

Rådgivningen på Center for Små Handicapgrupper

2008



CENTER FOR SMÅ HANDICAPGRUPPER

FORORD.....	3
DEL 1 - BASISOPLYSNINGER.....	4
HVILKE DIAGNOSER.....	4
<i>Afklaring af hvilke diagnoser, der hører til på CSH.....</i>	4
HVEM HENVENDER SIG?.....	5
<i>Sektor.....</i>	5
<i>'Profession'.....</i>	5
<i>Aldersgruppe.....</i>	7
HENVENDELSERNES SVÆRHEDSGRAD.....	7
<i>Kategori 3 henvendelser.....</i>	8
BRUG AF EKSTERNE KONSULENTER.....	8
VIDEREHENVISNING.....	9
HVORDAN FÅR VI VORES HENVENDELSER.....	10
KURSER/KONFERENCER/OPLÆG.....	10
ET TILBAGEBLIK.....	12
<i>Udviklingen i Kontaktordningen.....</i>	13
DEL 2 – FAGLIG RÅDGIVNING.....	14
SOCIAL-GRUPPEN.....	15
<i>Tabt arbejdsfortjeneste.....</i>	15
<i>Klage/Anke/Samarbejde med kommunen.....</i>	15
SUNDHEDS-GRUPPEN.....	16
<i>Mangler/efterspørger info (sundhed).....</i>	16
<i>Sygdomsudredning / vejledning.....</i>	17
ARBEJDSMARKEDS-GRUPPEN.....	19
<i>Fleksjob.....</i>	19
UDDANNELSES-GRUPPEN.....	19
<i>Dagtilbud/Skole.....</i>	19
'ANDET'-GRUPPEN.....	20
<i>Ønsker kontakt med andre.....</i>	20
<i>'Den støttende samtale'.....</i>	20
DEL 3 - ANBEFALINGER.....	22
ET STIGENDE ANTAL SJÆLDNE DIAGNOSER.....	22
KONTAKTPERSONORDNINGEN I VÆKST.....	22
DE "SVÆRE HENVENDELSER".....	23
BILAG B – DIAGNOSER/SYGDOMME, VI HAR FÅET HENVENDELSER OM I 2008, SOM (BL.A. P.G.A. GRADEN AF SJÆLDENHED) IKKE HØRER TIL PÅ CSH.....	28

Forord

Denne rapport dokumenterer den indsats, som Center for Små Handicapgrupper (CSH) yder i sin åbne rådgivning og i centrets kontaktpersonordning. Begge dele registreres i vores henvendelsesdatabase.

CSH har et åbent telefonrådgivningstilbud. Tilbuddet er landsdækkende og rådgivningen er for personer med sjældne handicap, deres pårørende og for fagfolk. Centret rådgiver i forhold til såvel de sociale som de diagnosespecifikke implikationer af at leve med et sjældent handicap.

Rådgivningen trækker på bistand fra to lægekonsulenter fra hhv. Rigshospitalets Klinik for Sjældne Handicap og Kennedy Centret, og har mulighed for at trække på en socialfaglig juridisk konsulent efter behov.

For at kunne bevare kvaliteten i rådgivningen tilbyder rådgiverne at undervise på de sjældne patientforeningers arrangementer, - simpelthen for at bevare et nært kendskab til de sjældne grupper og til de problemstillinger, der fylder hos mennesker med sjældne handicap og deres familier. Ydermere deltager CSH's rådgivere i en række faglige netværk med andre handicaprådgivere.

De henvendelser, som kommer til CSH's rådgivning, kommer mest i form af mails og telefonopkald. Henvendelserne giver et billede af, hvilke problemer man som enkeltperson med en sjældent handicap eller som pårørende står med, og hvilke udfordringer "det sjældne" giver for fagfolk i kommuner og på institutioner. Denne rådgivningsrapport har til formål at formidle nogle af de samlede indtryk, som kan udtrages fra registreringen af henvendelsernes karakter og spørgsmål, og den statistiske bearbejdning af disse registreringer.

Centret har som nævnt også et tilbud om gennem vores kontaktpersonordning at skabe kontakt mellem mennesker med meget sjældne diagnoser.

Rapporten er opbygget i tre dele, således at vi først præsenterer basisoplysninger i forhold til vores registreringer, dernæst går i dybden med de områder, vi fik flest henvendelser på i 2008, for til sidst at påpege nogle anbefalinger i forhold til, hvilke behov henvendelserne afspejler for centrets kommende arbejde og indsatsområder.

Det interessante ved CSH's henvendelsestal over år er, at antallet af henvendelser totalt set er for nedadgående, mens antallet af henvendelser på forskellige diagnoser hvert år øges. Det betyder, at medarbejderne på CSH og i rådgivningen til stadighed må supplere deres viden og informationsøgningssøgningskompetencer.

På vegne af henvendelsesgruppen på CSH.

Vibeke Lubanski, centerleder

Del 1 - Basisoplysninger

I 2008 har vi registreret i alt 717 henvendelser.

I alle henvendelser registrerer vi bl.a. *Hvilke* diagnoser det drejer sig om, *Hvem* der henvender sig, *Sværhedsgraden af henvendelsen* m.m. Dette kalder vi vores basisoplysninger.

I 2008 er vores system stadig ikke opdateret i forhold til kommunalreformen/nedlæggelsen af amterne. *Hvor* i landet henvendelserne kommer fra, er derfor ikke registreret i denne rapport. Fra 2009 skulle dette være muligt.

Hvilke diagnoser

I 2008 repræsenterer de 717 henvendelser i alt 272 forskellige diagnoser (se diagnoseliste i bilag A). 57% af de 272 diagnoser har vi kun fået én enkelt henvendelse på. Ca. 20 diagnoser er helt nye diagnoser, som vi ikke tidligere har registreret henvendelser på.

De 10 diagnoser vi i 2008 har fået flest henvendelser på er:

1. Ehlers Danlos syndrom (28)
2. Tourette Syndrom (23)
3. Immundefekt (22)
4. Neurofibromatose (19)
5. Achondroplasi (dværgvækst)(9)
6. Epidermolysis Bullosa (8)
7. Mastocytose (8)
8. Tuberøs sclerose (8)
9. Klippel Feil (7)
10. Stickler (7)

(antal henvendelser i parentes)

2

Om disse diagnosegrupper kan vi sige følgende:

- ❖ Det er - som mange tidligere år - de samme to diagnoser som ligger øverst på listen: Ehlers Danlos og Tourette syndrom. Dog er antallet af henvendelser på disse diagnoser så godt som halveret. Vi har ingen oplagt forklaring på dette.
- ❖ Halvdelen af diagnoserne var også på top 10 sidste år. Det drejer sig om Ehlers Danlos syndrom, Tourette syndrom, Immundefekt, Neurofibromatose og Achondroplasi. Resten er nye på listen.
- ❖ Syv af diagnoserne har en forening. Kun Mastocytose, Klippel-Feil og Stickler har ingen forening. Dem har vi så til gengæld registreret kontaktpersoner på.

