

Forløbsbeskrivelse

Børn, unge og voksne
med mistænkt eller
diagnosticeret sjælden
sygdom, som medfører
betydelig og varigt nedsat
funktionsevne

Anbefalinger til tilrettelæggelse af forløb
Viden om målgruppen

Maj 2025

Publikationen er udgivet af

Social- og Boligstyrelsen

Edisonsvej 1

5000 Odense C

Tlf.: 72 42 37 00

E-mail: info@sbst.dk

www.sbst.dk

Indhold udarbejdet af Social- og Boligstyrelsen.

1. udgave april 2019

2. udgave maj 2025

Billeder i publikationen er venligst stillet til rådighed af de fotograferede og organisationen Sjældne Diagnoser.

Layout: 4PLUS4

Download eller læs forløbsbeskrivelsen på www.sbst.dk

Der kan frit citeres fra forløbsbeskrivelsen med angivelse af kilde.

ISBN: 978-87-85236-65-4

Overordnede ændringer i 2. udgave

I den reviderede udgave af forløbsbeskrivelsen er målgruppen udvidet til at omfatte personer i alle aldre. Det er desuden præciseret, at publikationen omhandler personer med betydelig og varigt nedsat funktionsevne og deraf følgende behov for højt specialiserede indsatser på social- og specialundervisningsområdet.

2. udgave afspejler en faglig udvikling på socialområdet, hvor begreber og afledt praksis inden for rehabilitering, habilitering og recovery-orientering fylder tiltagende, medførende et øget fokus på, at indsatser er helhedsorienterede og tager afsæt i personens indefra-perspektiv. Barnets lov, som trådte i kraft januar 2024, har også sat sit præg på 2. udgave.

Med ønsket om at gøre forløbsbeskrivelsen lettere tilgængelig og anvendelig for praksis, er 2. udgave afkortet betydeligt. I tillæg til forløbsbeskrivelsen udgives en bilagsrapport med uddybet formidling af den viden, som ligger til grund for forløbsbeskrivelsen og anbefalingerne.

Indhold

1. Introduktion.....	4
Målgruppe	4
Formål.....	4
Hvem er forløbsbeskrivelsen skrevet til?	4
Læsevejledning	5
2. Anbefalinger	7
Anbefaling 1 Vidensberedskab om sjældne sygdomme	8
Anbefaling 2 Rettidig afklaring og iværksættelse af indsatser	10
Anbefaling 3 Indsats med afsæt i den enkelte.....	12
Anbefaling 4 Netværksstøtte.....	14
Anbefaling 5 Koordinering og understøttelse af overgange	16
3. Viden om målgruppen	19
Aktører i indsatser omkring målgruppen.....	22
Registeranalyser af målgruppen	23
Målgruppens udfordringer og behov for støtte	25
Pårørende til målgruppen	28
4. Referencer	32

1. Introduktion

Social- og Boligstyrelsen udarbejder vejledende faglige forløbsbeskrivelser eller andre typer af vidensprodukter om den højt specialiserede indsats for målgrupper, som er omfattet af den nationale koordinationsstruktur.

I 2019 blev forløbsbeskrivelsen "Børn og unge med sjældne handicap" udgivet, og den foreligger nu i en 2. udgave, hvor målgruppen er udvidet til at omfatte alle aldre. Revideringen baseres på en fornyet litteratur- og registersøgning. Forløbsbeskrivelsen er revideret i samarbejde med en følgegruppe bestående af organisations- og specialistepræsentanter¹, og der skal lyde et stort tak til følgegruppen for dens entusiasme og store bidrag.

Sjældne Diagnoser, en sammenslutning af 55 foreninger for borgere berørt af sjældne sygdomme og handicap, har, sammen med de fotograferede, venligst stillet de i forløbsbeskrivelsen anvendte billeder til rådighed.

Målgruppe

Der er over 800 sjældne diagnoser i Danmark og mellem 30.000 og 50.000 danskere skønnes at leve med en sjælden diagnose². Målgruppen for forløbsbeskrivelsen er personer med mistænkt eller diagnosticeret sjælden sygdom, som medfører en betydelig og varigt nedsat funktionsevne³. Når mistænkt sjælden sygdom medtages, er det fordi personer med sjældne sygdomme kan afvente længe, af og til i årevis eller forgæves, før den rette diagnose bliver stillet⁴.

Sjældenheden er i forløbsbeskrivelsens afgrænsning det centrale kendetegn for målgruppen, og fokus er på de støttebehov, der følger heraf. Derudover er målgruppen særdeles forskelligartet.

Formål

Forløb til målgruppen kan ikke beskrives lineært, men vil udgøre en cirkulær proces, hvor adgang til højt specialiseret viden, kontinuerlig koordinering, inddragelse, netværksstøtte og justering af indsatser er afgørende elementer for at sikre sammenhæng og kvalitet i indsatsen.

Med forløbsbeskrivelsen ønsker Social- og Boligstyrelsen at understøtte, at indsatser på social- og specialundervisningsområdet tilrettelægges med et indhold og i en form, som afspejler og imødekommer målgruppens særlige og højt specialiserede behov.

Hvem er forløbsbeskrivelsen skrevet til?

Forløbsbeskrivelsen er målrettet kommunale ledere med ansvar for planlægning, tilrettelæggelse og implementering af højt specialiserede indsatser til målgruppen, samt fagpersoner, omsorgsgivere, pårørende og relevante interessegrupper, der er relateret til målgruppen.

1 For uddybende information om forløbsbeskrivelsens udarbejdelse og sammensætning af følgegruppen henvises til bilagsrapporten.

2 Indenrigs- og Sundhedsministeriet: <https://www.ism.dk/sundhed/sygdomme/sjaeldne-sygdomme>

3 Se mere om funktionsevne i bilagsrapportens kapitel 2 om centrale begreber anvendt i forløbsbeskrivelsen.

4 National strategi for sjældne sygdomme, Statusevaluering og anbefalinger til den fremtidige indsats, Sundhedsstyrelsen, 2018

Læsevejledning

Kapitel 2 formidler Social- og Boligstyrelsens fem anbefalinger om indhold og tilrettelæggelse af forløb til målgruppen. Kapitel 3 beskriver målgruppens fælles karakteristika og behov for støtte.

Der udgives en bilagsrapport samtidig med forløbsbeskrivelsen. I bilagsrapporten redegøres for følgegruppens sammensætning, centrale faglige begreber, som anvendes i forløbsbeskrivelsen, udfoldes og den refererede viden, som ligger til grund for beskrivelsen, uddybes.

Illustration af Social- og Boligstyrelsens anbefalinger



Model: Temaer i Social- og Boligstyrelsens anbefalinger. Modellen er en visualisering af temaerne i Social- og Boligstyrelsens fem anbefalinger om indhold og tilrettelæggelse af forløb til målgruppen for forløbsbeskrivelsen.



2. anbefalinger

Det optimale forløb for en person med en konstateret eller mistænkt sjælden sygdom ser ikke ud på én måde. I alle tilfælde skal forløbet planlægges og indsatser tilrettelægges ud fra en vurdering af de individuelle støttebehov, ressourcer, håb, ønsker og drømme. For at imødekomme målgruppens fælles støttebehov kan der imidlertid identificeres nogle fællestræk, som karakteriserer det gode forløb.

Social- og Boligstyrelsens fem anbefalinger afspejler den aktuelt bedste viden om, hvordan man understøtter trivsel og udvikling hos personer med mistænkt eller diagnosticeret sjældne sygdomme, som medfører betydelig og varigt nedsat funktionsevne. Anbefalingerne er forbundne og påvirker hinanden gensidigt. Anbefalingerne er angivet nedenfor og udfoldes på de næste sider.

