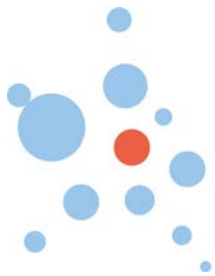




# ÅRSBERETNING

## 2024



Sjældne Diagnoser

**Sjældne Diagnoser**  
Årsberetning 2024

**Foto**  
Annika Dybdal (*Forside*)  
Steen Evald (*bagside*)

**Sekretariat**  
Sjældne Diagnoser  
Blekinge Boulevard 2  
DK-2630 Taastrup

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

**Redaktion**  
Liselotte Wesley Andersen (*ansvh.*)  
Lene Jensen (*red.*)  
Julie Schmidt Hansen

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

# Indhold

<i>Leder — 2024: Fejring, fællesskab og forandring</i>	5
<i>Sjældne Diagnoser som paraply og platform</i>	6
<i>Sjældne Diagnoser som talerør</i>	8
<i>Helpline: tværfaglig rådgivning, bisidder og navigator-hjælp</i>	10
<i>Videnshavere og vidensbank</i>	12
<i>Sjældne-fortællinger</i>	13
<i>Sjældne-netværket</i>	14
<i>Sjældne over landegrænser</i>	15



- *Liselotte Wesley Andersen, konstitueret 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 800 – 1.500 sjældne sygdomme i Danmark. 30.000 – 50.000 danskere har en sjælden sygdom.*

### **Se mere om sjældne sygdomme og handicap her:**

[sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaeldne-sygdomme](http://sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaeldne-sygdomme)

# 2024: Fejring, fællesskab og forandring

2024 var et skudår, og dermed dukkede den mest sjældne dato af alle op: 29. februar. Gennem hele februar satte vi fokus på viden og fællesskab. Selve Sjældne-dagen blev fejret med både alvor og farverige indslag. Vores protektor, H.M. Dronning Mary, deltog i fejringen, der satte fokus på livet med sjældne sygdomme og handicap. Den store Sjældne-dag er et vigtigt afsæt for at skabe synlighed omkring de mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap.

En anden måde at skabe synlighed på er gennem sjældne-fortællinger – personlige beretninger, der giver indblik i både udfordringer og sejre i hverdagen. Disse fortællinger formidler vigtig erfaringsbaseret viden, som andre sjældne kan spejle sig i, og som kan give resten af samfundet en bedre forståelse. I 2024 udgav vi seks af disse fortællinger.

Viden er en af vores vigtigste strategiske satsninger. Når en sygdom er sjælden, kan mangel på viden være den største barriere for hurtig diagnose, behandling og den nødvendige sociale støtte. Derfor igangsatte vi for tredje gang Guldkundeundersøgelsen, hvor vi samler data om sjældne borgeres oplevelser i mødet med sundhedsvæsenet og den sociale sektor. Resultaterne forventes at blive offentliggjort i juni 2025.

Data er hård valuta, når vi taler sjældne borgeres sag. Derfor dokumenterer vi vores indsats nøje – ikke mindst gennem Helpline, hvor vi har besvaret knap 600 forskellige henvendelser. Mange modtog også støtte fra en bisidder eller en navigator. Samtidig med, at vi kan hjælpe konkret, får vi også ny viden om sjældne borgeres udfordringer. Tak til vores dygtige rådgivere – både lønnede og frivillige – samt de engagerede frivillige i bisidder- og navigatorteamet. Jeres indsats gør en reel forskel.

2024 blev også et år med forandringer. I august måtte formand Birthe Byskov Holm trække sig tilbage på grund af alvorlig sygdom, og næstformand Liselotte Wesley Andersen blev konstitueret som ny formand. Samtidig tog vi hul på arbejdet med en ny strategi for 2026-2030. Trods et omskifteligt år har vi nået de fleste af vores mål og går fremtiden i møde med stor styrke og et stærkt fællesskab.



Med venlig hilsen  
Liselotte Wesley Andersen, konstitueret formand

# Sjældne Diagnoser som paraply og platform

*Sjældne Diagnoser er både en paraply for medlemsforeningerne og en platform for alle sjældne borgere.*

For mennesker med sjældne sygdomme og handicap er den vigtigste ressource ofte hinanden. Fordi der findes begrænset viden om det sjældne liv, er erfaringsudveksling og hjælp til selvhjælp afgørende.