Afklaring af hvilke diagnoser, der hører til på CSH

Ved alle henvendelser om diagnoser, som vi ikke har fået henvendelser på før, foretager vi en grundig undersøgelse af, om diagnosen hører til hos os eller ej. Dette gøres med udgangspunkt i centerets vedtægter og er til tider et omfattende og ressourcekrævende arbejde, som i flere tilfælde involverer lægekonsulenten. Et klassisk eksempel, hvor lægekonsulenten inddrages, er diagnose-grupper,

hvor der indgår flere del-diagnoser. Samlet set er diagnose-gruppen ikke sjælden, mens en af del-diagnoserne godt kan være det. Et andet eksempel er diagnoser, der tilsyneladende er et symptom eller en tilstand, men som i yderst sjældne tilfælde optræder som arvelig og isoleret form, og dermed er en sjælden diagnose.

I 2008 er lidt over 4,6% (33) af henvendelserne registreret som henvendelser, hvor diagnosen ikke hører til hos CSH¹. Disse repræsenterer 30 diagnoser (se bilag B) herunder en række symptom-diagnoser. Dette er ikke bemærkelsesværdigt forandret i forhold til 2007.

Hvem henvender sig?

Sektor

I 2008 kom henvendelserne fra følgende 'sektorer':

Sektor	2008 (2007)
Privatsektor (privatperson/forening)	80,5% (80,5%)
Socialsektoren	10,5% (10,4%)
Sundhedssektoren	4,9% (3,6%)
Skolesektoren	2,4% (2,6%)
Firma	0,8% (1,4%)
Andet	1,0% (1,4%)

Her fremgår det, at henvendelser fra *Privatsektoren* udgør 80,5%, mens henvendelser fra resten udgør 19,5%. Vi har således en 'typisk' 80:20 fordeling i vores henvendelser fra hhv. privatsektoren og den professionelle sektor. Dette svarer fuldstændig til fordelingen i 2007. Men i forhold til 2007 har vi i 2008 fået lidt større andel henvendelser fra sundhedssektoren, stort set samme andel henvendelser fra socialsektoren, og lidt færre fra de tre øvrige sektorer.

Vores forsøg på at få flere fagfolk til at kontakte centeret har altså ikke resulteret en øget andel af fagfolk blandt de registrerede henvendelser fra 2007 til 2008. Vi har ikke kendskab til, om der skulle være sket en øgning af fagfolk blandt de besøgende på vores hjemmeside i 2008.

'Profession'

Vi har også registreret fordelingen mellem hhv. Pårørende og Personer, der selv har en sjælden diagnose, samt Fagpersoner og Studerende, blandt dem, som henvender sig. I tabellen herunder ses fordelingen, der stort set er uforandret i forhold til 2007:

Pårørende	K	34,0%	41,9%
	M	7,9%	
Person med handicap	K	25,9%	32,3%
	M	6,4%	
Fagperson	K	17,2%	21,2%
	M	4,0%	
Andet/Ukendt	K	2,2%	2,9%
	M	0,7%	
Studerende	K	1,3%	1,6%
	M	0,3%	

¹ Ved sjældne diagnoser forstås persongrupper med kroniske lidelser og handicap, som medfører udtalt fysisk og/eller psykisk funktionsnedsættelse, som fortrinsvis er medfødte og hyppigt arvelige og som har en forekomst på mindre en ca. 1000 tilfælde i Danmark (jf. centerets vedtægter).

Langt de fleste henvendelser kommer fra pårørende, primært forældre og bedsteforældre. En af formuleringerne i centerets

vedtægter går på, at en sjælden diagnose er kronisk og ofte medfødt og hyppigt arvelig. Diagnoserne opdages derfor ofte allerede fra fødslen eller tidlig barndom, hvilket forklarer, at henvendelserne oftest drejer sig om børn (se også tabellen under afsnittet 'Aldersgruppe'), og det derfor er voksne pårørende, der henvender sig. Desuden medfører en vis andel af de sjældne handicap en grad af udviklingshæmning eller fysisk handicap, der kan forhindre personen i selv at kontakte rådgivningen.

På opfordring fra Socialministeriet (nu Indenrigs- og Socialministeriet), har vi også registreret efter køn. Det er tydeligt, at der i alle kategorier er flere henvendelser fra kvinder end fra mænd. Denne fordeling er ikke uventet. Dels er der flere kvindelige fagpersoner ansat inden for social-, sundheds- og det pædagogiske område, dels har undersøgelser vist, at det oftest er kvinderne/mødrene, der bliver primærpersoner i familier med handicappede børn, og at mændene i større omfang får deres informationer fra Internettet frem for fx telefonrådgivning. Herunder ses en tabel med 'profession' og kønsfordeling listet med størst andel øverst.

Pårørende	K	34,0%
Person m. handicap	K	25,9%
Fagperson	K	17,2%
Pårørende	M	7,9%
Person m. handicap	M	6,4%
Fagperson	M	4,0%
Andet/Ukendt	K	2,2%
Studerende	K	1,3%
Andet/Ukendt	M	0,7%
Studerende	M	0,3%

Aldersgruppe

Ved lidt over halvdelen af henvendelserne (418) har vi også registreret aldersgruppe. Resultatet ses i tabellen herunder, og afviger ikke meget fra fordelingen i 2007.

Aldersgruppe (leveår i gruppen)		Antal (418)	Justeret antal henvendelser pr. leveår i gruppen
Børn (15)	Spædbørn 0-1	21	11,9
	Småbørn 1-5	54	
	Skolebørn 6-15	103	
Unge (12)	16-28 år	98	8,2
Voksne (35)	29-64 år	134	3,8
Ældre (14)	65+ år	8	0,6*

* Gennemsnitlig levealder sat til 79 år jf. Danmarks statistik

Når vi skal sammenligne aldersgrupperne har vi ved hjælp af kolonnen 'Justeret antal' taget højde for, at hver 'alders' gruppe ikke spænder over samme antal leveår. Unge-gruppen spænder fx over 12 leveår (16-28 år) i modsætning til voksen-gruppen, der spænder over 35 leveår (29-64 år).

Når man ser på det justerede antal henvendelser i forhold til de forskellige grupper, er det tydeligt, at vi får vi flest henvendelser vedrørende børn og næsten ingen vedrørende ældre. Ud over den førnævnte forklaring på, hvorfor henvendelserne primært drejer sig om børn, må det også kunne antages, at den gennemsnitlige levealder for hele gruppen af personer med (sjældne) handicap er nedsat i forhold til befolkningen generelt. Dette kan være noget af forklaringen på det lille antal henvendelser vedrørende ældre med sjældne handicap, foruden at der er et ukendt stort antal midaldrende og især ældre – særligt udviklingshæmmede - der lever i ubemærkethed med en sjælden diagnose, som aldrig er blevet stillet.

Imidlertid er det en væsentlig del af handicap-debatten i dag, at mennesker med handicap/kronisk sygdom generelt bliver ældre, og at der bliver flere ældre med en sjælden diagnose. De ældre udgør dermed en ny og formodentlig voksende målgruppe. Vi må derfor også se på denne gruppe som en målgruppe for vores fremtidige rådgivning og gøre en indsats for at øge kendskabet til centerets rådgivning blandt denne gruppe.

