



Sjældne Diagnoser

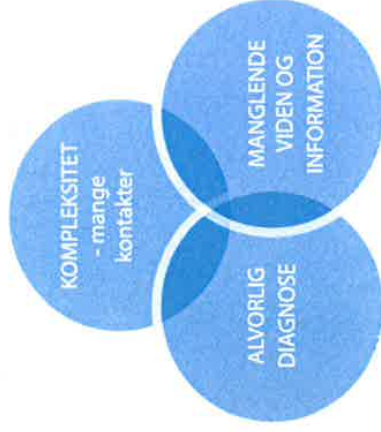
FAKTA-ARK

Sjældne sygdomme og handicap

Sjældne sygdomme og handicap er **medfødte, kroniske, komplekse** og **alvorlige** sygdomme og syndromer. **De fleste patienter er børn**, men enkelte diagnoser manifesterer sig først i voksen-alderen.

Nogle syndromer er særligt komplicerede og indebærer, at en række tilstande er til stede på samme tid. At diagnoserne er sjældne betyder selvsagt, at kun få personer har samme diagnose. **Hyppigheden er 1-2 ud af 10.000 borgere** eller derunder, svarende til **max. 1.000 danskere** med samme diagnose. De fleste diagnose-grupper er dog langt mindre.

Det anslås, at der er ca. 800 diagnoser til stede i Danmark, og at **30.000 – 50.000 borgere er ramt**. De sjældne borgere – patienter og pårørende – lever med særlige udfordringer. En særlig indsats i sundheds-systemet og den sociale sektor er påkrævet, og der er typisk kontakt til et stort antal fagpersoner. **Samtidig er der kun lidt viden** om de sjældne sygdomme og dét at leve med dem.



Foreningslandskab

Sjældne borgere har ikke samme muligheder som andre for at organisere sig i foreninger, dertil er de ofte for få. Alligevel findes den største del af den samlede viden om at leve med sjældne sygdomme og handicap i de små foreninger.

Sjældne Diagnoser er **paraplyorganisation** for **pt. 52 foreninger**, der tilsammen har godt 200 forskellige diagnoser og ca. 12.500 medlemmer. Sjældne Diagnoser ledes af et frivilligt forretningsudvalg, der består af et lille, lønnet sekretariat.

Sjældne Diagnoser driver også **Sjældne-netværket** for særligt sjældne borgere. Pt. har netværket ca. 550 medlemmer, repræsenterende **ca. 170 diagnoser**. 56 medlemmer er helt alene med deres diagnose.

Alt i alt er der gennem Sjældne Diagnoser kontakt med sjældne borgere indenfor ca. **370 forskellige diagnoser**. Hertil kommer et omfattende nordisk og internationalt netværk, som giver kontakt til endnu flere diagnosegrupper.

Yderligere information

- Sundhedsstyrelsens nationale strategi for sjældne sygdomme (2014 - <http://sundhedsstyrelsen.dk/da/udgivelser/2014/national-strategi-for-sjaeldne-sygdomme>)
- Socialstyrelsens vidensnotat om sjældne handicap (<http://socialstyrelsen.dk/udgivelser/mennesker-med-sjaeldne-handicap>)
- Sjældne Diagnoser vidensunivers (<http://viden.sjaeldnediagnoser.dk/>)

DER ANSLÅS AT VÆRE CA. 800 FORSKELLIGE SJÆLDNE DIAGNOSER TIL STEDE I DANMARK — PÅ EUROPÆISK PLAN ER DER 5.000-8.000. DAGENS DELEGATION HAR MED FØLGENDE DIAGNOSER AT GØRE:



Birthe Byskov Holm, formand for Sjældne Diagnoser

Birthe Byskov Holm, formand for Sjældne Diagnoser – Osteogenesis Imperfecta

Osteogenesis Imperfecta (OI) er en arvelig misdannelse i bindevævet, der medfører øget tendens til knoglebrud, forstyrrelser i knoglevæksten og fejlstillinger af led og knogler. Der er ofte ryg- og andre led problemer, tandproblemer, hørenedsættelse og tynd hud. Der findes flere typer af OI i meget varierende sværhedsgrader. Nogle børn betegnes som Glasbørn og kan have 100 brud eller mere i deres første leveår.

Michael har OI i svær grad, er i dag 32 år og har en bachelorgrad i historie. Der findes ca. 300 OI-patienter i Danmark.



Birthes søn, Michael



Mette Grentoft, formand for Dansk Forening for Williams Syndrom

Mette Grentoft, formand for Dansk forening for Williams syndrom – Williams syndrom

Williams syndrom er komplekst, da det indebærer symptomer fra mange af kroppens organer. Der ses bl.a. hjertefejl, forhøjet blodtryk, misdannelser af nyre- og urinveje, væksthæmning, øjensymptomer, tandsymptomer og spiseproblemer, udviklingshæmning, overfølsomhed for lyde og meget mere.

Maggie har Williams i udpræget grad, er i dag 16 år og går på specialskole. Foreningen kender til ca. 130 tilfælde af Williams syndrom i Danmark.



Mettes datter, Maggie



Anja Nielsen, medlem af Sjældne-netværket

Anja Nielsen, medlem af Sjældne-netværket – Noonan syndrom

Noonan syndrom er en kromosomfejl, der viser sig ved hjertefejl, væksthæmning, fejlstillede fødder/tæer, dårlig motorik, dårligt syn, indlæringsvanskeligheder, ekstremt mange bakterie- og virusinfektioner og mange psykosociale problemer. Der er meget store variationer i syndromets fremtræden.

Camilla har Noonan i middelsvær grad, er i dag 21 år gammel og i gang med STU. Der er 14 medlemmer af Sjældne-netværket, der har Noonan syndrom, der dermed er én af de største diagnosegrupper i dette netværk.



Anjas datter, Camilla



Lene Jensen, direktør for Sjældne Diagnoser

Lene Jensen – Sjældne Diagnosers sekretariat

Sjældne Diagnoser ledes af et frivilligt forretningsudvalg, bistået af et lønnet sekretariat med i alt knapt 4 årsværk.

Sekretariatet har til huse i Handicaporganisationernes Hus i Høje Taastrup og varetager opgaver i relation til fortalevirksomhed, vidensudvikling og platformsopgaver for Sjældne Diagnosers mange medlemsforeninger.