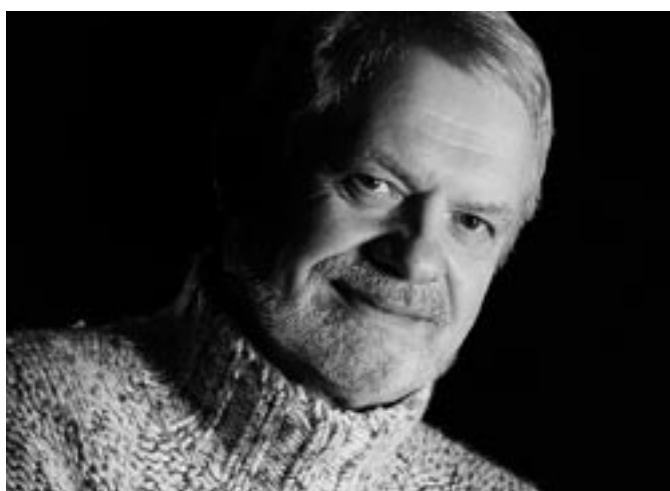


Sjældne Diagnoser

Årsberetning 2006





Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser
Frederiksholms Kanal 2, 3. sal
1220 København K
Telefon: 33 14 00 10
mail@sjældnediagnoser.dk
www.sjældnediagnoser.dk

Redaktion

Torben Grønnebæk (ansvarshavende)
Malene Markussen (redaktør)
Lene Jensen

Layout

Cubit Medialine ApS

Tryk

Discountprint.dk

Fotos

Joachim Rode (forside, side 3 og 4)
PurestockX
Steen Evald (bagside)

Årsberetningen kan frit citeres ved kildeangivelse

ISBN-13: 978-87-989614-3-8

Indhold

- 4 Livet med en sjælden sygdom
- 5 Sjældne Diagnoser som paraplyorganisation
- 6 Sammenhæng i behandlingsforløbet
- 7 Lige rettigheder
- 8 Et nødvendigt samarbejde
- 9 Bedre vilkår for forskning
- 10 Organisationen i 2006
- 11 Medlemsforeninger



Torben Grønnebæk
Formand

Lene Jensen
Direktør

Familier der er ramt af en sjælden sygdom eller et sjældent handicap har ofte meget vanskelige livsvilkår. Hvis det skal lykkes dem at få en rimelig hverdag og et godt og udviklende liv, kræver det ofte en kompleks og vedvarende indsats fra familien selv, fra en række offentlige institutioner og fra frivillige patient- og handicaporganisationer.

I denne årsberetning for 2006 kan du læse om, hvordan Sjældne Diagnoser gennem forskellige aktiviteter arbejder for at understøtte denne indsats.

For den enkelte familie er det meget vigtigt, at der er sammenhæng i behandlingsforløbet både i sundheds- og socialektoren, på tværs af disse sektorer og imellem centrale og decentrale tilbud. En væsentlig del af Sjældne Diagnosers arbejde er at skabe opmærksomhed om dette behov. For mange grupper er der ingen eller kun meget få behandlingsmuligheder. Derfor er det afgørende for Sjældne Diagnoser at få styrket forskningen og det europæiske samarbejde på det sjældne sygdomsområde.

Når man har en sjælden lidelse, kan man ofte føle sig meget alene, fordi kun få kender til eller har hørt om diagnosen. Det er vigtigt at lære, hvordan livet kan håndteres, og det kræver en aktiv indsats fra familien. Her er der ofte stor erfaring og viden at hente fra andre familier i samme situation, og dem kan man møde i de frivillige organisationer på det sjældne område. Synliggørelse af de ressourcer, der findes i de organisationer er derfor centralt for Sjældne Diagnosers arbejde.

God læselyst!

Livet med en sjælden sygdom

Mennesker der rammes af en alvorlig, sjælden sygdom, står over for mange udfordringer. Patientforeningerne spiller en central rolle for, hvordan man lærer at håndtere den nye hverdag.

Op mod 30.000 mennesker lever med en alvorlig, sjælden sygdom i Danmark. Sygdommene er meget forskellige og kan indebære indre eller ydre misdannelser, udviklingshæmning og forkortet livsperspektiv.

Mennesker med sjældne sygdomme og handicap står ofte over for nogle særlige problemstillinger, netop fordi deres lidelser er sjældne. De oplever især problemer med at få stillet den rette diagnose, at få den korrekte behandling samt den nødvendige rådgivning og støtte. Det skyldes hovedsageligt, at der er så lidt viden om disse sygdomme og så få specialister med tilstrækkelig erfaring på området.