Henvendelsernes sværhedsgrad

Kategori (sagens sværhedsgrad/kompleksitet)	Antal registrerede – Henvend. blot ang. tilmelding til Kontaktordningen ikke medtaget i skemaet	%
Kategori 1: Let	361	58 %
Kategori 2: Mellem	223	36 %
Kategori 3: Svær	36	6 %

Kategori 1 Let sag, hvor der gives svar med det samme – evt. en let afklaring med spørgeren og sagen afsluttes.

Kategori 2 Mellemsvær sag, hvor der f.eks. gøres brug af andre kolleger, lægekonsulent, ukompliceret informationssøgning, ukompliceret kontakt til kommune.

Kategori 3 Svær sag, er en sag hvor lægekonsulent, juridiske konsulent eller eksterne videnshavere inddrages. Der er et kontaktførløb af længere varighed med spørgeren, evt. samtale på CSH eller hjemmebesøg. Der kan være tale om en kompliceret informationssøgning eller udredning af komplicerede lovgivningsmæssige spørgsmål.

Kategori 3 henvendelser

En kategori 3 henvendelse er en henvendelse med kompleks problemstilling, hvor vi må inddrage lægekonsulent, juridisk konsulent og/eller eksterne videnshavere/specialister. Der er ofte et kommunikationsforløb af længere varighed med den, der har henvendt sig, og et egentligt møde på CSH eller hjemme hos spørgeren kan også komme på tale for at hjælpe yderligere til afklaringen af problemstillingen. Vi foretager ofte en kompliceret informationssøgning, og/eller der arbejdes med komplicerede lovgivningsmæssige spørgsmål.

Det skal understreges, at sager benævnt "Let" eller "Mellem" ikke skal forstås sådan, at de ikke kan være alvorlige eller meget komplicerede. "Let" går kun på, at de er lette for CSH at svare på, eller at vi hurtigt kan henvise videre til den helt rigtige ekspertise. Heri ligger dog også det, at jo bedre CSH's rådgivning bliver rent fagligt, og jo bedre vi formår at trække på tidligere erfaringer, jo 'lettere' vil samme henvendelser synes fra år til år!!!

Rådgivningen består i at hjælpe med at skabe overblik i de meget komplekse problemstillinger og guide brugeren til selv at komme videre med at løse problemerne. Rådgiverne tager efter aftale med vedkommende, der har henvendt sig, måske kontakt til kommunen. Der er ofte tale om forløb med længerevarende telefonisk og e-mail kontakt og i enkelte tilfælde besøg i hjemmet.

Der er registreret 36 kategori 3 henvendelser i 2008. Disse repræsenterer 29 forskellige diagnoser. Heraf 5 med diagnosen Neurofibromatosis Recklinghausen syndrom, 3 med diagnosen Epirdemolysis Bullosa og 2 med diagnosen Ehlers Danlos Syndrom. De resterende 26 diagnosegrupper er karakteriseret ved, at det er vidt forskellige diagnoser, og at der kun er 1 henvendelse pr. diagnose.

I 7 af de 36 sager har der været samarbejde med VISO, som har henvendt sig til CSH's rådgivning. CSH's lægekonsulent har været involveret i 8 af sagerne og den juridiske konsulent brugt i 3 af henvendelserne.

Bemærkninger til henvendelserne i denne kategori:

- ❖ Det er bemærkelsesværdigt, at 16 ud af de 36 henvendelser vedrører unge – også når vi justerer for aldersgruppernes antal leveår, er det klart de unge, som fylder i kategori 3 henvendelserne.
- ❖ Henvendelser vedrørende unge har drejet sig om overgangsproblemer i form af vanskeligheder ved at flytte hjemmefra, at få støtte til gennemførelse af uddannelse samt sociale problemer i form af ensomhed.
- ❖ Mange af sagerne har drejet sig om kompliceret sygdomsudredning og lokalisering af speciallæge
- ❖ VISO-sagerne er karakteriseret af, at det både handler om komplekse sociale problemstillinger og kompliceret sygdomsudredning. I flere af sagerne har CSH deltaget i møder med VISO og den implicerede kommune.

Brug af eksterne konsulenter

Centeret har en juridisk og en lægefaglig konsulent tilknyttet (lønnede) for at hjælpe ved de mere komplicerede henvendelser (primært kategori 2 og 3) eller til at hjælpe os med viden, som vi ikke har på centeret. Derudover benytter vi os jævnligt af andre faglige specialister (ulønnede) – lægefaglige som ikke-lægefaglige - til at kvalificere vores besvarelser.

Vi har i 2008 registreret brug af den juridiske konsulent 17 gange – samme antal som i 2007. Den juridisk konsulent bliver primært involveret i vanskelige henvendelser, der involverer komplicerede tolkninger af serviceloven og til generel faglig sparring med de socialfaglige rådgivere på centeret.

Den lægefaglige konsulent har i 2008 været brugt til 30 henvendelser – det er et lille fald i forhold til 2007 (41). Men til gengæld har vi udviklet et bredere lægefagligt netværk, som vi også benytter os af i rådgivningen (se næste afsnit). Den lægefaglige konsulent bliver fx involveret i henvendelser, hvor vi har svært ved at finde ud af, om diagnosen hører til på centeret. Det kan skyldes, at vi mangler eller har meget lidt information om sygdommens opståen, hvor alvorlig den er, eller hvor mange, der har sygdommen. Også henvendelser, der primært vedrører sundhedslovgivning og 'gangen' i den sundhedsfaglige system, har vi indimellem drøftet med den lægefaglige konsulent. Vi har også mulighed for at sætte personen, der henvender sig, i direkte kontakt med vores lægefaglige konsulent, hvis vi vurderer, at den direkte kontakt vil være en fordel. Det er i 2008 – ligesom i 2007 – sket i 8 henvendelser (se afsnittet 'Viderehenvisning' senere).

Endelig skal det her nævnes, at vi i 11 henvendelser har registeret at have benyttet os af 'anden faglig specialist'. I stort set alle tilfælde drejer det sig om, at vi har benyttet vores lægefaglige netværk, udover lægekonsulenten. Men derudover har vi kontaktet en kollega i VISO og en Faglig konsulent i en A-kasse.

Viderehenvisning

Viderehenvisninger foregår jævnligt i forbindelse med vores rådgivning (at 'henvise' skal ikke forstås i sundhedsfaglige termer, fx en lægefaglig henvisning).

I forbindelse med, at den der henvender sig beder om mere information, henviser vi ofte videre til informationer på internettet, fx vores egen hjemmeside og vores nordiske søster-hjemmeside rare-link. Derudover henviser vi videre til mange andre relevante videnshavere. Vi oplyser om kontaktdata på institutioner/afdelinger og ofte også med angivelse af navnet på en specifik person. Og så har vi i enkelte tilfælde også mulighed for at henvise videre til vores egne lægefaglige konsulenter.