Vi samler mere end 50 små foreninger, hvor frivillige skaber aktiviteter for medlemmerne – mennesker med sjældne diagnoser, deres familier og pårørende. Derudover driver vi Sjældne-netværket for dem, der ikke har en relevant forening. På tværs af diagnoser og foreninger arbejder vi for at gøre en forskel. Vores fællesskab repræsenterer over 600 sjældne diagnoser.

Sjældne Diagnoser ledes af et repræsentantskab, der mødes to gange om året. Her vælges et forretningsudvalg (FU) med frivillige fra ni forskellige foreninger. I 2024 mødtes FU syv gange.

Vores sekretariat holder til i Handicaporganisationernes Hus i Høje Taastrup og består af 11 medarbejdere (5,4 årsværk) samt frivillige, der gennem Helpline yder rådgivning. Og frivillige, der fungerer som bisiddere og navigatore over hele landet.



**Lær os nærmere at kende her:**

**Læs mere om Sjældne Diagnoser:**

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

**Se Sjældne Diagnosers medlemsforeninger:**

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



- *Udstilling i Handicaporganisationernes Hus med 'foreningsportrætter' for alle Sjældne Diagnosers 55 medlemsforeninger samt Sjældne-netværket.*

I 2024 uddelte vi for tredje gang 50 legater til værdigt trængende sjældne borgere – takket være samarbejdet med Hofmann og Husmans Fond.

Finansieringen af drift, aktiviteter og projekter kommer fra offentlige tilskud og private donationer samt kontingenter. I 2024 var indtægterne på knapt 5 mio.kr. og udgifterne på godt 5 mio.kr.

En stor tak til alle, der støtter os – med bidrag, bevillinger og samarbejde. I hjælper os med at gøre en reel forskel for mennesker med sjældne sygdomme og deres familier.

***Se Sjældne Diagnosers sponsorer og bidragsydere i 2024:***

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

***Se Sjældne Diagnosers samarbejdspartnere:***

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

# Sjældne Diagnoser som talerør

*Sjældne Diagnoser har som paraplyorganisation for mennesker med sjælden sygdom/handicap et vigtigt ansvar for at være talerør. Vi taler alle sjældnes sag og arbejder for øget synlighed.*

Sjældne Diagnoser har i årets løb sat fokus på civilsamfundets betydning for mennesker med sjældne sygdomme i velfærdssamfundet. Civilsamfundet er en uvurderlig ressource, der både leverer støtte, formidler viden og taler borgernes sag. Vi har i 2024 intensiveret vores arbejde for at sjældne-foreningernes indsats anerkendes og sikres bæredygtige rammer. Vi ser frem til, at regeringen i 2025 spiller ud med bedre grundfinansiering af foreningsdanmark.

I løbet af 2024 fulgte vi Sundhedsstrukturkommissionens arbejde tæt. Vi er særligt optagede af, at mennesker med sjældne sygdomme ikke overses i udviklingen af fremtidens sundhedsvæsen. Derfor indsendte vi et høringssvar, hvor vi bl.a. påpegede behovet for en stærk forankring af sjældne patientgrupper i det højt specialiserede sundhedsvæsen. Øgede investeringer i det primære sundhedsvæsen må ikke ske på bekostning af den specialiserede indsats.

2024 var også året, hvor Sjældne Diagnoser var på Folkemødet på Bornholm for første gang. Formålet med deltagelsen var at skabe synlighed omkring sjældne sygdomme og handicap og de vilkår, som sjældenheden medfører. Det var to medlemmer af forretningsudvalget, der repræsenterede Sjældne Diagnoser - sammen med den sjældne zebra, som blev farvelagt i løbet af Folkemødet. Det blev til mange gode dialoger undervejs, og den meget synlige zebra var en påmindelse om, at man med sjældne sygdomme skal være opmærksom og åben for andre muligheder. For når symptomerne på sygdom ikke passer med de gængse forklaringer, bør man overveje mere sjældne sygdomme, når diagnosen stilles.



● John Gerbild og Gitte Krupsdahl

**Se Sjældne Diagnosers repræsentationer:**

[sjaeldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/repraesentationer](https://sjaeldnediagnoser.dk/om-sjaeldne-diagnoser/repraesentationer)



Sjældne-dagen er en international opmærksomhedsdag og i Sjældne Diagnoser satte vi fokus på de små frivillige foreningers betydning for fællesskab for sjældne borgere. Gennem hele februar satte vi fokus på viden og fællesskab og markerede selve Sjældne-dagen med en halvdags-konference, en march gennem Københavns gader og et stort fællesarrangement i Industriens Hus, som bl.a. bød på premiere på en helt ny sjældne-sang, uddeling af to nye Sjældne-priser, som blev overrakt af H.M. Dronning Mary og hyggeligt samvær blandt de mere end 200 deltagere.