Social- og Boligstyrelsen anbefaler

Vidensberedskab om sjældne sygdomme

1

...at kommunerne samarbejder med hinanden og med de højt specialiserede kommunale, regionale, nationale og private vidensmiljøer om at opspore, etablere og opretholde et vidensberedskab på sjældneområdet på tværs af ressort- og fagområder, som kan mobiliseres i forbindelse med tilrettelæggelse af forløb.

Rettidig afklaring og iværksættelse af indsatser

2

... at kommunerne afklarer ressourcer og støttebehov og iværksætter indsatser så tidligt som muligt, i tæt samarbejde med barnet, den unge eller voksne samt deres familie og netværk, så snart der ses manglende udvikling, mistrivsel eller fald i funktionsevne.

Indsats med afsæt i den enkelte

3

... at kommunerne anlægger en (re)habiliterende og recovery-orienteret tilgang. Indsatserne bør tilrettelægges med afsæt i den enkeltes ressourcer, støttebehov, interesser, håb og drømme, målrettet en meningsfuld hverdag og så ligeværdig deltagelse i samfundets fællesskaber som muligt.

Netværksstøtte

4

... at kommunerne tilbyder hele familien støtte, når der mistænkes eller stilles en sjælden diagnose. Herunder, at kommunerne vejleder om og støtter deltagelse i netværk med ligestillede.

Koordinering og understøttelse af overgange

5

... at kommunerne tilrettelægger et helhedsorienteret og sammenhængende forløb og at særligt sårbare perioder med overgange understøttes via koordinering, videns- og ansvarsdeling internt og på tværs af fagområder og sektorer.

Anbefaling 1

Vidensberedskab om sjældne sygdomme

1

2

3

4

5



HVAD

Social- og Boligstyrelsen anbefaler, at kommunerne samarbejder med hinanden og med de højt specialiserede kommunale, regionale, nationale og private vidensmiljøer om at opspore, etablere og opretholde et vidensberedskab på sjældneområdet på tværs af ressort- og fagområder, som kan mobiliseres i forbindelse med tilrettelæggelse af forløb.



HVORFOR

Sjældne sygdomme omfatter mange, meget forskellige og komplekse funktionsnedsættelser og støttebehov. For at kunne sammensætte en virksom og helhedsorienteret indsats er der brug for faglig specialviden fra forskellige fagområder og specialer i flere forskellige sektorer.

Fagpersoner med ansvar for tilrettelæggelse af forløb bør derfor opsøge den relevante viden for, at deres indsats tager afsæt i, hvilke forskellige typer og kombinationer af helbredsmæssige problemstillinger, funktionsnedsættelser og kombinationer heraf, den pågældende sygdom indebærer for den pågældende person.

Denne viden er oftest ikke tilgængelig i de enkelte kommuner og regioner, hvorfor der oftest må indhentes viden og inddrages specialister uden for egen kommune, region eller endda internationalt.



HVORDAN

Center for Sjældne Sygdomme (CSS) følger mange personer med sjældne diagnoser og findes på hhv. Rigshospitalet og Aarhus Universitetshospital. Til begge centre er der tilknyttet socialrådgivere. Centrene kan kontaktes for spørgsmål vedrørende konkrete personer (efter samtykke) og ved spørgsmål af mere generel karakter inden for sjældne sygdomme.

Diagnosebeskrivelser af mange sjældne sygdomme findes i Lægehåndbogen på sundhed.dk

Den nationale videns- og specialrådgivningsorganisation (VISO) tilbyder gratis rådgivning og vidensformidling inden for det mest specialiserede social- og specialundervisningsområde. Der kan søges om rådgivning i relation til konkrete borgerforløb, men VISO tilbyder også målgruppeforløb om en specifik målgruppe eller problemstilling. Se mere om VISO på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside.

Sjældne Diagnoser er en sammenslutning af 55 foreninger for personer, som er berørt af sjældne sygdomme og handicap. Sjældne Diagnoser kan henvise til foreninger for specifikke sjældne diagnoser samt netværk for de, der ikke har en forening. I regi af Sjældne Diagnoser findes også et gratis tilbud om rådgivning – **Helpline** – primært rettet mod personer og pårørende med sjældne diagnoser, men fagprofessionelle og myndighedspersoner kan også søge om rådgivning. Se mere på www.sjaeldnediagnoser.dk

Den Uvildige Konsulentordning på Handicapområdet (DUKH) yder gratis og uvildig hjælp og rådgivning til personer, som har en funktionsnedsættelse og deres pårørende. DUKH rådgiver om sagsbehandlingsregler, sagsgange og klagemuligheder.



Anbefaling 2

Rettidig afklaring og iværksættelse af indsatser

1

2

3

4

5



HVAD

Social- og Boligstyrelsen anbefaler, at kommunerne afklarer ressourcer og støttebehov og iværksætter indsatser så tidligt som muligt, i tæt samarbejde med barnet, den unge eller voksne samt deres familie og netværk, så snart der ses manglende udvikling, mistvivsel eller fald i funktionsevne.



HVORFOR

Udredning med henblik på afklaring af diagnose, prognose, funktionsevne, behandlings- og støttebehov er en væsentlig forudsætning for, at de rette indsatser kan igangsættes rettidigt. Hvad angår sjældne sygdomme kan udredningen dog vanskeliggøres af, at symptomerne ikke altid er tydelige fra begyndelsen, eller at der mangler viden om den diagnose, der gemmer sig bag symptomerne. I nogle tilfælde afventes derfor længe, af og til i årevis og nogle gange forgæves, en diagnose, hvilket kan have store konsekvenser for barnet, den unge eller den voksne og dennes familie.

Nogle sjældne sygdomme medfører et funktionstab, som kan forebygges eller forhales, hvis den rette indsats iværksættes hurtigt. Den sjældne sygdom kan også have et forløb, hvor der ses et gradvist tab af funktioner, øget risici for komorbiditeter eller tilsynekomst af nye, alvorlige symptomer. I disse tilfælde er det vigtigt, at kommunen har tilstrækkelig viden og proaktivt iværksætter indsatser og støttetiltag, som adresserer vedligeholdelse af funktionsniveau, forhaling af funktionstab eller kompenserer for funktionsnedsættelserne rettidigt.

Det er derfor af afgørende betydning, at relevante indsatser iværksættes så snart en funktionsnedsættelse viser sig, uafhængigt af diagnosestillelse.



HVORDAN

Udredningsværktøj til børnehandicapområdet er udviklet til at understøtte børne- og unge-
rådgiverens faglige arbejde med børn og unge med funktionsnedsættelse og/eller indgribende
kroniske eller varige lidelser. Udredningsværktøjet bygger på den socialfaglige metode ICS (In-
tegrated Children's System) og selve redskabet og tilhørende skabeloner kan findes på Social- og
Boligstyrelsens hjemmeside.

Voksenudredningsmetoden VUM 2.0 er en metode til sagsbehandling, der understøtter en
systematisk udredning af borgerens behov, med fokus på ressourcer og recovery samt på at til-
rettelægge en effektiv sagsbehandlingsproces. VUM metodehåndbog og redskaber kan hentes på
Social- og Boligstyrelsens hjemmeside.

Udredningsværktøj til børnehandicapområdet og voksenudredningsmetoden bygger begge på
ICF (international klassifikation af funktionsevne). Se i bilagsrapport Bilag 2 for mere viden
om ICF og funktionsevnevurdering. Begge redskaber relaterer desuden til det fælleskommunale
digitaliseringsprogram og projektet Fælles Faglige Begreber. Se mere herom på KL's hjemmeside.

At varetage en udredning og afdækning af funktionsevne hos personer med sjældne sygdomme
kan være en specialiseret opgave. **Den nationale videns- og specialrådgivningsorganisation
VISO** kan kontaktes ved behov for rådgivning om og bistand til at afdække en persons funktions-
evne og støttebehov. Se mere om VISO på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside.