Mange henvendelser er fra mennesker, der har fundet en beskrivelse af deres diagnose på vores hjemmeside, og som nu har lyst til at komme i kontakt med ligestillede. Her henviser vi til relevante foreninger, både til 'sjældne foreninger' - når de findes – og til større foreninger: Der findes fx sjældne syndromer, hvor et af de tungeste symptomer er et ikke-sjældent problem som fx nyresvigt. Disse personer kan have glæde af at være med i Nyreforeningen. Andre personer med andre fysiske symptomer kan have glæde af at være tilknyttet andre større foreninger som fx Dansk Handicap Forbund, der dækker bredt inden for bevægelseshandicap. Kontakt med ligestillede er et af de meget store behov blandt personer med sjældne handicap. Derfor gør vi altid, hvad vi kan for at guide folk i den henseende.

I 2008 har vi registreret viderehenvisning 279 gange. Dette er - på trods af et fald i det totale antal registrerede henvendelser - en let øgning i forhold til 2007.

Viderehenvisningerne har fordelt sig således.

	2008 (2007)
Forening (sjælden)	48 (29)
Anden hjemmeside (ofte internationale sider, herunder Rarelink)	47 (26)
Landsdelscenter for sjældne (RH/Skejby)	36 (37)
www.csh.dk*	34 (35)
Forening (ikke sjælden)	26 (38)
Speciallæge	19 (29)
Andet**	18 (15)
Videnscentre på handicapområdet	12 (4)
Den Uvildige Konsulentordning på Handicapområdet (DUKH)	11 (8)
Alm. prakt. Læge	8 (23)
CSH's lægefaglige konsulent	8 (8)
Forening (ikke handicapforening)	7 (-)
Sjældne Diagnoser (Paraplyorganisation)	4 (8)
Odontologisk Videnscenter	1 (2)

* Vi guider folk rundt på vores hjemmeside som en hjælp til at finde den info de søger.

**"Andet" dækker meget bredt. Nogle gange er det en viderehenvisning til noget lovstof, nogle gange til kontaktpersonordningen, nogle gange til en forening.

I forhold til 2007 er der bl.a. sket følgende ændringer i 2008:

- ❖ Vi henviser markant flere til *Forening (sjælden)*, *Anden hjemmeside* og til *Videnscentre på handicapområdet*
- ❖ Vi henviser markant færre til *Alm. prakt. læge*, *Speciallæge* og til *Sjældne diagnoser (Paraplyorganisationen)*

Hvordan får vi vores henvendelser

Centeret har det vi kalder en 'åben rådgivning'. Dette betyder at alle, såvel fagpersoner som private, kan kontakte os direkte for uvildig rådgivning/faglig sparring.

I flere medier har vi markedsført rådgivningen som en 'åben telefon-rådgivning', og derfor kommer det heller ikke som en overraskelse, at rådgivningen primært sker via telefon (62,5%). Rigtig mange af disse henvendelser har dog et efterforløb pr. mail. En del henvendelser starter pr. mail (23,4%). Endelig er der registreret en del henvendelser pr. brev (13,2%), hvilket dog med enkelte undtagelser udelukkende drejer sig om indsendte tilmeldinger til kontaktpersonordningen, (der skal være i brevform).

Kurser/konferencer/oplæg

CSH's rådgivere bruges ofte som oplægsholdere på patientforeningernes familieweekender og årsmøder. Her underviser vi om CSH's tilbud og om den nyeste lovgivning på det sociale område. I nogle tilfælde er det også projektmedarbejdere, der tager ud og holder oplæg om CSH's tilbud i forbindelse med deres projektarbejde. I 2008 var CSH's socialrådgivere ude i 4 patientforeninger for sjældne sygdomme. Det var i Gaucher Foreningen, Dværgeforeningen, Landsforeningen for Adrenogenitalt Syndrom og Immun-Defekt Foreningen. Foreningerne er særligt interesserede i at høre om reglerne for støtte på børneområdet – her gælder det såvel den sociale lovgivning som undervisningsområdet. Endvidere har der været efterspørgsel i forhold til reglerne for støttemuligheder til unge i relation til uddannelse og arbejde.

Undervisning i patientforeningerne fungerer som en synliggørelse af CSH's tilbud til brugerne, og giver samtidig relevant information tilbage til socialrådgiverne. Det er vigtigt for kvaliteten af rådgivningen - som er baseret på telefon og e-mailkontakt - at rådgiverne møder mennesker med sjældne handicap og bliver bekendt med de særlige vanskeligheder, der er forbundet med at have en sjælden diagnose. Rådgiverne oplever på den måde, hvilke særlige problemer der kan være i forhold til at få bevilget en social ydelse, fordi der er tale om en sjælden diagnose. Denne viden kan rådgiverne bl.a. give videre til de fagfolk, der kontakter rådgivningen.

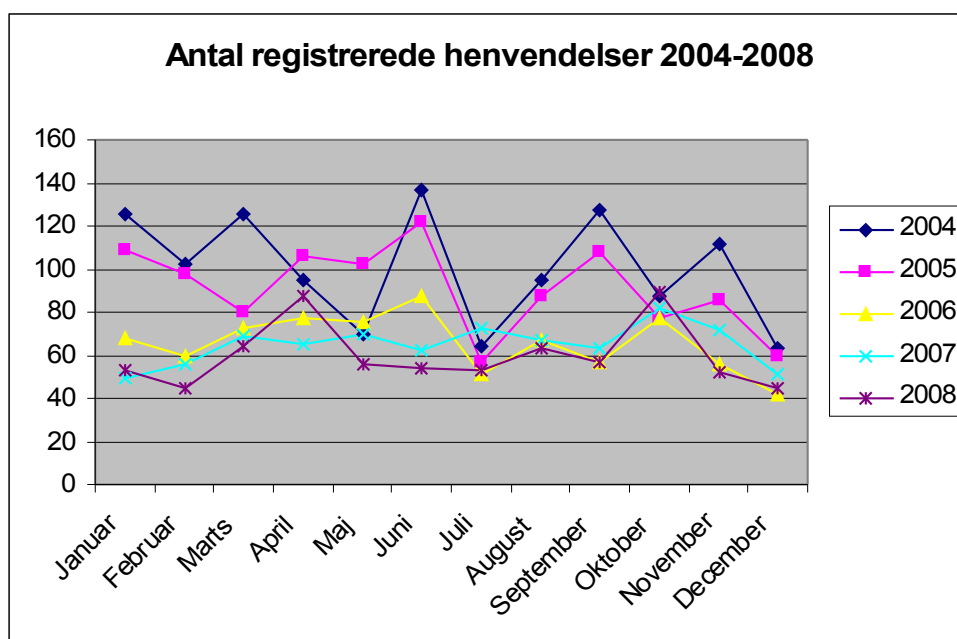
Ud over det sørger centret så vidt muligt for at være repræsenteret på relevante konferencer, og vi siger stort set aldrig nej til forespørgsler om at holde oplæg i faglige sammenhænge, hvor vi kan få lejlighed til at synliggøre centret for vores interessenter.