- *Sjældne Diagnoser konference om "Det sjældne civilsamfund" på Sjældne-dagen. Der var 150 deltagere fra sjældne-foreninger, større organisationer og en lang række samarbejdspartnere, som bidrog til at perspektivere emnet.*

### **Sjældne-prisen**



*Sjældne-prisen uddeles, når den ægte Sjældne-dag forekommer hvert fjerde år. Sjældne-prisen gives til en person, organisation eller institution, der har gjort noget særligt for mennesker med sjældne sygdomme i Danmark.*

*I 2024 modtog Jane Villemoes, formand for Angelmanforeningen og Jakob Højer, ungpædagog på Rigshospitalet, Sjældne-prisen. Den uddeles næste gang i 2028.*

# Helpline - tværfaglig rådgivning, bisidder og navigator-hjælp

*Sjældne Diagnosers Helpline har i årets løb været en vigtig støtte for personer berørt af sjældne sygdomme og handicap. I 2024 har rådgiverne i Helpline besvaret 594 henvendelser fordelt på 1084 kontakter.*

I årets løb har der været en markant stigning i antallet af forskellige diagnoser, som henvendelserne omhandler - i 2024 blev det til 218 forskellige diagnoser. Det stiller store krav til rådgiverne i Helpline, som bl.a. hjælper med at søge efter viden, undersøge mulighederne for kontakt til andre og finde vej rundt i systemerne. I rådgivningen arbejdes der på at yde hjælp til selvhjælp også i forhold til at få et konstruktivt samarbejde med de mange systemer. Her kan Helplines bisiddere og navigatører være en uvurderlig hjælp.

Udover det høje antal af forskellige diagnoser er problemstillingerne, som personer med sjældne diagnoser står overfor, ofte meget komplekse og involverer samarbejde med mange fagpersoner og flere sektorer. Rådgiverne i Helpline udgør tilsammen et tværfagligt team, der dækker bredt og i fællesskab rådgiver inden for en lang række emner.

Som tidligere år er der stor tilfredshed med rådgivningen og alle der deltog i den årlige tilfredshedsmåling, ville benytte helpline igen ved behov samt anbefale Helpline til andre.

De frivillige bisiddere og navigatører har været flittigt brugt i 2024. Der har været formidlet og gennemført 48 bisidderforløb, hvor en af Sjældne Diagnosers bisiddere deltog i et vigtigt møde. Evaluering viser, at der er stor tilfredshed hos dem, der bruger bisidderordningen. I 2024 har der været 11 navigatorforløb. Her kan navigatøren hjælpe en person eller en familie med at strukturere, prioritere eller navigere i forhold til livet med en sjælden sygdom. Der er ofte brug for flere samtaler og deltagelse ved møder i forskellige sektorer.



## **Helpline er akkrediteret hos RådgivningsDanmark**

*Helplines rådgivning blev akkrediteret for første gang i 2019, og i 2023 blev hele Helpline gen-akkrediteret. Således blev bisidder- og navigatorordningen også akkrediteret, som en af de første af sin slags.*



- *Helplines frivillige bisiddere, navigatorer og rådgivere samlet til netværksdøgn.*

I forbindelse med Helplines akkreditering i 2023 blev rådgivningen, bisidder- og navigatorordningen samlet. Derfor har vi i 2024 også brugt kræfter på at opdatere og distribuere informationsmateriale om den samlede Helpline. Vi har således sendt vores nye folder "Vi kan hjælpe", plakater og øvrigt informationsmateriale rundt til hospitalsafdelinger, kommuner og regioner. Vi arbejder generelt for at udbrede kendskabet til Helpline, så alle, der kan have brug for rådgivning, kan finde vej til rådgiverne, bisidderne og navigatorerne.



**Bestil Sjældne Diagnoser's informationsmateriale her:**

<https://sjældnediagnoser.dk/om-sjældne-diagnoser/bestil-og-download-foldere/>



# Videnshaver og vidensbank

*Sjældne Diagnoser er en vigtig videnshaver. Gennem vores medlemsforeninger, Helpline og andre kanaler indsamler vi værdifuld viden, som danner grundlag for vores arbejde for sjældne borgere*

Hvert 10. år gennemfører vi Guldkundeundersøgelsen, og i 2024 var det tredje gang. Undersøgelsen omsætter sjældne borgeres oplevelser og udfordringer til konkrete tal og fakta. Sjældne borgere kan kaldes "guldkunder", fordi de har mange berøringspunkter med både sundhedsvæsenet og det sociale system. I alt deltog 2.062 sjældne borgere i undersøgelsen i. Vi forventer at afrapportere undersøgelsen i juni 2025.