På Social- og Boligstyrelsens hjemmeside findes pjecen **"Hurtigt fremadskridende og uhelbre-
delige sygdomme, der medfører alvorlige funktionsnedsættelser hos voksne"**.



Anbefaling 3

Indsats med afsæt i den enkelte

1

2

3

4

5



HVAD

Social- og Boligstyrelsen anbefaler, at kommunerne anlægger en (re)habiliterende og recovery-orienteret tilgang. Indsatserne bør tilrettelægges med afsæt i den enkeltes ressourcer, støttebehov, interesser, håb og drømme, målrettet en meningsfuld hverdag og så ligeværdig deltagelse i samfundets fællesskaber som muligt.



HVORFOR

Indsatser til målgruppen bør udgøre et sammenhængende og helhedsorienteret recovery-orienteret (re)habiliteringsforløb, hvor alle aktører tilrettelægger og løbende justerer en koordineret indsats med afsæt i en kortlægning af den enkeltes indefra-perspektiv, ressourcer og støttebehov i relation til funktionsevnen. For børn og unge i målgruppen gælder det, at også familiens behov, muligheder og ønsker skal tilgodeses.

Personer med varig og betydelig nedsat funktionsevne som følge af en sjælden sygdom vil have behov for en indsats, der kontinuerligt identificerer støttebehov og ressourcer. Det betyder, at inddragelse ikke kun skal finde sted i starten af et forløb, men bør indgå som en løbende dialog i hele forløbet.

At indsatsen er recovery-orienteret betyder, at den tager afsæt i det enkelte menneskes egen definition af et godt liv. I nogle tilfælde kan der være behov for specialiseret rådgivning og viden for at understøtte inddragelse af personens eget perspektiv.



HVORDAN

Udredningsværktøj til børnehandicapområdet og **Voksenudredningsmetoden VUM 2.0** kan anvendes til systematisk afdækning af begrænsninger og ressourcer i relation til deltagelse, for på denne måde at identificere indsatsområder.

På Social- og Boligstyrelsens hjemmeside kan du finde inspiration til, hvordan du inddrager børn og unge med handicap i egen sag.

Livskvalitet og trivsel kan måles og evalueres direkte via **Trivselslinealen** eller via **WHO-5 trivselsindeks**, som via fem spørgsmål evaluerer personens trivsel i de seneste to uger.

Oplevelsen af at være anderledes og ikke leve op til omgivelsernes krav og idealer kan lede til mistrivsel, nedsat livskvalitet og isolation. Det er derfor vigtigt, at man i indsatsen til målgruppen har en eksplicit dialog om trivsel og oplevelsen af samhørighed med andre. Til dette kan man anvende måleredskabet **Brief INSPIRE**, som er et dialogredskab til systematisk opfølgning på trivsel.

Dialog- og refleksionsmetoderne **LA2** og **LA2u** kan anvendes til at få adgang til personens indefra-perspektiv eller et tilstræbt indefra-perspektiv på egen situation, trivsel og interesser, også ved personer med nedsat kognitivt funktionsniveau eller manglende talesprog. En metodehåndbog for LA2 og LA2u kan findes på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside.

FIT (Feedback Informed Treatment) er en meta-metode, som kan anvendes uafhængigt af målgruppe og, som understøtter inddragelse af den personlige oplevelse i en systematisk dialog om og evaluering af indsatser. Redskaberne er målrettet børn fra 6-12 år og unge/voksne. Se mere på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside.

Se på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside mere om **handicap, uddannelse og beskæftigelse**. Læs også mere om **Recovery-orienteret rehabilitering** og partnerskabet **Borgeren ved Roret**.



Anbefaling 4

Netværksstøtte

1

2

3

4

5



HVAD

Social- og Boligstyrelsen anbefaler, at kommunerne tilbyder hele familien støtte, når der mistænkes eller stilles en sjælden diagnose. Herunder, at kommunerne vejleder om og støtter deltagelse i netværk med ligestillede.



HVORFOR

Det er en stor livsomvæltning, når en sjælden diagnose medførende betydelig og varig nedsat funktionsevne mistænkes og stilles, og hele familien og familiens netværk vil ofte involveres, påvirkes og belastes betydeligt. Forældre til et barn med en sjælden sygdom skal håndtere usikkerheden forbundet med sparsom eller manglende viden om sygdommen, ensomheden ved at stå alene med oplevelsen samtidigt med, at de indgår i et omfattende professionelt netværk omkring barnets eller den unges indsats. Tilsvarende er det en stor omvæltning for en familie at håndtere udsigten til, at eksempelvis den ene forælders forsørgelses- og forældreevne påvirkes grundet en sjælden sygdom.

Det kan have stor betydning for hele familien, at der ydes støtte eksempelvis til at indgå i netværk og erfaringsudveksling med ligestillede. Det kan give et frirum til at drøfte bekymringer og særlige forhold, som følger af den sjældne sygdom, og der kan opstå værdifulde relationer. På grund af sygdommens sjældenhed findes det relevante netværk sommetider kun internationalt.



HVORDAN

Forældre kan have behov for at få redskaber til at tackle de særlige udfordringer i familien, der kan følge med, når et barn i familien har en funktionsnedsættelse. Det kan fx være i form af **familiekurser**, læs mere herom på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside. Søskende kan have behov for hjælp til håndtering af søskenderollen. Se fx om **mestringsindsats for søskende til børn med handicap SIBS** på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside. Læs også om **Familierådslagning, Netværksmøder** og om **Mestringsluppen**, en gruppebaseret indsats til børn og unge med udviklings- og opmærksomhedsforstyrrelser.

For at understøtte inklusion i almene fællesskaber, fx i skolen eller på arbejdspladsen, kan der være behov for rådgivning om, hvordan personens omgivelser kan klædes på til at håndtere de udfordringer, der måtte følge af en sjælden sygdom. Herom kan man søge rådgivning hos **Den nationale videns- og specialrådgivningsorganisation VISO**.

På Social- og Boligstyrelsens hjemmeside kan man finde oplysninger om **kompenserende ordninger, redskaber og støtte i relation til inklusion af personer med handicap på uddannelses- og arbejdsmarkedsområdet**.

På **Sjældne Diagnoser** hjemmeside er der en oversigt over de **medlemsforeninger**, der findes på sjældneområdet (55 foreninger pr. 2024). **Sjældne-netværket** er et tilbud til de borgere med sjældne sygdomme og handicap og deres pårørende, som på grund af sygdommens sjældenhed ikke har en relevant patientforening at henvende sig til. Sjældne-netværket administreres af Sjældne Diagnoser, der er paraplyorganisation for hovedparten af foreningerne på sjældneområdet. Sjældne-netværkets formål er at skabe kontakt mellem personer og familier, der lever med den samme sjældne sygdom. Se mere på www.sjaeldnediagnoser.dk

Anbefaling 5

Koordinering og understøttelse af overgange

1

2

3

4

5



HVAD

Social- og Boligstyrelsen anbefaler, at kommunerne tilrettelægger et helhedsorienteret og sammenhængende forløb og at særligt sårbare perioder med overgange understøttes via koordinering, videns- og ansvarsdeling internt og på tværs af fagområder og sektorer.



HVORFOR

Sjældne sygdomme er ofte kendetegnet ved mange forskellige funktionsnedsættelser og helbreds-mæssige udfordringer, hvilket indebærer, at indsatsen er sammensat af bidrag fra forskellige aktører på tværs af områder og sektorer. Personer med sjældne sygdomme og deres pårørende kan derfor opleve at stå i centrum for koordineringen af et meget stort antal aktører, der er involveret i indsatsen.