Et tilbageblik

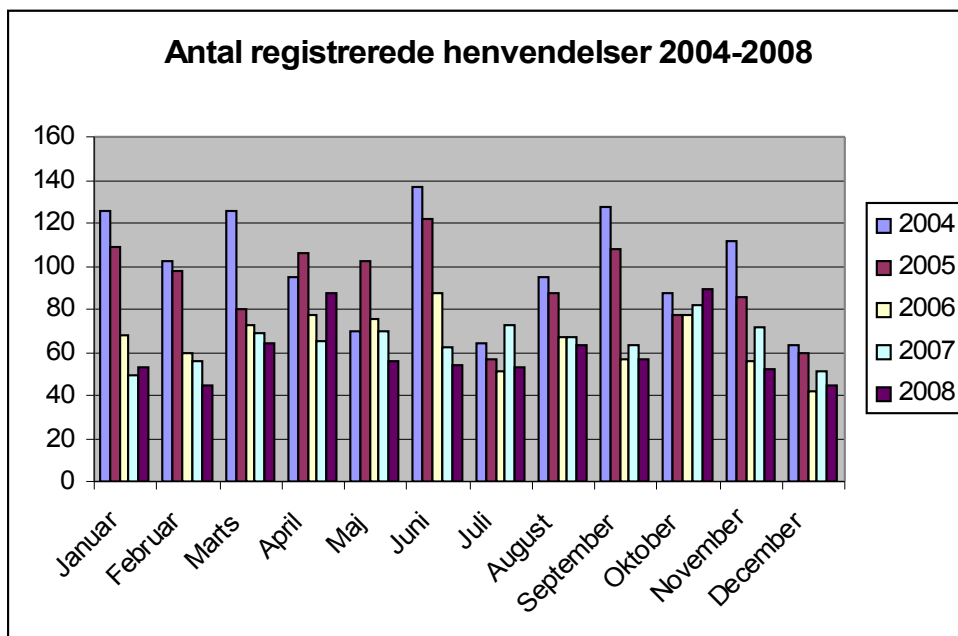
De sidste seks år er antallet af registrerede henvendelser dalet. Men i modsætning til dette, er antallet af diagnoser, vi har fået henvendelser på, steget siden 2004.

Årstal	Total antal registrerede henvendelser	Antal diagnoser
2003	1051	263
2004	1204	242
2005	1092	259
2006	790	261
2007	779	263
2008	717	272

Vi har ikke en entydig på faldet i henvendelser. Nogle bud kunne være, at informationssøgningsmønstret er ændret i retning af øget søgning via CSH's hjemmeside, at CSH indførte onsdagslukning af rådgivningen og at patientforeningerne har styrket deres rådgivning. I de efterfølgende to tabeller har vi udarbejdet en årsoversigt over antallet af registrerede henvendelser, fordelt på årets måneder.



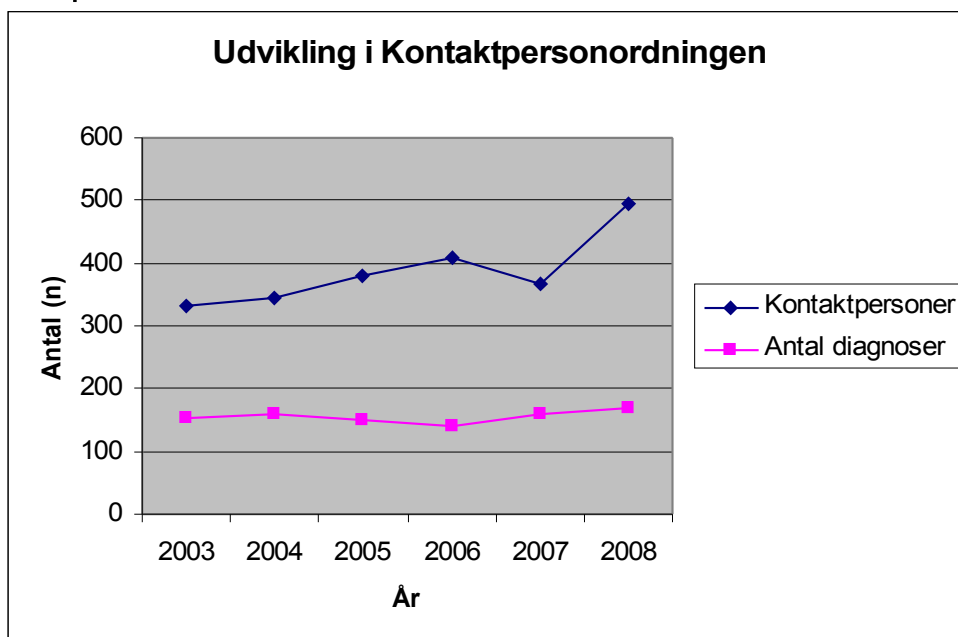
Eller som søjlediagram, hvis man bedre kan lide det (se næste side)...



Udviklingen i Kontaktordningen

Gennem årene har kontaktordningen udviklet sig positivt med et konstant voksende antal tilmeldte kontaktpersoner. Udviklingen kan ses af tallene herunder:

	Kontaktpersoner	Antal diagnoser
2003	333	154
2004	344	160
2005	379	151
2006	408	141
2007	368	160
2008	495	169



Læs i øvrigt mere side 20 om kontaktpersonordningen 2008.

Del 2 – faglig rådgivning

I forbindelse med hver henvendelse registrerer vi, hvilken faglig rådgivning, vi har foretaget relateret til fire grupper (lov-områder): Sundhed, Social, Uddannelse, Arbejdsmarked og en 'Andet'. Hver gruppe indeholder en række kategorier, som vi i hver enkelt registrering kan markere for at beskrive henvendelsen bedst mulig. Henvendelserne er ofte sammensatte og går på tværs af flere grupper og kategorier. Derfor er der også ofte sat flere markeringer ved registreringen af en henvendelse. Grupper, kategorier og antal af markeringer vises i tabellen herunder.

Gruppe	Kategori	Antal markeringer	Markeringer i gruppen i alt
Social	1. Tabt arbejdsfortjeneste	32	231
	1. Klage/Anke/samarbejde med kommunen	31	
	1. Merudgifter – børn	26	
	1. Merudgifter – voksne	26	
	1. Førtidspension	22	
	1. Andet (Social)	20	
	1. Mangler info (Social)	14	
	1. Hjælpebidler/Forbrugsgoder	14	
	1. Handicapbil	14	
	1. Hjælper/Ledsager/praktisk hjælp	13	
	1. Bolig/døgnophold	11	
	1. Boligændringer	6	
	1. Befordring	2	
Sundhed	2. Mangler/efterspørger info (Sundhed)	111	264
	2. Sygdomsudredning vejl.	60	
	2. Nydiagnostiseret	33	
	2. Henvielse/lokalisering af speciallæge	29	
	2. Andet (Sundhed)	16	
	2. Fysioterapi	6	
	2. Psykologhjælp	4	
	2. Tandbehandling	4	
	2. Behandling	1	
	Arbejdsmarked	3. Flexjob	
3. Arbejdsprøvning		9	
3. Andet (Arbejdsmarked)		7	
3. Mangler info (Arbejdsmarked)		6	
Uddannelse	4. Dagtilbud/skole	35	74
	4. Revalidering	18	
	4. Videregående uddannelse	9	
	4. SU / SPS	6	
	4. Andet (Uddannelse)	3	
	4. Ungdomsuddannelse	3	
Andet	5. Ønsker kontakt med andre	216	286
	5. "Den støttende samtale"	49	
	5. Koordinationsproblemer	10	
	5. Overgangsproblemer	8	
	5. Forsikringsssp.	3	
Faglig rådgivning i alt			893

Social-gruppen

Social-gruppen har i 2008 fået i alt 231 markeringer. De to kategorier, som har fået flest markeringer, er *'Tabt arbejdsfortjeneste'* og *'Klage/Anke/Samarbejde med kommunen'*.