Vores Helpline modtager henvendelser om mange forskellige emner, og rådgivningen er en vigtig del af vores samlede vidensbank. I 2024 har vi haft fokus på anonym registrering af henvendelser, så vi – med brugernes samtykke – kan bruge den indsamlede viden i vores øvrige arbejde. Hvert år udgiver vi en Helpline-rapport, der sætter spot på de sjældnes behov og vigtigheden af specialiseret rådgivning.

Vi bidrager også til undersøgelser iværksat af andre. I 2024 deltog vi via Danske Patienter i en kortlægning af visse patientgruppers oplevelser med vederlagsfri fysioterapi.

På europæisk plan samles der ligeledes viden om sjældne sygdomme. I 2024 blev Rare Barometer Voices' undersøgelse af diagnostider offentliggjort, hvilket afslørede, at det i gennemsnit tager 4,7 år at få stillet en sjælden diagnose i Europa. På den måde engagerer vi os aktivt i både dataindsamling og formidling af resultater, så danske forhold kan sammenlignes med resten af Europa.

Desuden lancerede Rare Barometer Voices i 2024 en ny undersøgelse om, hvordan det påvirker hverdagen at leve med en sjælden sygdom eller et handicap, som vi også deltager i.

Viden er nøglen til bedre behandling, støtte og forståelse – og vi arbejder hver dag for at styrke og dele den.

## **Guldkundeundersøgelsen**

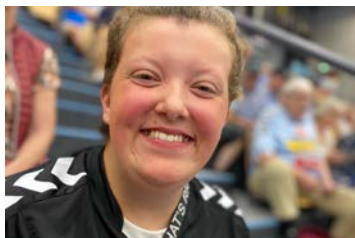
*Guldkundeundersøgelsen blev besvaret af medlemmer af Sjældne Diagnoser's medlemsforeninger og af medlemmer af Sjældne-netværket. Resultaterne af undersøgelsen præsenteres på et formidlingsseminar i juni 2025.*

*Læs mere om Guldkundeundersøgelserne her: [sjaldnediagnoser.dk/guldkundeundersogelse/](https://sjaldnediagnoser.dk/guldkundeundersogelse/)*



# Sjældne-fortællinger

Personlige beretninger om hvordan livet med en sjælden diagnose kan være, er et vigtigt element i den samlede vidensbank.



- Clara, Rasmus og Millie er tre af dem, der har medvirket i en Sjældne- fortælling i 2024.

Viden er en mangelvare på sjældne-området. I Sjældne Diagnoser arbejder vi som nævnt med at indsamle og udbrede viden på flere forskellige måder og en af dem er Sjældne-fortællingerne.

I 2024 har vi udgivet seks Sjældne-fortællinger. Her har man bl.a. kunnet læse om Clara med Noonan syndrom, Rasmus med Möbius syndrom og Millie med Albrights Hereditær Osteodystrofi. Tre meget forskellige fortællinger, men som alle har mødt nogle af de velkendte udfordringer, som diagnosernes sjældenhed medfører. Det er bl.a. lang vej til diagnose, uvished om, hvad fremtiden bringer, og jagten efter mere viden og information.

Foruden at være vigtige videnskilder, har Sjældne-fortællingerne også andre positive virkninger. Sjældne-fortællingen om Clara bidrog til, at der blev sat fokus på den diagnostiske proces og diagnosesikkerhed ift. sjældne sygdomme ved en temadag hos Styrelsen for Patientsikkerhed; Lunas fortælling nåede ud til den brede offentlighed gennem nationale og regionale medier, og så skabte Millies fortælling en helt særlig kontakt til en anden med samme diagnose. Cecilie, mor til Millie, skriver: *Den samtale har til dags dato været det bedste for mig. Jeg har endelig fundet en, der føles som en livline, og selvom AHO ikke er ens, så er der SÅ mange ting - både sygdomsmæssigt og følelsesmæssigt, som jeg kan trække på.*



**Find Sjældne Diagnosers Sjældne-fortællinger her: [sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaldnefortaellinger](https://sjaldnediagnoser.dk/viden/sjaldnefortaellinger)**

# Sjældne-netværket

*De fleste sjældne borgere har ikke en forening at støtte sig til. Derfor driver Sjældne Diagnoser Sjældne-netværket – et fællesskab for dem, der er særligt sjældne.*



## ● Sjældne-træf 2024

I 2024 voksede Sjældne-netværket markant og har nu over 1.250 medlemmer fordelt på mere end 400 diagnosegrupper. Næsten halvdelen af disse grupper består af én enkelt person. Mange medlemmer håber at finde andre med præcis samme sjældne diagnose, men nogle er de første i netværket med deres diagnose.

