

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 sundhedssy-stemet 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.

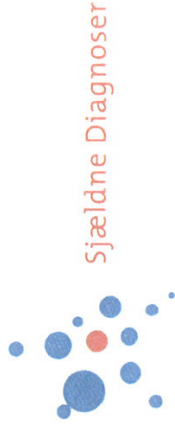
Foreningslandskab

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.

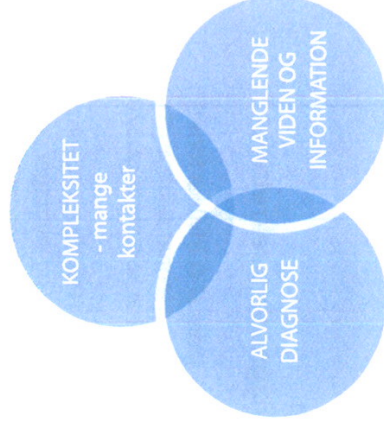
Sjældne Diagnoser er **paraplyorganisation for pt. 52 foreninger**, der tilsammen har godt 200 forskellige diagnoser og ca. 12.500 medlemmer. Sjældne Diagnoser ledes af et frivilligt forretningsudvalg, der består af et lille, lønnet sekretariat.

Sjældne Diagnoser driver også **Sjældne-netværket** for særligt sjældne borgere. Pt. har netværket 550 medlemmer, repræsenterende **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 net-værk, som giver kontakt til endnu flere diagnosegrupper.



Sjældne Diagnoser



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 (2014 - <http://socialstyrelsen.dk/udgivelser/menne-sker-med-sjaeldne-handicap>)
- Sjældne Diagnoser's vidensunivers (<http://viden.sjaeldnediagnoser.dk/>)
- Kontakt: mail@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 – Osteogenesis Imperfecta



Birthe Byskov Holm, formand for Sjældne Diagnoser

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 – Williams syndrom



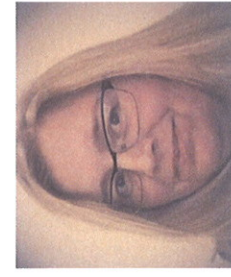
Mette Grentoft, formand for Dansk Forening for Williams Syndrom

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 – Sjældne Diagnoser sekretariat



Lene Jensen, direktør for Sjældne Diagnoser

Sjældne Diagnoser ledes af et frivilligt forretningsudvalg, bistøet af et lønnet sekretariat med i alt knapt 4 årsværk. Vi har kontakt til ca. 370 forskellige diagnoser.

Sekretariatet har til huse i Handicaporganisationes Hus i Høje Taastrup og varetager opgaver i relation til fortalevirksomhed, videns udvikling og platformsopgaver for Sjældne Diagnoser og mange medlemsforeninger.