Tabt arbejdsfortjeneste

Tabt arbejdsfortjeneste drejer sig om problemstillinger i forbindelse med ophør af eller overgang til delvis tabt arbejdsfortjeneste, om beregningsgrundlaget samt problematikker i forhold til arbejdsmarkedslovgivningen. Her ses der især problemer i forhold til kombinationen af tabt arbejdsfortjeneste/arbejdsprøvning/fleksjob. Endvidere har der været henvendelser vedrørende en ny afgørelse fra Ankestyrelsen om retten til tabt arbejdsfortjeneste i forbindelse med børns hospitalskontrol.

For mange henvendelses vedkommende drejer det sig om sager, hvor den sjældne diagnose er årsag til usikkerhed fra myndighedernes side med deraf følgende manglende støtte. Ofte ses mange andre sociale problemstillinger foruden tabt arbejdsfortjeneste.

Henvendelserne vedrørende tabt arbejdsfortjeneste repræsenterer 18 forskellige sjældne diagnoser. Heraf 8 med Immundefekt, 3 med Noonan syndrom, 3 med DiGeorge 22q11 syndrom, 2 med PKU og 2 med Tourette syndrom. De resterende 14 diagnosegrupper er karakteriseret ved at komme fra meget forskellige sjældne diagnoser med kun 1 henvendelse pr. diagnose.

Langt de fleste henvendelser kommer fra mødre til børn med en sjælden diagnose.

Klage/Anke/Samarbejde med kommunen

Henvendelser vedrørende "Klage/Anke/Samarbejde med kommunen" handler om rådgivning om handlemuligheder i forbindelse med ankesager inden for Serviceloven. Hvordan kommer jeg videre med min sag, når jeg ikke kan komme i kontakt med sagsbehandleren eller ikke hører fra kommunen trods gentagne skriftlige henvendelser? Hvordan klager man over dårlig håndtering af sin sag, og hvad stiller man op i forhold til meget lange sagsbehandlingsforløb.

Eksempler på emner inden for klagesager er: komplicerede forløb inden for Servicelovens regler i relation til merudgifter til voksne, compensation for tabt arbejdsfortjeneste, førtidspension og handicapbil.

I meget komplicerede sager inddrages centrets eksterne juridiske konsulent som sparringspartner for socialrådgiverne.

Henvendelserne vedrørende Klage/Anke/Samarbejde med kommunen repræsenterer 24 forskellige diagnoser. Heraf er registreret 17 forskellige sjældne diagnoser, som fordeler sig på 5 henvendelser fra voksne med Ehlers-Danlos syndrom, 2 fra mennesker med diagnosen Osteopetrosis og 2 fra mennesker med diagnosen Charcot-Marie-Tooth. De resterende 14 diagnosegrupper er karakteriseret ved, at det er vidt forskellige sjældne diagnoser, og at der kun er 1 henvendelse pr. diagnose. I 8 af henvendelserne er diagnosen ukendt eller hører ikke til CSH.

I sager med udprægede retssikkerheds-problemstillinger peger vi på Den uvildige Konsulentordning (DUKH), som netop arbejder med at sikre, at borgeren får de retmæssige ydelser, at sagsbehandlingsreglerne overholdes, og at der træffes afgørelser i overensstemmelse med lovgivningen.

Henvendelser fra voksne med Ehlers-Danlos syndrom drejer sig om klagesager eller problematisk samarbejde mellem kommune og ansøger vedrørende arbejdsprøvning og førtidspension, hjælpeordning og afslag på at tilhøre målgruppen for bevilling af merudgifter. Voksne med Ehlers Danlos syndrom (EDS), den hypermobile type, bliver ofte genstand for lang sagsbehandlingstid og mange afslag pga usikkerhed om diagnosen. Ofte ses i sammenhæng med EDS også diagnoserne fibromyalgi og hypermobilitets syndrom. Det svingende funktionsniveau hos personer med EDS er svært at forholde sig til for fagfolk.

Der er ofte tale om, at der er lægelig tvivl, om personen opfylder alle kriterier for at have EDS. Dette fører til, at kommunerne ser det som en uafklaret sag rent lægeligt, hvilket medfører årelange afklaringsforløb i forhold til ansøgning om eksempelvis fleksjob og førtidspension.

Sundheds-gruppen

Sundheds-gruppen har i 2008 samlet set fået 264 markeringer. Her dominerer kategorierne 'Mangler/efterspørger info' og 'Sygdomsudredning/vejledning'.

Mangler/efterspørger info (sundhed)

Kategorien 'Mangler/efterspørger information (sundhed)' er markeret i 111 henvendelser, svarende til ca. 15% af henvendelserne. I de fleste tilfælde er ønsket at få suppleret de oplysninger, der allerede er tilgængelige via CSH's hjemmeside og Rarelink.dk. Vi foretager i de fleste tilfælde en specifik linksøgning på diagnosen med henblik på at finde ny og opdateret viden. Det gjorde vi i forbindelse med 40 af henvendelserne.

Tabellen herunder vises fordelingen imellem de personer, hhv. pårørende, person med handicap, fagperson eller studerende, der har henvendt sig og efterspurgt info på sundhedsområdet.

Pårørende	37%	61%
Person m. handicap	24%	
Fagpersoner	34%	39%
Studerende	4%	

I 17 af henvendelserne var der tale om sjældne diagnoser, der endnu ikke er beskrevet på CSH's hjemmeside. I 19 af henvendelserne viderehenviser vi til landsdelscentrene eller speciallæge for mere specifik udredning. I 7 af sagerne blev CSH's lægekonsulent inddraget. 10 af henvendelserne viste sig efter lidt informationssøgning ikke at høre under CSH, og 9 henvendelser havde ikke en klar diagnose, men den, der henvendte sig, søgte hjælp til at få stillet en diagnose. I de tilfælde guider vi vedkommende videre til de rette instanser i sundhedsvæsenet.