Ændringer i livssituationen i forbindelse med overgangsfaser medfører ofte større udfordringer for målgruppen, fordi sjældenheden indebærer et særligt behov for vidensdeling og overlevering mellem enheder. Der er altså en risiko for videnstab med forringelse af støtten til følge, samt for at personen selv eller dennes familie får en ekstra byrde i form af at skulle agere brobygger og koordinator i overgangene. Organisering og samarbejde er derfor centrale elementer i den højt specialiserede indsats til personer med sjældne sygdomme, som medfører betydelig og varigt nedsat funktionsevne. I komplekse forløb med mange involverede faggrupper og instanser skal den valgte samarbejdsmodel sikre, at forløbet forbliver koordineret, målrettet og helhedsorienteret.



HVORDAN

VIVE udgav i 2021 en rapport om **organisering af højt specialiserede indsatser og tilbud på socialområdet** (1). Af konkrete redskaber, der kan bidrage til organisatorisk understøttelse af koordination, fremhæves:

- Afholdelse af **netværksmøder**
- Udarbejdelse af **fælles planer for det samlede forløb**
- Etablering af **tværfaglige teams**, som i hele eller udvalgte dele af forløbet **sikrer den nødvendige koordinering og vidensdeling** mellem de involverede aktører
- Udpegelse af **én eller to primære kontaktpersoner**

Et sammenhængende forløb, som sikrer fokus på virksomme indsatser målrettet de samlede problemstillinger og behov, kan eksempelvis understøttes ved, at der i kommunen udpeges **én koordinerende tovholder** for den enkelte borgersag.

På Social- og Boligstyrelsens hjemmeside kan man læse mere om metoderne **En familie – én indgang** og **Sammen om familien**, som har fokus på at skabe sammenhæng mellem mange forskellige indsatser og understøtte forbedret koordinering i sager med familier, som har børn og unge med funktionsnedsættelser. Se også evaluering af projektet **"Bedre koordination i indsatserne til børn og unge med handicap og deres familier"** på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside.

Find materiale om **Voksenudredningsmetoden VUM 2.0** på Social- og Boligstyrelsens hjemmeside. Sigtet med denne metode er blandt andet at understøtte en sammenhængende og helhedsorienteret indsats med borgeren i centrum.



3. Viden om målgruppen

Hvad er det særlige ved "de sjældne"?

Målgruppen for forløbsbeskrivelsen er karakteriseret ved:

- at have behov for højt specialiserede indsatser på social- og specialundervisningsområdet.
- at have behov for indsatser på sundhedsområdet, fx (re)habiliterings- og behandlingsindsatser i kommuner og på sygehus, herunder ved sygehusenes højt specialiserede funktioner.
- at have behov for tværsektoriel koordinering og samarbejde mellem de involverede myndigheder og sektorer.

Et helhedsorienteret forløb målrettet personer med sjældne sygdomme kompliceres af en kombination af følgende tre forhold:

- **En knaphed på viden.** Viden om den konkrete sjældne sygdom er ofte sparsom blandt de involverede aktører og findes kun få steder i landet eller internationalt.
- **En særlig kompleksitet og alvorsgrad i funktionsnedsættelsen.** De sjældne sygdomme berører ofte flere komponenter af kroppens funktioner og anatomi og medfører ofte alvorlige fysiske og/eller mentale funktionsnedsættelser.
- **Et særligt koordinationsbehov.** Sjældenheten og kompleksiteten i funktionsnedsættelsen skaber et ofte livslangt behov for en indsats, der involverer mange aktører og kræver koordination, videns- og ansvarsfordeling blandt disse.

Faktaboks 1. Særlige og generiske karakteristika hos målgruppen for forløbsbeskrivelsen.

Personer i målgruppen har, eller mistænkes at have, sjældne diagnoser, som medfører betydelig og varigt nedsat funktionsevne og livslange tilstande, hvor helbredelse ikke er mulig. Den rette behandling og indsats, iværksat hurtigst muligt efter sygdomsdebut og i nogle tilfælde allerede fra fødslen, kan have afgørende betydning for målgruppens livskvalitet, mentale og/eller motoriske udvikling samt for forebyggelsen af mulige belastende og funktionsnedsættende følgetilstande.

Nogle sjældne sygdomme konstateres ved fødslen, mens andre viser sig senere i barndom eller ungdom og enkelte først i voksenalderen. For nogle medfører den sjældne sygdom et forkortet livsperspektiv, mens livsperspektivet for flere sjældne sygdomme forbedres på grund af optimerede behandlingsmuligheder. Nogle sjældne sygdomme er progredierende, hvilket betyder, at funktionsnedsættelsen forværres med tiden.

Sjældne diagnoser dækker over en stor variation af tilstande, hvorfor målgruppen er særdeles forskelligartet, hvad angår, hvordan den sjældne sygdom kommer til udtryk og påvirker personen. Den nedsatte funktionsevne kan i nogle tilfælde være synlig, men kan også være vanskelig at få øje på, hvilket kan gøre det vanskeligt for omgivelserne at se de mere skjulte konsekvenser af den sjældne sygdom.

Den meget forskelligartede målgruppe har fælles træk. Herunder at sjældenheden stiller krav om højt specialiseret viden og ekspertise for at kunne løse opgaver inden for diagnostik, behandling, (re)habilitering, opfølgning og indsatser på social- og specialundervisningsområdet.

På grund af sjældenheden kan det være en udfordring at finde fagprofessionelle og fagmiljøer med relevant viden, og i nogle tilfælde kan der være behov for at hente viden internationalt. Den sparsomme viden betyder, at personen selv eller pårørende til stadighed skal forklare og uddybe vedrørende sin sygdom og sin situation – af og til også uden, at der kan henvises til andre videnskilder. Bruger- og pårørendeorganisationer er også vigtige videnshavere. Netop når sygdommen er sjælden, er patienter og pårørende ofte eksperter i den, og en stor del af den samlede viden findes i eller i tilknytning til organisationerne.

De højt specialiserede indsatser på social- og specialundervisningsområdet kan tilrettelægges af højt specialiserede miljøer, som har udviklet særlig viden og kompetencer i forhold til netop den konkrete målgruppe. I andre tilfælde kan indsatserne leveres via almene eller specialiserede tilbud, som inddrager højt specialiseret viden og rådgivning for at understøtte, at de særlige behov imødekommes.

En del af målgruppens udfordringer og behov ses også hos andre målgrupper fx synsnedsættelse, høretab, døvblindhed, mental funktionsnedsættelse, hjerneskade, epilepsi mv. Indsatser til målgruppen vil derfor ofte tilrettelægges med inddragelse af specialister fra andre målgruppeområder.

I Danmark er der kendskab til over 800 sjældne sygdomme. Her ses eksempler på nogle af dem:

Sjældne sygdomme, som medfører mental funktionsnedsættelse, er eksempelvis Prader-Willi syndrom, Angelman syndrom, Rett syndrom og Cornelia de Lange syndrom.

Sjældne sygdomme med medfødte misdannelser er eksempelvis dværgvækst, arm/ben-defekter, Crouzons syndrom, Apert syndrom og rygmarvsbræk.

Sjældne bindevævssygdomme er eksempelvis medfødt knogleskørhed (Osteogenesis Imperfecta), Ehlers-Danlos syndrom og Marfan syndrom.

Sjældne sygdomme i nervesystemet er eksempelvis Neurofibromatosis Recklinghausen (NF), Spielmeier-Vogt sygdom/NCL og Huntington sygdom.

Sjældne sygdomme, der medfører syns- og hørenedsættelser, er eksempelvis CHARGE syndrom og Usher syndrom.

