



# Sjældne Diagnoser

## ● Hvad er Sjældne Diagnoser?

Sjældne Diagnoser er en selvstændig paraplyorganisation for p.t. 52 små, landsdækkende patientforeninger for familier med sjældne sygdomme og handicap.

Mange tusinde borgere lever med en alvorlig, sjælden sygdom i Danmark. Sygdommene er meget forskellige og kan indebære indre og ydre misdannelser, udviklingshæmning og forkortet livsperspektiv. I nogle tilfælde er der hverken medicin eller anden behandling at få. De fleste af sygdommene er arvelige og genetisk betingede.

Mennesker med sjældne diagnoser står ofte over for nogle særlige problemstillinger, netop fordi deres lidelser er sjældne. Der eksisterer kun ganske lidt viden om, hvad diagnosen fører med sig. Samtidig er kompleksiteten stor, fordi mange tilstande typisk er til stede på samme tid. Det giver behov for kontakt til mange forskellige fagfolk og fagmiljøer, inden for såvel sundhedsvæsenet som det sociale system og uddannelsessystemet. Undersøgelser viser, at familier, der er ramt af sjældne sygdomme og handicap, oplever flere problemer i kontakten til det sociale system end andre handicapgrupper.

I patientforeningerne findes stor viden om det at leve med en sjælden sygdom. Derfor anvendes foreningerne både til erfaringsudveksling og rådgivning. Foreningernes egne rådgivningstilbud anvendes mere end samtlige andre rådgivningstilbud, der findes, tilsammen.

Formålet med Sjældne Diagnosers arbejde er at varetage interesserne og forbedre vilkårene for de sjældne sygdoms- og handicapgrupper – uanset om der findes en patientforening for den pågældende diagnose eller ej. Sjældne Diagnoser gennemfører endvidere projekter med henblik på skabelse af ny viden og metodeudvikling omkring det at leve med en sjælden sygdom. Endelig skaber Sjældne Diagnoser rum for erfaringsudveksling mellem de frivillige i foreningerne og understøtter foreningernes arbejde. Sjældne Diagnoser finansieres af tips-lottomidler, bidrag fra almene fonde med videre samt af nationale og internationale projektmidler.

Sjældne Diagnoser blev stiftet i 1985 under navnet Kontaktudvalg for Mindre Sygdoms- og Handicapforeninger. Organisationen har gennem de seneste år været i hastig udvikling, og også organisationens internationale engagement, især i den europæiske sjældne-organisation EURORDIS, er gennem de seneste år blevet omfattende.

Sjældne Diagnoser er under protektion af HKH Kronprinsesse Mary.

Læs mere på [www.sjaeldnediagnoser.dk](http://www.sjaeldnediagnoser.dk)

## ● Hvem er Sjældne Diagnoser?

Repræsentantskabet, som består af medlemsforeningerne, mødes to gange årligt. Mellem repræsentantskabsmøderne ledes organisationen af et forretningsudvalg bestående af ni personer, der arbejder på frivillig basis. Sjældne Diagnoser betjenes af et mindre, professionelt sekretariat.

### **Formand: Birthe Byskov Holm**

e-mail: [bbh@sjaldnediagnoser.dk](mailto:bbh@sjaldnediagnoser.dk)

- Uddannelse: ● Cand. jur.  
Tillidshverv: ● Formand for Sjældne Diagnoser, 2009 – i dag  
● Medlem af EURORDIS Board og en række europæiske fora omkring sjældne sygdomme og handicap 2012 – i dag  
● Næstformand for og medlem af den europæiske komité for godkendelse af medicin til sjældne sygdomme (COMP) 2002 – 2015  
● Formand/næstformand for Dansk forening for Osteogenesis Imperfecta 1987- 2013
- Erhvervskarriere: ● Privat praktiserende advokat, 2003- 2013  
● Kontorchef/regionschef i Centraladministrationen, 1981-2002



### **Direktør: Lene Jensen**

e-mail: [lj@sjaldnediagnoser.dk](mailto:lj@sjaldnediagnoser.dk)

- Uddannelse: ● Cand. polit.  
Politiske hverv: ● Medlem af folketinget, 2001-2006  
● Næstformand, Socialdemokratiet 1996-2002
- Erhvervskarriere: ● Direktør for Danmarks Bløderforening samt Sjældne Diagnoser 2006 – 2012, direktør for Sjældne Diagnoser 2012 – idag  
● Forbundsøkonom 1993-2001



### **Forretningsudvalg:**

- Formand: Birthe Byskov Holm, Dansk Forening for Osteogenesis Imperfecta
- Liselotte Wesley Andersen, Dansk Forening for Tuberøs Sclerose
- Per Skramsø, Ehlers-Danlos foreningen i Danmark
- Preben Sindt, Landsforeningen Rett Syndrom
- Mette Grentoft, Dansk forening for Williams Syndrom

### **Suppleanter:**

- Annika Dybdal, Protein Nedbrydnings Defekt foreningen
- Jane Villemoes, Angelmanforeningen i Danmark
- Søren Lildal, Danmarks Apertforening

Se liste over Sjældne Diagnosers medlemsforeninger på:  
<http://sjaldnediagnoser.dk/medlemsforeninger/>