Langt de fleste fagfolk i denne kategori kommer fra socialektoren. De fleste er sagsbehandlere/socialrådgivere, der har borgere med sjældne diagnoser, som de ønsker at vide mere om. Men også fysioterapeuter og psykologer er repræsenteret i denne gruppe. Fagfolk i denne kategori spørger efter information om en konkret sjælden diagnose for at kunne yde bedst mulig støtte/rådgivning/behandling. Det kan fx være specialpædagogen, der ønsker at vide om, der er erfaringer for særlige pæda-

gogiske indsatser, der er gavnlige for et barn med en given sjælden diagnose.. Det kan være fysioterapeuten, der ønsker mere viden om en given diagnose i forhold til behandling. Eller det kan være sagsbehandleren, der ønsker at vide, om CSH kan pege på et egnet bosted til en voksen med en sjælden diagnose. I de fleste tilfælde er det vigtigt, at vi kan henvise videre til en anden fagperson med specialistviden eller til en forening, som vedkommende kan indhente information hos.

Pårørende/personer med handicap spørger primært om generel info om en specifik diagnose. Cirka halvdelen er ny-diagnostiserede (dem selv eller deres barn). En del spørger også ind til specifik behandling af deres diagnose. De er fx i tvivl om, om den behandling, de får, er den bedste, eller de har hørt om en nyere behandling, som de gerne vil vide mere om. Der er også en del konkrete spørgsmål om fx symptomer i forbindelse med en diagnose. Her foretager vi ofte en kvalificeret linksøgning for vedkommende og henviser ellers til at gå tilbage til egen læge, der kan kontakte eller henvise videre til lægefaglig specialviden. Hvis vi har kendskab til den lægefaglige specialviden fx i form af en konkret hospitaalsafdeling eller speciallæge, angiver vi også denne.

Sygdomsudredning / vejledning

I 2008 registreredes begrebet '*Sygdomsudredning/vejledning*' i 60 henvendelser, dvs. ca. 8% af alle henvendelserne. Begrebet dækker bredt over henvendelser fra personer, der har brug for vejledning til henholdsvis at finde vej gennem, komme ind i eller videre i sundhedssystemet. Henvendelserne kommer fra privatpersoner (75%) og fagpersoner (25%).

I 2/3 dele af henvendelserne (40) var der tale om hjælp til komme rigtigt ind i et udredningsforløb. I 11 af de 40 henvendelser var CSH's lægefaglige konsulent inddraget. I 10 af de 40 henvendelser var det usikkert, om diagnosen var sjælden. I resten var der tale om mennesker med sjældne diagnoser, der havde behov for yderligere udredning – også neurologiske og psykologiske udredninger.

Der er repræsenteret 42 forskellige diagnoser i denne gruppe – herunder nogle såkaldte 'symptomdiagnoser', ved hvilke der ofte viser sig ikke at være tilstrækkelig baggrund for at finde mere information (mere om symptomdiagnoser nedenfor).

Henvendelserne falder primært inden for tre emneområder:

- Mistanke om en diagnose – hvad gør vi?
- Spørgsmål til vejen ind i sundhedsvæsenet?
- Yderligere sygdomsudredning særligt af unge/voksne - med henblik på en bedre behandling i kommunen

Vi vil herunder gennemgå de tre grupper, og til sidst skrive lidt om andre problematikker, der også er repræsenteret i denne kategori med lidt færre henvendelser.

Den største gruppe henvendelser i kategorien drejer sig om, at nogen har udtrykt mistanke om, at et barn har en diagnose, og hvad man skal gøre for at få dette af- eller bekræftet. Oftest er det forældre, andre pårørende, pædagoger eller andre ikke-lægefaglige fagfolk i tæt kontakt med barnet, som har udtrykt mistanken. Det er således både fagpersoner og forældre, der henvender sig. I de fleste tilfælde henviser vi til egen læge, der kan henvise videre til andre specialister (som vi i mange tilfælde også kan oplyse om). Når fagfolk som fx pædagoger kontakter os, gør vi meget ud af at orientere om, at udredning af et barn for en mulig diagnose skal være noget, forældrene ønsker og er helt indforstået med.

En anden gruppe henvendelser kommer primært fra borgere, som har fået en sjælden diagnose og som ønsker vejledning i, hvordan vejen er igennem sundhedssystemet. Hvordan sikrer de sig eksempelvis at komme til den rigtige specialist med mere viden om diagnosen? Her trækker vi i nogen grad på vores lægefaglige netværk og vores lægekonsulent, når det er det medicinske, der er behov for viden om. Er det mere det pædagogiske eller psykologiske, trækker vi på vores faglige netværk bl.a. i VISO og i Norden.

En sidste stor gruppe af henvendelser drejer sig om unge og voksne. Det er personer, der har fået deres sjældne diagnose i barndommen, men som nu enten oplever en forværring af sygdommen eller møder modstand i forhold til den hjælp de har mulighed for at få som unge og voksne i kommunalt regi

Udover de tre ovennævnte store grupper kommer der en del henvendelser fra personer, som nævner en række symptomer og spørger til, hvilken diagnose det kan være. Her understreger vi altid, at vi ikke stiller diagnoser. Vi beder dem i stedet om at gå til egen læge, der vil kunne henvise videre til eventuel specialist, hvis det vurderes nødvendigt. Så er der, som tidligere nævnt, nogle, som henvender sig med det, vi kalder en symptom-diagnose. Det er ofte blot er en latinsk betegnelse for et symptom. Her råder vi folk til at gå tilbage til lægen og spørge, om det er muligt med en yderligere udredning med henblik på en 'egentlig' diagnose. Får de en sådan, bliver det meget lettere at finde information om deres tilstand, og vi kan også give en bedre og mere målrettet rådgivning. Endelig er der henvendelser fra denne gruppe, som drejer sig om den formelle gang gennem systemet: Hvem kan henvise til hvem? og Hvordan bliver jeg henvist til det rigtige sted?

Arbejdsmarkeds-gruppen

Til sidst kommer Arbejdsmarkedsgruppen med 38 markeringer, og '*Flex-job*' som kategorien med flest markeringer.

Flexjob

Henvendelserne vedrørende fleksjob drejer sig om at rådgive om fleksjobreglerne – ofte set i sammenhæng med revalidering, arbejdsprøvning og førtidspension. Der ses mange problemstillinger i forhold til meget langvarige afklaringsforløb og arbejdsprøvninger, hvilket ofte har sammenhæng med fagfolks manglende viden om den sjældne diagnose. Endvidere kan der være vanskeligheder i forhold til mangelfulde ressourceprofiler, som ikke afspejler de særlige konsekvenser af at have en sjælden sygdom, der kan være "usynlig" eller medføre svingende funktionsniveau. Kombinationen af kompensation for tabt arbejdsfortjeneste og fleksjob giver komplikationer på grund af to forskellige lovgivninger, samt mangel på koordination de forskellige kommunale afdelinger imellem. Endvidere har en del henvendelser handlet om problemer med at bevare fleksjobbet grundet for mange sygedage.

Henvendelserne vedrørende fleksjob repræsenterer 11 forskellige diagnoser. Heraf 4 med Ehlers Danlos syndrom (EDS), 2 med Charcot-Marie-Tooth syndrom og 2 med sjældne kræftlidelser. De resterende 8 diagnoser repræsenterer forskellige enkeltstående sjældne diagnoser.