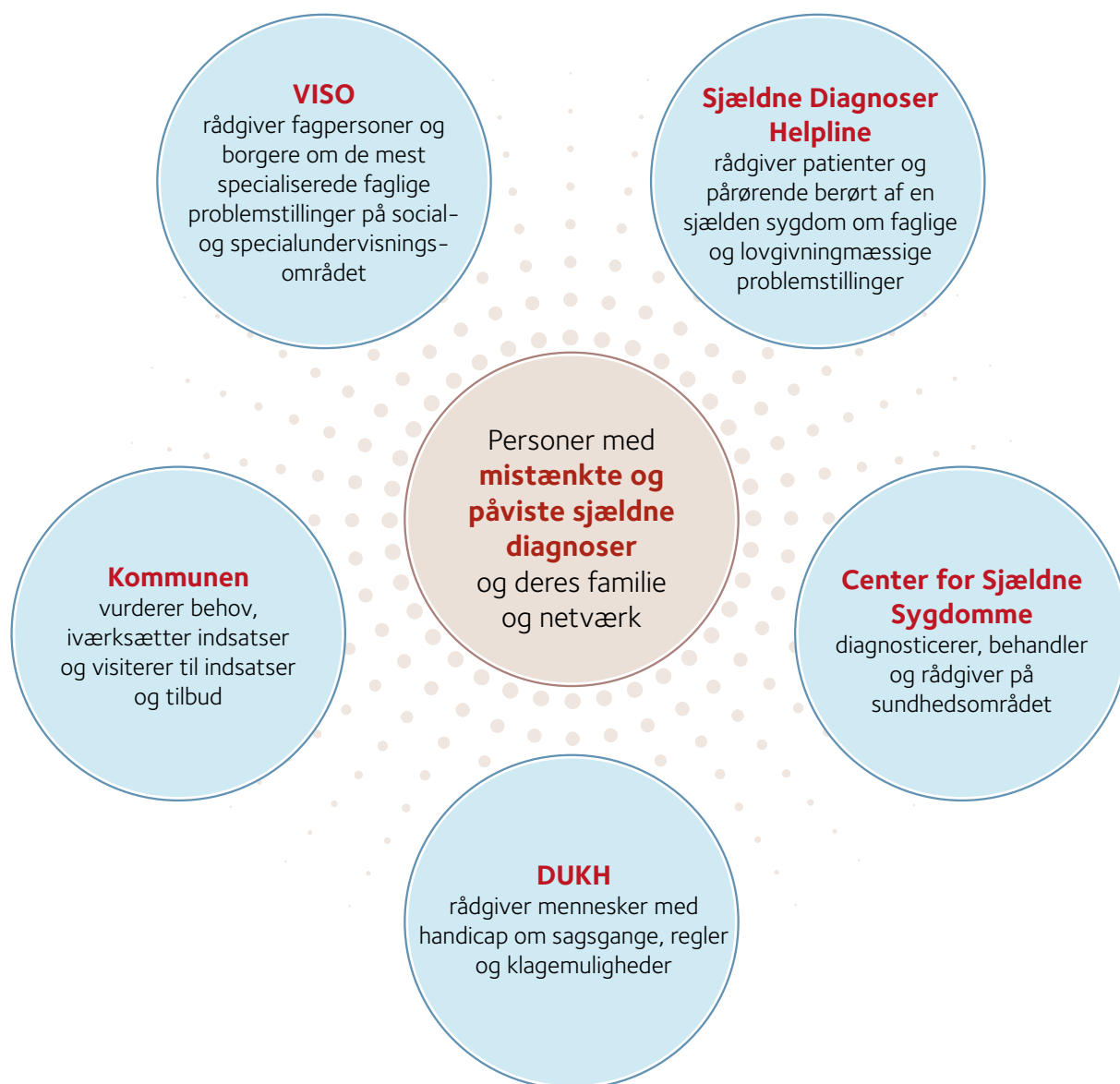
Sjældne sygdomme, der i særlig grad kan medføre smerter, give risiko for gentagne infektioner og påvirke energi- og funktionsniveauet, er eksempelvis immundefekter samt stofskifte- og blodsygdomme.

Alle børn og unge med sjældne sygdomme vil i reglen blive tilknyttet ét af de to Centre for Sjældne Sygdomme region Øst og Vest. Voksne med udvalgte sjældne sygdomme, hvor der ikke er en kompleksitet, der berettiger forløb ved Center for Sjældne Sygdomme, vil i nogle tilfælde tilknyttes andre enheder, som varetager specifikke sygdomme inden for de sjældne sygdomme.

Faktaboks 2. Eksempler på sjældne sygdomme.

Aktører i indsatser omkring målgruppen

Målgruppens forskellighed afspejles i en stor variation af aktører i indsatser og det samlede forløb. Men der er nogle aktører, som går igen, hvilket er illustreret i figuren herunder.



Figur 1. Gennemgående aktører i forløb til personer med sjældne sygdomme.

Registeranalyser af målgruppen

I forbindelse med revidering af forløbsbeskrivelsen har Social- og Boligstyrelsen foretaget en analyse af et fornyet registertræk. I nærværende afsnit opsummeres konklusioner af analysen. Der henvises til bilagsrapporten for uddybet viden om baggrund for og mere detaljeret formidling af registeranalysen.

Registeranalysen har væsentlige forbehold. Dette skyldes dels, at registermæssig fremsøgning af personer med betydelig og varigt nedsat funktionsevne som følge af en mistænkt eller konstateret sjælden sygdom kompliceres af, at der ikke er entydig konsekvens mellem diagnoser og diagnosekoder i ICD10 kodesystemet, dels at graden af funktionsnedsættelse ikke er kodet i registrene. I nogle tilfælde findes der ikke en diagnosekode, som matcher diagnosen. Endelig vil personer, som ikke endnu er diagnosticeret, selvsagt ikke fremgå af registeranalysen. Registeranalysen skal altså læses med disse forbehold in mente.

Antal og demografi

Målgruppen for forløbsbeskrivelsen har eller er under mistanke for at have en sjælden diagnose. For at afgrænse målgruppen på diagnosekriteriet er der i samarbejde med de to Centre for Sjældne Sygdomme identificeret diagnosekoder over sjældne sygdomme⁵. Mange sjældne diagnoser har dog ikke deres egen unikke ICD-10 kode, hvilket kan medføre, at ikke-sjældne diagnoser kodes på samme ICD-10 kode som en sjælden diagnose. Som resultat heraf forventes de registerbaserede opgørelser at overvurdere målgruppens reelle størrelse. Derfor er der foretaget en supplerende opgørelse, hvor der udvælges de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret, hvilket følger den gængse afgrænsning af en sjælden sygdom.⁶ Dette resulterer i en mekanisk reduktion af målgruppens størrelse. Begge opgørelser fremgår af tabel 1. Der ses en gennemsnitlig årligt tilvækst af målgruppen på omkring 1000-2000 personer.

	Ekskl. 1.000 personers kriterie	Inkl. 1.000 personers kriterie
År	Antal	Antal
2018	62.554	27.084
2019	64.956	28.341
2020	67.210	29.395
2021	69.136	30.335
2022	70.965	31.223

Tabel 1. Målgruppens antal.

Anmærkning: Målgruppen omfatter personer med en sjælden diagnose. 1.000 personers kriteriet betyder, at der kun inkluderes de diagnosegrupper, hvor maksimalt 1.000 personer er registreret. Der betinges på, at personen er i befolkningen pr. 31/12 i opgørelsesåret.

Kilde: Social- og Boligstyrelsens egne beregninger på baggrund af registerdata fra Danmarks Statistik.

Supplerende analyser⁷ viser, at der er en lille overrepræsentation af piger/kvinder i målgruppen, og at ca. 70-75 pct. af målgruppen er over 24 år. Det ses desuden, at flest personer i målgruppen er bosat i Region Hovedstaden (31 pct.), og færrest er bosat i Region Nordjylland (9 pct.).

⁵ Se bilagsrapporten for oversigt over diagnoser anvendt i registersøgning.

