 20 år i uvished

SINO SYNDROM

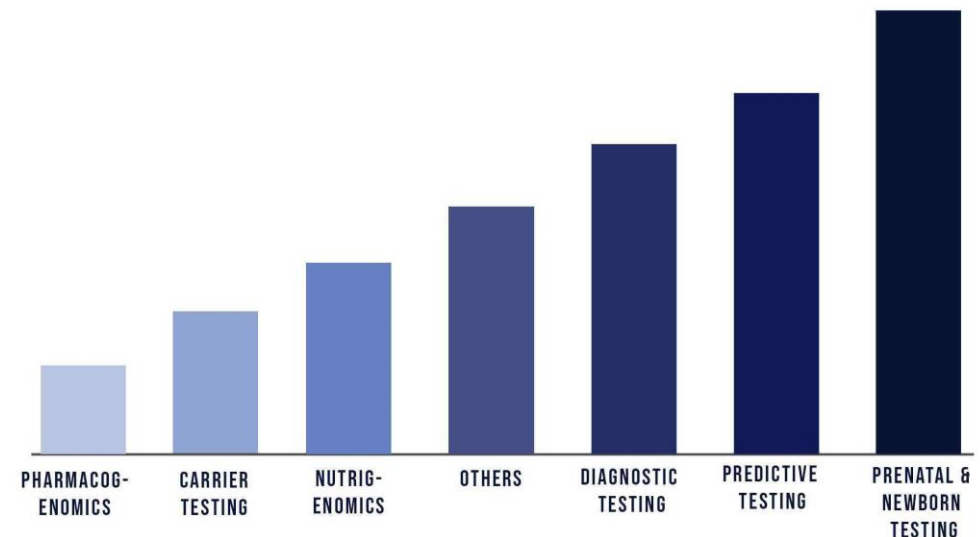
- ▶ 19 patienter fra 9 forskellige lande
- ▶ Stor variation i sygdommen
- ▶ Stor variation i tid-til-diagnose
- ▶ Før/efter diagnosen
 - ▶ “Cornelius”
 - ▶ 9mdr – 18 år

Diagnostiske dilemmaer

- ▶ Stigning i genetiske test
- ▶ Stigning i “ægsortering”
 - ▶ Reagensglasbefrugtning med Genetisk Test forinden
- ▶ Menneskelige diversitet
- ▶ ”Designerbørn”
- ▶ Normal variation i familien

Formand for Etisk Råd frygter designerbørn: Overlæge afviser, at det handler om at 'udrydde bestemte sygdomme'

GENETIC TESTING MARKET SHARE, BY TEST TYPE, 2020 [%]



Muligheder og begrænsninger

- ▶ "Den Flygtige Diagnose"
 - ▶ Næste skridt?
- ▶ Ny teknik og viden
 - ▶ Flere får en diagnose
- ▶ Hvem "griber" patienten
- ▶ Prioritering
 - ▶ Udhulning af sundhedsvæsenets økonomi
 - ▶ Revision det europæiske incitament for udvikling af medicin til sjældne sygdomme
- ▶ Kliniske forsøg (netværk)
- ▶ Fortsat udvikling

Tak for i dag!

Spørgsmål?

KONTAKT TIL ANDRE

Deltagerne i Rare Barometer-undersøgelsen:



