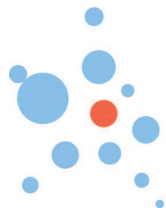


Noget om

SJÆLDNE DIAGNOSER



Sjældne Diagnoser

HVEM ER VI?

Sjældne Diagnoser er en organisation for små foreninger, der har medlemmer som lever med sjældne sygdomme og handicap tæt inde på livet – patienter og pårørende.

Nogle af foreningerne har flere hundrede medlemmer. De fleste har dog kun ganske få, fordi der er så få mennesker, der har den sjældne sygdom. Foreningerne drives langt overvejende af frivillige, der laver aktiviteter, medvirker til udvikling og udbredelse af viden og skaber rammer for hjælp til selvhjælp.

Mere end 50 små sjældne foreninger er medlem af Sjældne Diagnoser.

LÆS MERE

Læs mere om Sjældne Diagnoser:
www.sjaeldnediagnoser.dk

Se en liste over Sjældne Diagnosers medlemsforeninger:
www.sjaeldnediagnoser.dk/medlemsforeninger

Sjældne Diagnoser arbejder på tværs af alle sjældne foreninger, netværk og diagnoser. Vi er det fælles talerør – også for dem, som er så sjældne, at de ikke har en forening.

Vi fungerer også som platform for foreningernes arbejde. Vi skaber og formidler viden om at leve med sjældne sygdomme og handicap. Vores arbejder skal bidrage til at sjældne borgere kan mestre deres hverdag så godt som muligt. Vi arbejder også internationalt.

Vi har et lille, lønnet sekretariat i Handicap-organisationernes Hus i Høje Taastrup. Finansieringen kommer fra offentlige udlodningsmidler samt fra offentlige og private projektmidler, fondsmidler mv. Også mange frivillige er med i arbejdet.

Sjældne Diagnoser er medlem af Danske Patienter og EURORDIS – Rare Diseases Europe.

Sjældne Diagnoser har også konkrete tilbud til foreningernes medlemmer og andre sjældne borgere:

HELPLINE OG SJÆLDNE-NETVÆRKET

Helpline giver gratis og anonym rådgivning til patienter og pårørende berørt af sjældne sygdomme. Et professionelt og engageret rådgiverteam er klar ved telefon og mailbox med information, støtte og rådgivning. Alle rådgivere har indgående kendskab til livet med sjældne sygdomme og handicap.

Gennem Helpline har sjældne borgere mulighed for at få hjælp fra en frivillig bisidder til vigtige møder. Hvis udfordringerne er omfattende, er der også mulighed for at få individuel støtte fra en frivillig sjældne-navigator, der kan hjælpe i længere forløb.

Helpline tilbyder gratis information, mestringsstøtte og rådgivning.

Helpline hjælper også med at skabe kontakt til andre i samme situation. Både gennem foreningerne og gennem Sjældne-netværket, hvor mennesker med ultra-sjældne sygdomme kan finde hinanden.

Sjældne-netværket giver mulighed for kontakt mellem ultra sjældne borgere.

LÆS MERE

Læs mere om Helpline:
www.sjaeldnediagnoser.dk/helpline

Læs mere om Sjældne-netværket:
www.sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket



Neurofibromatosis Recklinghausen, Osteogenesis Imperfecta og Helsmoortel Van der Aa/ADNP syndrom er blandt de mange sjældne sygdomme, som kun få har hørt om.

Sjældne Diagnoser arbejder for alle, der har sjældne sygdomme og handicap tæt inde på livet.



KONTAKT

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

 +45 3314 0010

 mail@sjaeldnediagnoser.dk

 www.sjaeldnediagnoser.dk

Fold ud og se mere:



HVAD ER SJÆLDNE SYGDOMME OG HANDICAP?

I Danmark kaldes en sygdom sjælden, når 1-2 personer ud af 10.000 har den. Det svarer til 500-1.000 danskere.

Langt de fleste diagnosegrupper er dog meget mindre end 500. Nogle er helt alene om at have en bestemt sjælden sygdom. I alt er der 30.000 – 50.000 danskere, der har én af de ca. 800 sjældne diagnoser, der kendes i Danmark. I hele Europa findes der 5.000 – 6.000 forskellige sjældne diagnoser.

De sjældne sygdomme er fortrinsvis medfødte og genetisk bestemt, samt alvorlige. Sygdommene kan ikke helbredes og er meget forskellige. Ofte er flere tilstande til stede på samme tid, f.eks. indre og ydre misdannelser og/eller udviklingshæmning.