⁶ Evaluering af den Nationale Strategi for Sjældne Sygdomme, december 2022, s. 5.

⁷ Se tabeller og analyser i bilagsrapporten.

Modtagere af sociale serviceydelser

Målgruppen for forløbsbeskrivelsen afgrænses også på at have en betydelig og varigt nedsat funktionsevne. Der er derfor set på, hvor stor en del af den registerafgrænsede målgruppe, der i løbet af 2022 modtog en handicapkompenenserende indsats efter lov om social service, som netop betinges af en vurderet betydelig og varigt nedsat funktionsevne. Analysen tjener som et pejlemærke for, hvor mange personer med sjældne sygdomme, der aktuelt modtager hjælp og støtte på socialområdet og derfor reelt indgår i forløbsbeskrivelsens målgruppe. Der må tages det væsentlige forbehold for metoden, at opgørelsen kun medtager personer, som har søgt og fået bevilliget indsatsen. Opgørelsen viser, at mellem 12-15 pct. af voksne med en sjælden diagnose i 2022 modtog en handicapkompenenserende indsats. På børneområdet var tallet mellem 14-17 pct.

Skoletilbud og specialundervisning

På børneområdet er det forsøgt at afdække målgruppens behov for specialundervisning. Der er således opgjort fordelingen af skoletilbud blandt de børn i målgruppen, som i 2022 var mellem 6-17 år og indskrevet på en grundskole. Det ses eksempelvis, at 17-18 pct. af målgruppen var indskrevet på en specialskele, imens 12 pct. gik i specialklasser i folkeskolen. Andelen af børn og unge, som i løbet af skoleåret 2022/2023 modtog specialundervisning, lå på mellem 31-33 pct., og blandt de elever som modtog specialundervisning, var omfanget i gennemsnit knap 29 timer om ugen. I dette tal indgår også såkaldt praktisk støtte.

VISO forløb

VISO tilbyder rådgivning i de mest komplekse og specialiserede sager på social- og specialundervisningsområdet. Det er via VISOs database forsøgt opgjort, hvor mange rådgivningsforløb VISO i perioden 2018-2022 har haft omhandlende personer i målgruppen⁸. Antallet af rådgivningsforløb ligger mellem 81 og 116 årligt. Over halvdelen af forløbene omhandler personer under 18 år og fordeler sig nogenlunde jævnt mellem de fem regioner fraset Region Nordjylland, som tegner sig for en mindre andel forløb (9 pct.).

8 Disse tal baseres på sager, hvor VISO har registreret med klassifikationen "sjældent forekommende funktionsnedsættelse", hvilket ikke nødvendigvis sker på basis af en diagnose.

Målgruppens udfordringer og behov for støtte

For målgruppen er det et fælles karakteristika, at sjældenheden i sig selv gør, at viden om sygdommen og dens konsekvenser oftest mangler og skal tilføres for, at den rette støtte kan iværksættes. Afhængigt af den konkrete bagvedliggende sygdom og den livsfase, personen befinder sig i, vil personer i målgruppen have meget forskelligartede udfordringer og behov. Desuden har målgruppen komplekse funktionsnedsættelser, som medfører et behov for betydelig og varig, ofte livslang og koordineret støtte.

For at de ansvarlige fagprofessionelle kan iværksætte de rette indsatser på det rette tidspunkt, er det derfor afgørende, at skabe et solidt fundament af indsigt i de aktuelle, individuelle udfordringer, ressourcer og behov.

En norsk undersøgelse af de personligt oplevede udfordringer i forbindelse med at leve med sjældne funktionsnedsættelser (2) fandt, at følgende oplevelser er typiske for målgruppen:

- Oplevelsen af at være alene med sin situation, sine problemer og behov
- Meget lille sandsynlighed for at møde en anden, der har det samme handicap
- Meget lille sandsynlighed for at møde fagprofessionelle, der ved noget om diagnosen og konsekvenserne på længere sigt
- Meget lille sandsynlighed for at blive tilbudt indsatser, der matcher de ofte komplekse behov
- Begrænset viden om det specifikke handicap
- Oplevelsen af, at man selv er den, der ved mest, og derfor ofte kommer til at stå med ansvaret for et omfattende koordineringsarbejde.

Faktaboks 3. Personligt oplevede udfordringer. Kilde: Grut, L. et al. (2008). Sjældne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet. SINTEF Helse.

Ekspert i egen sygdom

Et litteraturreview fra 2017 fandt 21 studier, omhandlende personers oplevelse med at leve med en sjælden diagnose, og identificerede tre temaer: konsekvenser af at leve med en sjælden diagnose, sociale aspekter af at leve med en sjælden diagnose og oplevelser i mødet med sundhedssystemet (3). Nogle af de emner, som kom frem under disse temaer, var ikke unikke for sjældneområdet, men snarere konsekvenser af at leve med en betydelig funktionsnedsættelse, hvilket indikerer, at målgruppen i høj grad deler karakteristika, støttebehov og indsatstyper med andre varige og indgribende funktionsnedsættelser.

Sjældenheden tilføjer dog en ekstra dimension. Eksempelvis var et gennemgående emne i de vurderede studier de copingstrategier, som gjorde personer med sjældne sygdomme i stand til at normalisere deres oplevelse af hverdagen. Eksempelvis ved at gøre sig til eksperter i egen sygdom for blandt andet at kompensere for den manglende viden, de oplevede i deres møde med andre. Når den faglige ekspertise ligger hos den sygdomsramte selv, kan det have konsekvenser for kvaliteten af indsatsen, men det koster også kræfter. Det er derfor væsentligt, at fagpersoner får adgang til og omsætter den nødvendige viden og ekspertise i indsatsen.

Sygdomsudvikling, komorbiditet, tid tilbragt på sygehuset og palliation

Nogle sjældne sygdomme er karakteriseret ved, at symptom billedet ændrer sig markant over tid. Specifikke symptomer og funktionsnedsættelser kan med tiden eller periodevis erstattes af andre, som så påvirker den enkeltes liv og funktionsevne på nye måder og kalder på nye typer af indsatser. Nogle sjældne sygdomme er livsforkortende og udløser et behov for palliativ indsats, støtte til håndtering af chok, sorg og andre vanskelige følelser samtidigt med, at det praktiske ved situationen skal overkommes.

Personer med sjældne sygdomme kan have komorbiditeter, altså andre samtidige sygdomme eller tilstande ud over den sjældne sygdom, hvilket er en ekstra belastning for den enkelte og tilføjer kompleksitet til forløbet. Et studie fra 2022 omhandlende danske personer med det sjældne Ehlers-Danlos syndrom viser eksempelvis at denne målgruppe har en overhyppighed af sygdomme, som ikke er manifestationer af den sjældne sygdom, sammenlignet med andre, raske individer (4).

Tid tilbragt på sygehuset er også tid på afstand af et normalt hverdagsliv, hvilket kan udgøre en belastning for den enkelte og dennes familie. Et dansk studie fra 2020 viste, at personer med den sjældne sygdom NF1 har dobbelt så mange indlæggelsesdage som baggrundsbefolkningen (5).

Mange sjældne sygdomme indebærer i tillæg til somatiske funktionsnedsættelser psykiatriske vanskeligheder som angst, depression, adfærdsforstyrrelser, søvnforstyrrelser og hallucinationer.

Stigma og nedsat livskvalitet

Selvopfattelsen kan blive påvirket af en følelse af at være anderledes end andre. Hvis den sjældne sygdom medfører en synlig funktionsnedsættelse, kan følelsen af at se anderledes ud være belastende. Omvendt, hvis funktionsnedsættelsen er usynlig, kan det være svært at blive mødt med forventninger fra omgivelserne, som man ikke kan indfri (6).