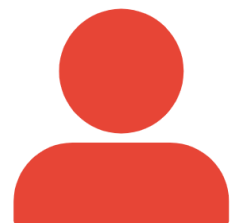
53 %

har kontakt til andre gennem
en **forening**



53 %

har kontakt til andre gennem
online fællesskab



12 %

havde ikke kontakt til andre,
fordi de ikke kan finde andre

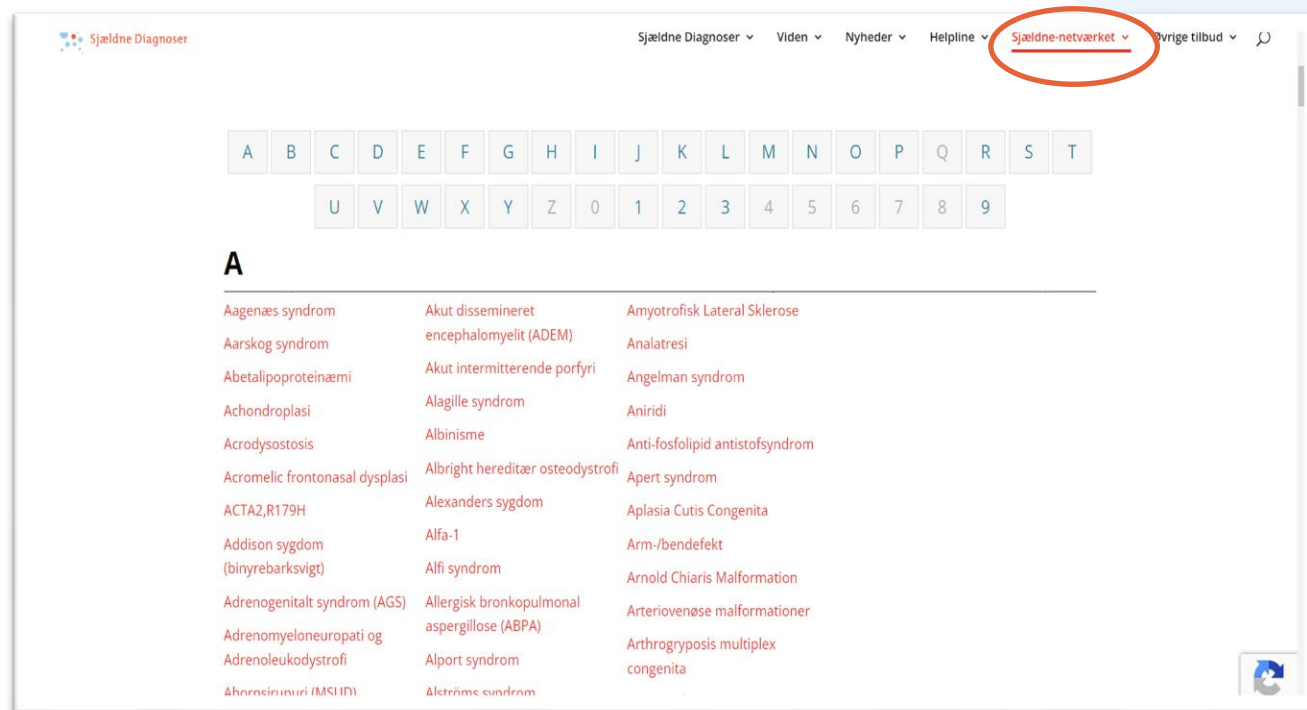


MEDLEMSFORENINGERNE OG SJÆLDNE-NETVÆRKET

Find diagnoseoversigt på
<https://sjældnediagnoser.dk/sjældne-netværket/diagnoser-i-netværket-og-medlemsforeningerne/>

Hvis du har én af disse diagnoser, kan vi skabe kontakt til andre. Hvis du ikke har, er du velkommen i Sjældne-netværket alligevel 😊

<https://sjældnediagnoser.dk/sjældne-netværket/>



ALLE SJÆLDNE ER VELKOMNE I HELPLINE

- Information, støtte og rådgivning til alle sjældne borgere
 - Næsten lige mange patienter og forældre - social, sundhed, kontakt til andre
 - Godt 600 henvendelser pr. år og mere end 500 forskellige sjældne diagnoser de seneste 6 år
- Redskaber udover information, støtte og rådgivning:
 - Bisiddere
 - Navigatorer

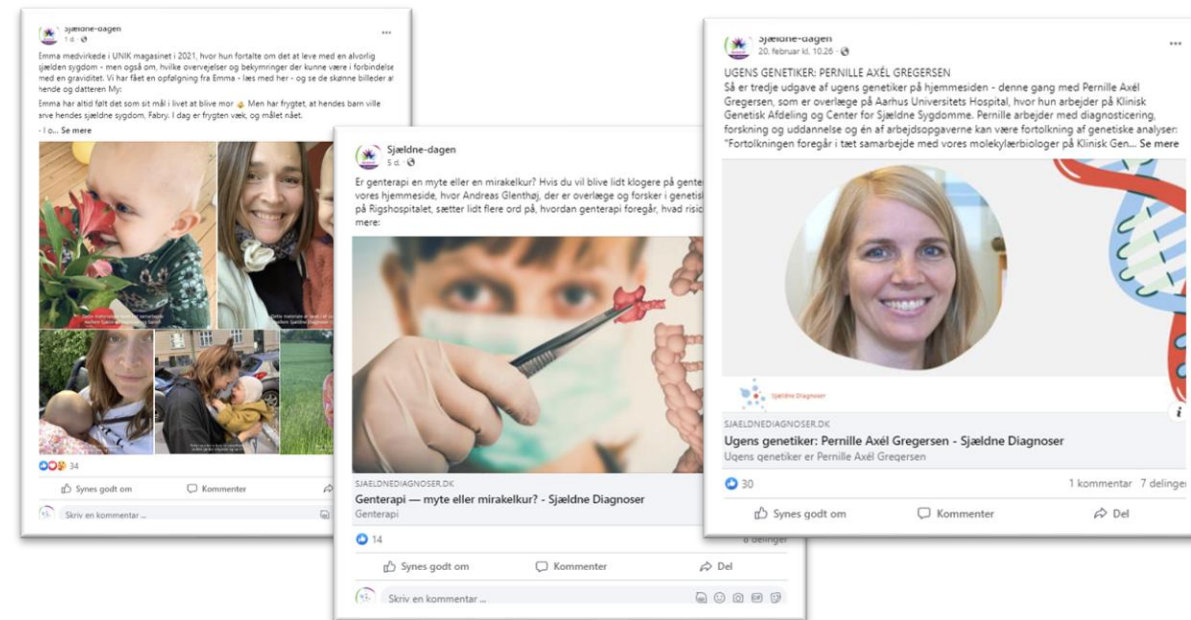


Kontakt Helpline:

- Pr. telefon 3314 0010, tast 1
 - mandag og torsdag 10 – 14
 - tirsdag 12 - 18
- Pr. e-mail:
helpline@sjældnediagnoser.dk

<https://sjældnediagnoser.dk/helpline/>

TAK FOR I DAG



BACK UP SLIDES

SJÆLDNE-NETVÆRKET

- Netværk for "ultra-sjældne"
 - Uden relevant forening
 - Meget lille gruppe i relevant forening
 - Knapt 900 medlemmer fordelt på godt 260 diagnosegrupper
 - Mere end 100 diagnosegrupper på én person
- Aktiviteter
 - Netværksdannelse
 - Foreningsdannelse
 - Sjældne-træf og temadage

<https://sjældnediagnoser.dk/sjældne-netvaerket/>