For at styrke fællesskabet gennemførte vi i 2024 et pilotprojekt med online velkomstmøder for nye medlemmer. Her bød vi dem velkommen og gav råd om, hvordan de bedst kan bruge netværket. Møderne blev en succes med stor opbakning, og vi håber at kunne tilbyde flere lignende aktiviteter fremover – men det kræver ressourcer, vi endnu ikke har.

I januar 2024 afholdt vi det 8. Sjældne-træf for medlemmer af netværket. 50 deltagere med i alt 27 forskellige sjældne diagnoser mødtes til en dag med oplæg og workshops. Trods de vidt forskellige baggrunde var der masser at tale om – fra de vilde udfordringer til de små, magiske øjeblikke i hverdagen. Sjældne-netværket giver plads til erfaringsdeling, støtte og nye venskaber – også for dem, der ellers ville stå helt alene.



**Læs mere om Sjældne-netværket:**

[sjaldnediagnoser.dk/sjaldne-netvaerket/om-sjaldne-netvaerket](http://sjaldnediagnoser.dk/sjaldne-netvaerket/om-sjaldne-netvaerket)

# Sjældne over landegrænser

*Når der er få patienter og endnu færre specialister, er internationalt samarbejde afgørende – især i Europa og Norden.*

I 2024 var der valg til Europa-Parlamentet, og vi opfordrede alle danske kandidater til at støtte et stærkt europæisk samarbejde om sjældne sygdomme. Vi interviewede fire spidskandidater om deres holdninger, og efter valget har vi etableret et godt samarbejde med MEP Stine Bosse (M). Vi arbejder fortsat på at få et samarbejde med flere danske medlemmer af Europa-Parlamentet.



European Reference Networks (ERN) er et vigtigt europæisk initiativ, hvor eksperter deler viden om selv de mest sjældne sygdomme – også i forhold til individuelle patienter. ERN har stort potentiale, blandt andet for forskning og etablering af registre. Der er mulighed for patientrepræsentation i alle 24 netværk og i 2024 deltog tre repræsentanter fra vores medlemsforeninger i arbejdet. Sjældne Diagnoser er desuden en del af det nationale ERN-netværk sammen med sundhedsprofessionelle, regionerne og Sundhedsstyrelsen.

Sjældne Diagnoser er fortsat aktive i EURORDIS – Rare Diseases Europe hvor vi i 2024 blandt andet holdt oplæg på en europæisk konference i Budapest arrangeret af Det Europæiske Økonomiske og Sociale Udvalg. Vi deltager også i EURORDIS' Council of National Alliances og arbejder for at bringe europæiske initiativer ind i en dansk kontekst. Derfor henvendte vi os i 2024 til relevante danske ministre for at få opbakning til en ny europæisk Action Plan for Rare Diseases.

På nordisk plan er vi en del af SBONN – netværket for sjældne brugerorganisationer – samt NNRD, hvor myndigheder, fagfolk og patientrepræsentanter udveksler erfaringer.

Grænser må ikke stå i vejen for viden og fællesskab. Derfor fortsætter vi vores internationale indsats med fuld kraft.

**Læs mere om Nordic Rare Disease Summit:**  
[sjaldnediagnoser.dk/summit](https://sjaldnediagnoser.dk/summit)

**Læs mere om EURORDIS og det europæiske arbejde:**  
[eurordis.org](https://eurordis.org)

## **PROTEKTOR FOR SJÆLDNE DIAGNOSER**

*H. M. Dronning Mary har været protektor for Sjældne Diagnoser siden 2005, og således også i 2024. Formålet med protektoratet er at skabe opmærksomhed om de sjældne sygdoms - og handicapgrupper.*



## **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. I 2024 havde Sjældne Diagnoser 55 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:**  
[sjaldnediagnoser.dk](http://sjaldnediagnoser.dk)



Blekinge Boulevard 2 DK-2630  
Taastrup +45 33 14 00 10  
mail@sjaldnediagnoser.dk  
sjaldnediagnoser.dk