Et amerikansk studie beskriver, at der hos personer med sjældne sygdomme kan opstå en følelse af stigma på tre planer (7):

- Strukturel stigma i forhold til samfundet og de muligheder og begrænsninger, man har, som følge af sin sjældne sygdom.
- Interpersonel stigma, som en oplevelse af ikke at blive støttet og mødt af andre.
- Indre stigma, som er en oplevelse af at føle sig forkert og mindre værd.

Voksne med sjældne sygdomme rapporterer om lavere livskvalitet end personer uden sygdomme eller personer med andre typer af kroniske sygdomme (8).

Et godt liv på andre vilkår

Personer i målgruppen er unikke individer med egne håb, drømme, interesser, ressourcer og begrænsninger. Målgruppen deler det fællestræk med personer, som lever med andre typer af varige og betydelige funktionsnedsættelser, at de, på tværs af alder og diagnose, har anderledes vilkår og muligheder for at leve det liv, de ønsker. Det kan kræve en indsats at acceptere dette og at få øje på, hvordan man kan leve et godt liv på andre vilkår.

Eksempelvis vil voksne i målgruppen typisk have de samme ønsker og drømme om et selvstændigt familie- og arbejdsliv som alle andre. På grund af funktionsnedsættelsen kan der være behov for hjælp til at italesætte disse ønsker og til at vurdere realiseringen: hvad skal der til for at det kan lade sig gøre? Er der noget, som skal afprøves eller justeres? Er der drømme, som ikke kan gå i opfyldelse, og som skal erstattes af nogle andre?

Personer i målgruppen vil i nogle tilfælde opleve et successivt tab af funktionsevne og kan have behov for tid og hjælp til at vænne sig til de nye begrænsninger og vilkår. Aldersrelaterede mentale og kropslige forandringer kan desuden ramme ekstra hårdt, når man i forvejen har et alvorligt handicap.

Selvstændighed og mestring

For børn i målgruppen vil der i barndommen ofte være perioder med mange undersøgelser, behandlinger og træning, som kan gå ud over tid til samvær, leg og læring. Aktiviteter, der er vigtige for barnets personlige udvikling, sociale og emotionelle færdigheder samt selvforståelse. Barnet vil ofte være meget afhængig af hjælp og støtte fra forældre, søskende, læger, plejepersonale, støtte- og aflastningspersonale osv., og det kan opleves at stå i vejen for udvikling af selvstændighed. Ikke alle børn med en sjælden sygdom kan blive helt eller delvist selvhjulpne som unge og voksne.

Ligesom andre unge ønsker de fleste unge med en sjælden sygdom på et tidspunkt at flytte hjemmefra, få en kæreste, have venner, uddanne sig, finde job og have et aktivt fritidsliv. For mange vil det dog være et vilkår at være helt eller delvist afhængig af andres hjælp og at have særlige behov med hensyn til f.eks. fritid, beskæftigelse og bolig, når de går fra at være barn til voksen (9).

Det kan være svært for den unge at overtage styringen i eget liv, hvis det har været forældrene, der har sat sig ind i love og paragraffer, koordineret diverse indsatser og ikke mindst indtaget ekspertrollen over for systemet i forhold til den sjældne sygdom. Både den unge og forældrene kan derfor have behov for støtte til at vænne sig til nye roller.

Voksne personer med en fremadskridende, sjælden sygdom vil i takt med tab af færdigheder også kunne opleve et tab af selvstændighed og mestringsevne. Dette kan kræve både praktiske indsatser i form af kompenserende hjælpemidler etc., men også mere psykoedukative indsatser i form af støtte til mestring af situationen.

En del af et fællesskab

At høre til i et fællesskab er et væsentligt parameter for trivsel (10). På grund af sjældenheden og graden af funktionsnedsættelse kan personer i målgruppen have særlige udfordringer med at opleve sig som en ligeværdig del af fællesskaber. Nedsat livskvalitet hos voksne i målgruppen henføres blandt andet til, at de i mindre grad oplever at blive mødt med accept og forståelse samt at tilhøre et fællesskab (8).

Afhængigt af funktionsnedsættelsen kan der opstå vanskeligheder i forhold til social interaktion. Eksempelvis hvis barnet eller den unge har et sansetab, kognitive vanskeligheder eller, hvis der er behov for praktisk støtte som gør, at barnet eller den unge aldrig er alene med jævnaldrende (9).

Personer med sjældne sygdomme og deres familier kan have behov for at søge et fællesskab med andre, som er påvirkede af de samme sjældne sygdomme. Oplevelsen af ikke at være alene med det livsvilkår, en sjælden sygdom medfører, kan have stor betydning (11), og der kan være behov for at få tilført viden om mulighederne for og vigtigheden af at søge kontakt til andre i samme situation.

Pårørende til målgruppen

Forældre

At blive forældre til et barn med en sjælden sygdom er en stor livsomvæltning (12) (13) (14) (15). Forældre til børn med funktionsnedsættelser er generelt set i større risiko for at udvikle angst, depression og stress, med en øget risiko hos mødre (16). Reduceret livskvalitet er i flere studier dokumenteret hos forældre til børn og unge med sjældne sygdomme (8) (11) (17).

Det kan være forbundet med sorg, bekymring, angst og depression at have et barn, der har en alvorlig sygdom, og som vil få et liv med en betydelig funktionsnedsættelse (17). Forældrene skal eksempelvis håndtere uvished om barnets diagnose og livsudsigter, søskendes sygdomsrisiko, egen usikkerhed i forhold til at få flere børn, arbejdsliv fremadrettet m.m. Nogle forældre oplever også, at de mister troen på egne evner i forhold til at være forældre til det syge barn og eventuelle raske søskende. Der kan opstå konflikter de voksne imellem og stress i forhold til at balancere tid til arbejde og familie.

Der er ofte mange praktiske forhold, forældrene skal håndtere i relation til deres barn. De kan opleve, at der går meget tid med at koordinere, ledsage barnet til undersøgelser, behandlinger og indlæggelser og søge viden om sygdommen, behandlingsmuligheder samt livsudsigter. En undersøgelse udført af organisationen Sjældne Diagnoser viste, at forældrene i gennemsnitligt brugte knap 26 timer pr. måned på koordinering med sundheds- væsenet og socialforvaltningen (18).

Søskende

At være søskende til et barn med en sjælden sygdom er et særligt livsvilkår, som indebærer at have andre roller og opgaver i familien, ofte gennem hele livet, end der typisk ligger i søskenderollen (19) (20) (21) (22). Søskende vil blive påvirket af forældrenes reaktion og håndtering og vil også selv kunne have reaktioner, som kræver støtte og hjælp. Et internationalt studie har eksempelvis påvist øget forekomst af PTSD symptomer hos søskende til personer med Prader-Willi syndrom (17). Det kan være forbundet med ambivalente følelser i forhold til broren eller søsteren, der har en funktionsnedsættelse. Søskende kan bevidst eller ubevidst skærme forældrene fra deres følelser og tanker og på den måde tilsidesætte egne behov. Der kan også hos søskende opstå usikkerhed om egen sygdomsrisiko.

Familie og pårørende

Hele familien bliver påvirket, når et barn bliver født med en sjælden sygdom, eller når en sjælden og alvorlig sygdom mistænkes og konstateres senere i livet. Sjældenheden introducerer et særligt behov hos familie og pårørende for at kunne indhente viden og søge sparring hos videnspersoner. Hvis der er tale om en sjælden sygdom med et progredierende og livsforkortende forløb, skal familien løbende forholde sig til, at personen gradvist mister funktioner.

Familie og netværk til personer med sjældne sygdomme fortæller, at de oplever ikke at kunne dele deres situation med andre og derfor oplever isolation og ensomhed (14) (15).

Når en voksen får en sjælden diagnose, som medfører en betydelig funktionsnedsættelse, rammer det hele familien, og både ægtefælle og børn kan have behov for støtte til at håndtere de ændrede livsvilkår (23).