For nogle betyder den sjældne sygdom et forkortet livsperspektiv. Andre kan leve forholdsvis normalt med den rette støtte.

De fleste diagnosticeres i barndommen og det er hele familien, der påvirkes. Men også i voksenalderen kan den sjældne sygdom vise sig og ændre vilkårene for hverdagslivet for både patient og pårørende.

De sjældne sygdomme er fortrinsvis medfødte og genetisk bestemt. Derfor er mange af patienterne børn.

Der fordres en særlig indsats omkring både diagnostik, behandling og social støtte, når sygdommen er sjælden. Men sjældenheden betyder, at der mangler ekspertise – kun få læger, sygeplejersker, socialrådgivere og andre fagpersoner har tilstrækkelig viden til at stille den rigtige diagnose og give den rette støtte.

Derfor er der brug for mere viden om sjældne sygdomme og handicap.

LÆS MERE

Få mere viden om sjældne sygdomme og handicap i Sjældne Diagnosers vidensunivers:

www.viden.sjaeldnediagnoser.dk

Læs mere om indsatsen for sjældne sygdomme og handicap i den danske nationale strategi – vi har samlet materiale her:

www.sjaeldnediagnoser.dk/national-strategi

SJÆLDNE BORGERE



Freja (tv.) er 11 år og har den ultra-sjældne diagnose Shwachman Diamond syndrom. **Silje** (th.) på 6 år er Frejas lillesøster – Silje har ikke diagnosen.

- **Shwachman Diamond syndrom** rammer fortrinsvis bugspytkirtel, knoglemarv og knogler, men lever, nyrer, tænder og immunsystem kan også være påvirket.



Rune er 31 år og har den sjældne diagnose Osteogenesis Imperfecta. Rune arbejder som socialrådgiver i en midtjysk kommune.

I Danmark
kendes der til ca.
800 forskellige
sjældne diagnoser.

– hvor mange
kender du?

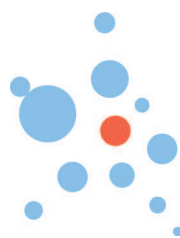
Waldenströms Sygdom
Prader-Willi Syndrom
Williams Syndrom Sotos Syndrom
Primær Hyperoxaluri Type 1 Huntingtons Sygdom
Sideroblast Anæmi **Wolf Hirschhorn Syndrom**
Imun Defekt Pheland-McDermid Syndrom
Aniridi **Smith-Magenis Syndrom**
Osler Spielmeier-Vogt
Silver Russell Syndrom Dværgvækst
von Hippel-Lindau Von Willebrands Sygdom
Angelman Syndrom
Progressiv Supranukleær Parese Weber Christian Syndrom
Cystisk Fibrose
Arnold Chiaris Syndrom
von Gierkes Syndrom
Neurofibromatosis P

- **Osteogenesis imperfecta (OI)**, også kaldet medfødt knogleskørhed, er en bindevævssygdom. Både knogler, muskler, sener, led, hud, organer, blodkar og tænder kan være berørt af sygdommen.



Maggie er 18 år og har den sjældne diagnose Williams Syndrom. Maggie går på STU (en Særligt Tilrettelagt Ungdomsuddannelse).

- **Williams syndrom** medfører bl.a. psykomotorisk udviklingshæmning, hjertefejl, stærkt forhøjet blodtryk samt særlige ansigtstræk, overfølsomhed for lyde, en udadvendt adfærd og stor taleglæde.



Sjældne Diagnoser



SJÆLDNE FORTÆLLINGER

Læs beretninger fra mennesker, der lever med sjældne sygdomme og handicap her:

[viden.sjaeldnediagnoser.dk/
alle-personlige-beretninger](https://viden.sjaeldnediagnoser.dk/alle-personlige-beretninger)



*HHK Kronprinsesse Mary er
protektor for Sjældne Diagnoser*

*I denne folder finder du information om
Sjældne Diagnoser, vores medlemsforeninger
og om de tilbud, vi har til sjældne borgere
- patienter og pårørende, der lever med
sjældne sygdomme og handicap.*

Udgivet: august 2018

Ansv. red.: Lene Jensen

SJÆLDNE DIAGNOSER

Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup

+45 3314 0010
mail@sjaldnediagnoser.dk
www.sjaldnediagnoser.dk