Vigtigheden af en patientforening

Noget af det vigtigste, man skal lære, når man får stillet en sjælden diagnose, er, hvordan man håndterer en hverdag med en sygdom, som kun de færreste har hørt om. En sygdom som medfører begrænsninger, både for den ramte og for familien. Her spiller patientforeningerne en særligt stor rolle. For det er ikke hos lægen eller hos socialrådgiveren i kommunen, man finder viden om, hvordan man lærer at leve med sygdommen - hvordan man *mestrer* livet med en sjælden sygdom. Den viden finder man i patientforeningerne, som er det sted, hvor erfaringerne samles og formidles.

Dermed er patientforeningerne et vigtigt supplement til de offentlige tilbud. Det fremgår også af en undersøgelse som Sjældne Diagnoser har foretaget blandt 1.000 familier med sjældne sygdomme og handicap. Den viser, at 80% af de adspurgte finder det vigtigt at have kontakt med andre med samme sygdom. Undersøgelsen viser også, at patientforeningerne dækker et stort behov i forhold til information, vejledning og rådgivning.



I Danmark betegnes en diagnose som sjælden, hvis der er færre end 1.000 tilfælde.



Sjældne Diagnoser som paraplyorganisation

Sjældne Diagnoser arbejder for at forbedre forholdene og varetage interesserne for patienter på det sjældne sygdoms- og handicapområde.

Sjældne Diagnoser er de små og sjældne patientgruppers talerør. Opmærksomheden samler sig ofte om de store patientgrupper i debatten på sundheds- og socialområdet. Derfor er et vigtigt formål med Sjældne Diagnosers arbejde at skabe fokus og synlighed omkring de særlige problemstillinger, der er fælles for patienter med de sjældne lidelser.

I 2006 optog Sjældne Diagnoser endnu en forening i kredsen og tæller nu 34 medlemsorganisationer. Nogle af medlemsforeningerne har flere hundrede medlemmer, andre har under 50. Mange sjældne patientgrupper har slet ikke nogen selvstændig forening, fordi de er så få. Sjældne Diagnoser arbejder ikke kun for medlemsforeningerne, men for patienter på hele det sjældne sygdoms- og handicapområde.

Netværk

En vigtig del af Sjældne Diagnosers arbejde er at skabe netværk medlemsforeningerne imellem. Foreningerne har blandt andet det tilfælles, at de næsten udelukkende er drevet af frivillige kræfter. Sjældne Diagnoser gennemfører årligt seminarer, hvor repræsentanter fra medlemsforeningerne samles en weekend for at diskutere aktuelle temaer. Højt på dagsordenen i 2006 stod erfaringsudvekslingen foreningerne imellem samt Sjældne Diagnosers nye projekt *Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner* (læs mere om projektet på side 7).

Formålet med seminarerne er blandt andet at styrke netværket og samarbejdet mellem medlemsforeningerne. I 2006 udmøntede det sig eksempelvis i, at en af Sjældne Diagnosers medlemsorganisationer inviterede til weekendtur for børn med handicappede søskende på tværs af foreninger og diagnoser. Resultatet blev et par vellykkede dage med masser af erfaringsudveksling i børnehøjde.

Samarbejdet har også bidraget til, at nogle foreninger er gået sammen i mindre netværk til gensidig erfaringsudveksling om foreningsarbejdet. Endvidere repræsenterede en række af medlemsforeningerne i fællesskab de sjældne diagnosegrupper på Rehab-messen, som er en årlig messe for hjælpemidler, afholdt i april 2006 i Bella Centret.

Som paraplyorganisation holder Sjældne Diagnoser medlemsforeningerne opdateret om stort og småt, blandt andet via et elektronisk nyhedsbrev og hjemmesiden samt magasinet *Sjældne Diagnoser*, som i 2006 udkom to gange. Magasinet satte særligt fokus på organiseringen af indsatsen i sundhedsvæsenet for de sjældne sygdoms- og handicapgrupper og på værdien af det frivillige arbejde, der udføres i de små patientforeninger.



Sammenhæng i behandlingsforløbet

Behandlingen af mennesker med sjældne lidelser stiller særlige krav til indsatsen fra sundhedsvæsenet. Men patienterne selv har også meget at tilbyde.