Figur 2. Figuren er udarbejdet af forældre til et barn med en sjælden knogle-/gigtsygdom og viser antallet af forskellige kontaktpunkter i barnets forløb.

Indsatser målrettet de pårørende

Forældre, som modtager beskeden om, at deres barn har en sjælden sygdom, vil ofte have behov for støtte. Både til at håndtere de praktiske forhold omkring barnet og sygdommen (mange sygedage, indlæggelser, møder med fagprofessionelle, alternativ boligindretning og hjælpemidler i hjemmet etc.) og de følelsesmæssige belastninger i form af bekymringer, sorg, udmattelse og stress osv.

Forældrene kan få behov for pasning af deres barn, så de har mulighed for at deltage i netværk med andre forældre til børn med den sjældne sygdom. Eller for at få mulighed for at give opmærksomhed til andre børn i familien.

De særlige vilkår for forældreskabet fortsætter for manges vedkommende selv efter, at barnet er blevet voksent og flyttet hjemmefra. Forældre kan have behov for hjælp til at tilpasse sin forældrerolle, efterhånden som den unge bliver ældre og måske opnår en større grad af selvstændighed.

Uanset om familien består af to eller flere medlemmer, introducerer den sjældne sygdom med den betydelige og varige funktionsnedsættelse til følge en ekstra stor byrde både praktisk og følelsesmæssigt. I perioder kan det være nødvendigt, at forældrene aflastes, delvist ophører med arbejdet eller får anden hjælp. Søskende kan have behov for støtte til at få talt om sine tanker og evt. bekymringer og at få mere viden om sygdommen.

Det er desuden vigtigt at have fokus på at understøtte familiens deltagelse i aktiviteter og netværk, der giver dem mulighed for at mødes med ligestillede familier og udveksle levede erfaringer, herunder aktiviteter i bruger- og pårørendeorganisationer og andre netværk. Det kan også være kurser, der giver familien, herunder søskende, indsigt i sygdommen, hvilken indvirkning den har på barnet eller den unge, og hvordan familien kan håndtere de problemer, der kan opstå i forhold til det specifikke handicap mv.

Brugerorganisationer, frivillige foreninger og netværk for ligestillede tilbyder ofte viden og aktiviteter, der kan bidrage til mestring, empowerment og handicapforståelse, eksempelvis fagfrivillig rådgivning, handicapspecifik viden, peer to peer-rådgivning, selvhjælpsgrupper m.m.

4. Referencer

1. "Organisering af højt specialiserede indsatser og tilbud på socialområdet", VIVE og Leif Olsen, Christina Holm-Petersen og Olaf Rieper, 2021.
2. Grut, L. et al. (2008). Sjeldne funksjonshemninger i Norge. Brukeres erfaringer med tjenesteapparatet. SINTEF Helse.
3. Von der Lippe, C., Diesen, P.S., Feragen, K.B. (2017) Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, published by Wiley Periodicals, Inc. 2017.
4. Leganger et al. (2022) The most common comorbidities in patients with Ehlers-Danlos syndrome: a 15-year nationwide population-based cohort study. *Disability and Rehabilitation* 2022, vol. 44, no. 2, 189-193.
5. Kenborg, L. et al. (2020) Multisystem burden of neurofibromatosis 1 in Denmark: registry- and population based rates of hospitalizations over the life span. *Genetics in Medicine* vol. 22, n. 6, June 2020.
6. Feragen, K.J.B., Myhre, A., Stock, N.M. (2022) "Will You Still Feel Beautiful When You Find Out You Are Different?: Parents' Experiences, Reflections, and Appearance-Focused Conversations About Their Child's Visible Difference. *Qualitative Health Research* 2022, Vol 32(1) 3-15.
7. Munro, M., Cook, A.M., Bogart, K.R. (2022) An Inductive qualitative content analysis of stigma experienced by people with rare diseases. *Psychology & Health* 2022, Vol. 37, NO 8, 948-963.
8. Bryson, B.A., Bogart, K.R. (2020) Social Support, Stress, and Life Satisfaction Among Adults With Rare Diseases. *Health Psychology* 2020, Vol. 39 No. 10, 912-920.
9. Falster, E.S., Vagtholm, I., Warming, H. *Livet med bevægelseshandicap: Børns og unges perspektiver*. 1. udgave, 2022. Akademisk Forlag.
10. Juliussen, F.B. *Recovery-orienteret rehabilitering. Re-orientering for mental sundhed*. 1. udgave, 1. oplag, 2021. Hans Reitzels Forlag.
11. MacLeod, H. (2018) *Rare world: Investigating social support in rare disease and common chronic illness communities*. Indiana University ProQuest Dissertations & Thesis, 2018. No 10828373.
12. Krantz, M., Malm, E., Darin, N., Sofou, K., Savvidou, A., Rielly, C., Boström, P. (2022) Parental experiences of having a child with CLN3 disease (juvenile Batten disease) and how these experiences relate to family resilience. *Child Care Health Dev.* 2022; 48:842-851.
13. Driver, S.A. (2022) *Parental experiences trying to maintain family connectedness while raising a child diagnosed with a rare disease*. Capella University ProQuest Dissertations & Theses, 2022. 30000316.

14. Genevieve Currie & Joanna Szabo (2020) Social isolation and exclusion: the parents' experience of caring for children with rare neurodevelopmental disorders, *International Journal of Qualitative Studies on Health and Well-being*, 15:1, 1725362.
15. Currie, G., Szabo, J. (2019) "It would be much easier if we were just quiet and disappeared": Parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. *Health Expect.* 2019; 22:1251–1259.
16. Vatne, T.M., Dahle, S.S., Haukeland, Y.B., Fjermestad, K.W. (2023) A qualitative Study of Men's Experience of Being a Father in Families with Childhood Disability. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* (2023) 35:111–131.
17. Pulé, K.M., Hughes, B.M. Anxiety, Depression and Stress in Parents and Siblings of People Who Have Prader-Willi Syndrome: Morbidity Prevalence and Mitigating Factors. *Journal of Intellectual Disability Research*, 2025; 0:1–11.
18. Sjældne Diagnoser (2015). Støtte og rådgivning i hver dagen. En undersøgelse af den sociale indsats over for borgere med sjældne diagnoser og deres pårørende.
19. Vatne, T.M. (2023) Support needs of siblings of children with Metachromatic leukodystrofy, the parents experiences. *Patient Education and Counseling*. Vol. 109, Supplement, April 2023, Page 57.
20. Heaton, J., Wainstain, T., Elliott, A.M., Austin, J. (2023) The experiences of adolescent siblings of children with rare genetic conditions: "It's made me who I am". *Journal of Genetic Counselors* 2023;32:224–234.
21. Gray, C., Leonard, H., Wong, K., Reed, S., Schmidt, k., Skoss, R., Li, J., Bourke, J., Glasson, E.J. (2023) Down syndrome or Rett syndrome in the family: Parental reflections on sibling experience. *Journal of Intellectual & Developmental Disability* Jul 2023.
22. Vert, R., Olson, T.A., Kim, S. Y., Stratton, K.K., Hoesch, H.M., Hartstone, T.S. (2017) The experience of siblings of individuals with CHARGE syndrome. *JOURNAL OF INTELLECTUAL & DEVELOPMENTAL DISABILITY*, 2017 VOL. 42, NO. 3, 240–248.
23. Kjoelaas, S., Feragen, K.B., Jensen, T.K. (2022) Social support experiences when growing up with a parent with Huntington's disease. *Health Psychology and Behavioral Medicine*, 10:1, 655–675.



Social- og Boligstyrelsen
Edisonsvej 1
5000 Odense C
Tlf.: 72 42 37 00

www.sbst.dk

Maj 2025