6 Et af Sjældne Diagnosers vigtigste fokusområder er at arbejde for en bedre indsats for mennesker med sjældne, kroniske sygdomme og handicap. Disse grupper er hyppige brugere af sundhedsvæsenet. Mange af lidelserne er komplekse, og derfor skal man som patient tilses af flere forskellige specialister. Det kræver tid og kræfter, og involverer ofte mange forskellige professionelle, eksempelvis læger, sygeplejersker, fysioterapeuter, socialrådgivere, psykologer, diætister og talepædagoger. Derfor har mennesker med sjældne lidelser særligt behov for et velkoordineret og veltilrettelagt behandlingsforløb, der tager højde for både de medicinske, psykologiske, uddannelsesmæssige og sociale aspekter af tilværelsen med en sjælden sygdom.

Foretræde for Sundhedsudvalget

Sjældne Diagnoser arbejder vedvarende for at forbedre organiseringen af denne indsats, blandt andet gennem dialog med politikere og behandlere på det sjældne sygdomsområde. I februar 2006 havde Sjældne Diagnoser foretræde for Folketingets Sundhedsudvalg. Formålet med foretrædet var at belyse en række problemer vedrørende diagnosticering og behandling af sjældne sygdomme og handicap med udgangspunkt i Sundhedsstyrelsens redegørelse fra 2001 *Sjældne handicap: Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet*. Det er Sjældne Diagnosers klare holdning, at der skal følges op på de anbefalinger, redegørelsen beskriver.

Fokus på patienterne og foreningerne

Oftest spiller mennesker med sjældne lidelser hovedrollen i eget sygdomsforløb, fordi de selv må koordinere deres behandling. Det skaber en masse viden og erfaring blandt patienter og i patientforeninger. Disse ressourcer kan udnyttes bedre. En målsætning for Sjældne Diagnosers arbejde er derfor, at patientforeninger ganske enkelt 'sættes på recept'. En fast procedure for kontakt mellem den enkelte patient og andre i samme situation i patientforeningerne vil for alvor åbne op for at mobilisere ressourcer, der sætter fokus på patienten.

Patienternes rolle i behandlingsforløbet har længe været et centralt fokus for Sjældne Diagnosers arbejde, og derfor var det i 2006 oplagt for Sjældne Diagnoser at tage del i udviklingsprojektet *Brugernes Sundhedsvæsen*, der lægger op til en patientreform af det danske sundhedsvæsen. Projektet er igangsat af Innovationsrådet og Huset Mandag Morgen, og Sjældne Diagnoser har via sin repræsentation i sammenslutningen Patientforum sammen med en bred skare af sundhedsvæsenets centrale aktører medvirket aktivt i arbejdet omkring oplægget til patientreformen.

Lige rettigheder

Sjældne Diagnoser igangsatte i 2006 et omfattende projekt, der skal forbedre den sociale indsats over for mennesker med sjældne lidelser. Det skal blandt andet ske ved at inddrage patientforeningernes tilbud.

1. januar 2006 lød startskuddet for Sjældne Diagnosers nye projekt *Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner*.

Baggrunden for projektet er en undersøgelse, som Sjældne Diagnoser foretog i 2005 blandt ca. 1.000 familier med sjældne handicap. Undersøgelsen viste tydeligt, at der er nogle særlige problemstillinger forbundet med at have en sjælden lidelse. Familier der er ramt af sjældne handicap, har flere problemer med det sociale system end mere udbredte handicapgrupper. Undersøgelsen viste også, at de tilbud, som de sjældne handicapgrupper får i deres patientforeninger, er et godt og nødvendigt supplement til den indsats, der tilrettelægges i det sociale system.

Den generelle viden om de sjældne handicap er begrænset, og der er kun ganske få, der ved, hvad det vil sige at leve med en sjælden lidelse i familien. Netop derfor spiller patientforeningerne en væsentlig rolle for de sjældne handicapgrupper. Foreningerne dækker nemlig et stort behov i forhold til information og rådgivning.

Med projektet vil Sjældne Diagnoser sikre, at både behandlere og de ramte familier får konkret viden om, hvad det enkelte handicap indebærer, og hvordan det typisk udvikler sig. Den manglende viden på området betyder nemlig, at familierne ofte ikke får den støtte, de behøver for at klare hverdagen. Udover de sociale ydelser har familierne også et stort behov for praktisk læring om, hvordan de kan leve med handicapet. Derfor lægger projektet op til at udvikle metoder, der sikrer, at familierne bliver henvist til patientforeningerne. Det er i foreningerne, at familierne lærer at mestre livet med de problemer og udfordringer, de sjældne lidelser medfører.

7 Projektet løber over tre år og er finansieret af Satspuljemidlerne.

Sjældne Diagnosers medlemsforeninger er aktivt involveret i det nye projekt *Retssikkerhed for mennesker med sjældne handicap i de nye kommuner*. Andre samarbejdspartnere er:

- Center for Små Handicapgrupper
- Styrelsen for Specialrådgivning og Social Service
- Foreningen af Socialchefer i Danmark
- Kommunernes Landsforening

Et nødvendigt samarbejde

Sjældne Diagnoser spiller en aktiv rolle i at fremme samarbejdet om de sjældne diagnosegrupper både i Danmark og på tværs af landegrænser.

Et samarbejde om patientinteresser er nødvendigt, særligt når det gælder de sjældne sygdoms- og handicapgrupper. Derfor har Sjældne Diagnoser et tæt samarbejde med andre aktører på området både nationalt og i Europa. Sjældne Diagnoser er repræsenteret i Center for Små Handicapgrupper, Videnscenter for Bevægelseshandicap og i Patientforum, der er en sammenslutning af de ni største patientforeninger i Danmark. Derudover er Sjældne Diagnoser i tæt dialog med behandlere, der beskæftiger sig med de sjældne sygdomsgrupper.

I Danmark betegnes en diagnose som sjælden, hvis der er færre end 1.000 tilfælde. Med et så lille patientunderlag er det svært at opbygge tilstrækkelig erfaring og ekspertise på behandlerområdet i Danmark. Derfor er det helt oplagt at samarbejde på tværs af landegrænser i Europa på det sjældne sygdoms- og handicapområde. Et eksempel herpå fandt sted i efteråret 2006, hvor Sjældne Diagnoser holdt et seminar med det svenske videns- og kursuscenter Ågrenska omkring organisering af patientuddannelse på det sjældne sygdomsområde.

Europæisk samarbejde

Forbedring af vilkårene for de sjældne diagnosegrupper på europæisk plan kræver et aktivt engagement. Sjældne Diagnoser er repræsenteret i følgende sammenhænge:

Eurordis er den europæiske sammenslutning på det sjældne sygdomsområde. Organisationen arbejder for at forbedre livskvaliteten for mennesker med sjældne lidelser i Europa. Eurordis repræsenterer mere end 260 foreninger for sjældne sygdomme i mere end 30 lande, og fungerer dermed som talerør for over 30 millioner mennesker med sjældne sygdomme i Europa.

Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) er et udvalg under Det Europæiske Lægemiddelagentur (EMA), som indstiller lægemidler til udpegelse som *orphan drugs*, det vil sige lægemidler til sjældne sygdomme.

Rare Diseases Task Force er en ekspertgruppe nedsat af EU-kommissionen. Gruppens arbejde består blandt andet i at rådgive EU-Kommissionen om sjældne sygdomme.

Rapsody er et to-årigt EU-finansieret Eurordisprojekt, som startede i 2006. Formålet med projektet er at sætte fokus på europæiske netværk og ekspertcentre for mennesker med sjældne sygdomme. Rapsody står for *Rare Disease Patient Solidarity Project*

Capoira er et europæisk projekt initieret af Eurordis. Projektets hovedformål er at øge patienters viden om forskellige aspekter af forskningen, blandt andet retningslinjerne for kliniske afprøvninger. Projektetnavnet CAPOIRA står for *Capacity-building for Patient Organisations to participate In Research Activities*.

Det vurderes, at mellem 24 og 36 millioner mennesker i Europa er ramt af en sjælden lidelse.

Bedre vilkår for forskning

Det står sløjt til med forskningen og udviklingen af lægemidler til sjældne sygdomme i Danmark. Sjældne Diagnoser ønsker en national strategi på området.

Mennesker med alvorlige, sjældne sygdomme har i høj grad brug for, at der er mulighed for behandling for deres lidelse. De lægemidler, der anvendes til at diagnosticere, forebygge eller behandle sjældne sygdomme kaldes *orphan drugs*, eller på dansk: forældreløse lægemidler.

Forskningen og udviklingen af lægemidler til sjældne sygdomme har ikke høj prioritet hos medicinalvirksomhederne. Det skyldes blandt andet, at omkostningerne ved forskning og udvikling af *orphan drugs* er store, og at patientgrupperne er små.

På europæisk plan er der betydeligt højere aktivitet på forskningsområdet, end der er i Danmark. Det europæiske samarbejde giver et langt større patientunderlag at arbejde med. Det betyder ikke kun et kvalitetsløft i behandlingen af de sjældne lidelser. Det vil også skabe et bedre grundlag for vidensopbygning og forskning – til gavn for nuværende og kommende patienter.

Derfor er det naturligt for Sjældne Diagnoser at deltage i en række relevante arrangementer på europæisk plan. Under en konference i Madrid i efteråret 2006 bidrog Sjældne Diagnoser aktivt i diskussionen om flere behandlingsmuligheder for de sjældne sygdomsgrupper gennem bedre vilkår for *orphan drugs*. Også vilkårene for kliniske forsøg vedrørende ny medicin var på dagsordenen.

Konferencen var arrangeret af EPPOSI, som er en europæisk sammenslutning af patienter, industri og forskere. Sjældne Diagnoser skal være vært ved den næste EPPOSI-konference, som afholdes i København i oktober 2007.

Der findes mellem 5.000 og 8.000 forskellige sjældne diagnoser på verdensplan.



Organisationen i 2006

Sjældne Diagnosers øverste myndighed er repræsentantskabet, som består af en eller to personer fra hver af Sjældne Diagnosers medlemsforeninger.

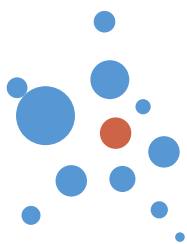
Repræsentantskabet vælger et forretningsudvalg, som består af formand og fire medlemmer samt suppleanter. Forretningsudvalget arbejder efter de retningslinjer, repræsentantskabet beslutter. De daglige opgaver i sekretariatet udføres under ledelse af Sjældne Diagnosers forretningsudvalg.

Forretningsudvalg

Torben Grønnebæk (formand)	WilsonPatientforeningen
Birthe Byskov Holm (næstformand)	Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta
Torben Friis Nielsen (kasserer)	ImmunDefektForeningen
Betina Winther Boserup	Ehlers-Danlos Foreningen
Henning Oettinger	Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen
Christian Rothe Schultz (suppleant)	Crouzonforeningen
Liselotte Wesley Andersen (suppleant)	Dansk Forening for Tuberøs Sclerose

Medlemsforeninger

22q11 Foreningen Danmark	www.22q11.dk
Alfa-1-foreningen	www.alfa-1.dk
Angelmanforeningen i Danmark	www.angelman.dk
Crouzon-foreningen i Danmark	www.crouzon.dk
Danmarks Apertforening	www.apert.dk
Danmarks Bløderforening	www.bloderforeningen.dk
Dansk forening for Albinisme	www.albinisme.dk
Dansk forening for Neurofibromatosis Recklinghausen	www.nfrecklinghausen.dk
Dansk forening for Osteogenesis Imperfecta	www.dfoi.dk
Dansk forening for Tuberøs sclerose	www.tsdanmark.dk
Dansk Spielmeyer-Vogt forening	www.dsvf.dk
Dansk Tourette Forening	www.tourette.dk
Ehlers-Danlos foreningen i Danmark	www.ehlers-danlos.dk
Foreningen for Möbius syndrom i Danmark	www.moebiussyndrom.dk
Foreningen for Von Hippel-Lindau	www.vhl-danmark.dk
Galaktosæmiforeningen i Danmark	www.galactosaemia.dk
Gaucher Foreningen i Danmark	www.gaucherforeningen.dk
Handicappede Børn uden diagnose	www.hbud.dk
Immun Defekt Foreningen	www.idf.dk
Landsforeningen af arm/ben defekte	www.arm-bendefekte-amc.dk
Landsforeningen for Marfan syndrom	www.marfan.dk
Landsforeningen for medfødt blæreektopi	www.lfmb.dk
Landsforeningen for Prader-Willi Syndrom	www.prader-willi.dk
Landsforeningen for Sotos syndrom	www.sotossyndrom.dk
Landsforeningen for væksthæmmede	www.lfvdk.dk
Landsforeningen mod Huntingtons Chorea	www.lhc.dk
Landsforeningen Rett syndrom	www.rett.dk
Landsforeningen til bekæmpelse af Cystisk Fibrose	www.cf-dk.org
Mitokondrie-foreningen i Danmark	www.mitokondrie.dk
Polycytæmiforeningen i Danmark	www.pv-foreningen.dk
Porfyriforeningen Danmark	www.porfyriforeningen.dk
Rygmarvsbrokforeningen af 1988	www.rygmarvsbrokforeningen.dk
UniqueDanmark	www.uniquedanmark.dk
Wilsonpatientforeningen	www.wilsons.dk



Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser
Frederiksholms Kanal 2, 3. sal
DK-1220 København K
Telefon: 33 14 00 10
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail@sjaeldnediagnoser.dk

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.