Uddannelses-gruppen

Uddannelsesgruppen har i 2008 fået 74 markeringer, hvor kategorien '*Dagtilbud/skole*' har fået flest.

Dagtilbud/Skole

Henvendelser vedrørende dagtilbud er kommet fra forældre, som har spørgsmål angående reglerne for at få en halv friplads i børnehaven samt problemer med kørselsordning mellem hjem og børnehaven. Henvendelser vedrørende skole viser, at mange forældre har problemer i forbindelse med skolevalg og kommunens ofte manglende forståelse/kendskab til barnets særlige støttebehov, når det drejer sig om en sjælden sygdom, som ikke altid er umiddelbart synlig, eller hvor der kan være en særlig adfærd forbundet med syndromet. Forældrene efterspørger støttemulighederne bredt i folkeskolen for deres børn, og der ses uenighed mellem forældre og skole om det rette undervisningstilbud. Der ses også samarbejdsproblemer mellem skole og hjem og mangel på koordination mellem skoleområdet og den sociale sektor. Mange familier har flere sociale problemer ud over problemer med deres børns undervisningstilbud.

Efterlysning af pædagogisk materiale i forhold til bestemte sjældne diagnoser.

Henvendelserne vedrørende dagtilbud/skole repræsenterer 28 forskellige sjældne diagnoser. Heraf 3 med Tourette syndrom, 3 med Neurofibromatose (NF), 3 med DiGeorge 22q11 syndrom og 2 med Immundefekt. De resterende diagnoser repræsenterer 24 forskellige, enkeltstående diagnoser. I 8 tilfælde henvises til yderligere rådgivning i Skole og Samfunds Forælderådgivning.

For de ovennævnte 3 diagnosegrupper – Tourette syndrom, Neurofibromatose og DiGeorge 22q11 syndrom – gælder, at der ofte ses specifikke indlæringsvanskeligheder, hvor specialpædagogisk indsats er nødvendig. Mange forældre oplever, at skolen ikke har forståelse for deres barns specifikke syndrom og deraf følgende anderledes adfærd eller indlæringsproblemer. Det giver problemer med at få den rette støtte til børnene i skolen, hvilket ses af de henvendelser rådgivningen får.

'Andet'-gruppen

'Andet' gruppen har fået 286 markeringer. '*Ønsker kontakt med andre*' og '*den støttende samtale*' er de dominerende kategorier.

Ønsker kontakt med andre

De fleste af de henvendelser CSH får under "Andet-gruppen", handler om at få kontakt til andre med henblik på at udveksle erfaringer. De få henvendelser, vi modtager fra fagpersoner under denne kategori, er på vegne af familier.

I 2008 havde vi 216 henvendelser, hvor vi markerede '*Ønsker kontakt til andre*', hvilket svarer til ca. 30% af alle henvendelser. Heraf var 201 henvendelser fra privatpersoner og 15 fra fagpersoner, som henvendte sig på vegne af en borger. Ca. halvdelen var nye tilmeldinger til Kontaktpersonordningen.

Kontaktpersonordningen er en ordning, som CSH administrerer for mennesker med sjældne diagnoser, der ikke har en forening. Når man bliver tilmeldt ordningen, får man tilsendt navn og kontaktoplysninger på eventuelle andre med samme diagnose som en selv, der også er tilmeldt ordningen. Kontaktpersonordningen er nordisk, således at også borgere fra Norge og Sverige kan tilmelde sig.

Der er, ved udgangen af 2008, 495 personer registreret i kontaktpersonordningen, hvoraf 68 står alene med deres diagnose.

Kontaktordningen

Ved udgangen af 2008 var der som nævnt 495 personer fordelt på 169 sjældne diagnoser i Kontaktordningen. De 68, der er registreret som den eneste med deres diagnose, udgør 14 %.

Omkring de 10% (50) af de registrerede kommer fra udlandet. Det drejer sig primært om Norge (35) og Sverige (9), hvilket må formodes at skyldes den fælles nordiske hjemmeside rarelink, hvor vi også på den norske og den svenske side 'reklamerer' for den danske kontaktordning.

	Antal	%
Kontaktpersoner i alt ved udgangen af i 2008	495	
Nye i 2008 (jf. optalte 'rene' tilmeldinger)	95	-
Frameldte i 2008	77	-
Registreret som eneste med sin diagnose	68	14%
Udenlandske kontaktpersoner	50	10%

Se også side 13 om udviklingen i kontaktpersonordningen over år.

'Den støttende samtale'

"Den støttende samtale" blev markeret i 49 af de 717 henvendelser, svarende til næsten 7%.

"Den støttende samtale" er et frirum til at fortælle om og få sat ord på tanker og følelser, og hvor rådgiveren giver sig tid til at lytte til de mange forskellige problemer, som et liv med et sjældent handicap medfører.

"Den støttende samtale" er en betegnelse for henvendelser fra mennesker med en sjælden diagnose eller deres pårørende, som ønsker at tale med en rådgiver med viden om sjældne sygdomme og indsigt i sociale hjælpemuligheder. Diagnosernes sjældenhed indebærer en række forskellige vanskeligheder, der bunder i, at diagnoserne og de problemstillinger og behov, de indebærer, ikke er alment kendt i de forskellige dele af det offentlige system. Også i forhold til de nære omgivelser får sjældenheden en særlig betydning. Det handler ikke kun om, at familie, venner og naboer aldrig har hørt om handicappet tidligere, men også at det kan være vanskeligt at forstå, eller tro på, hvad handicappet går ud på.

Rådgivernes mål er at styrke brugernes mestring af eget liv. Samtalen fører ofte til, at personen får ny energi, nye tanker og handlemuligheder og mod på selv at gå videre med at løse egne problemer.

"Den støttende samtale" forekommer i forbindelse med et bredt udsnit af henvendelserne. Den ses dog især i forbindelse med henvendelser om kontakt til andre, information om diagnose, sygdomsudredning/vejledning og i forbindelse med henvendelser om klage/anke, samarbejde med kommunen.

"Den støttende samtale" vedrører 41 forskellige sjældne diagnoser. Tourette syndrom repræsenteret ved 5 henvendelser, Ehlers Danlos syndrom ved 3, Beckwith Wiedemann ved 2 og Diabetes Insipidus ved 1.

dus ved 2 henvendelser. De øvrige 37 diagnoser repræsenterer vidt forskellige sjældne sygdomme med kun 1 henvendelse pr. diagnose.

16 ud af de 41 diagnosegrupper er ikke repræsenteret ved en patientforening. I 12 af de 16 tilfælde har CSH en kontaktperson.

Del 3 - anbefalinger

CSH's rådgivningsrapport giver et billede af de henvendelser, centret modtager via telefon og mail. De anbefalinger, der kommer frem i denne årlige rapport, er således knyttet til en af CSH's ydelser, og skal derfor ses i sammenhæng med centrets yderligere aktiviteter og input, der bl.a. rapporteres i Årsrapporten.

Rådgivningsmønstrer på CSH har ikke ændret sig væsentligt i 2008. Henvendelserne kommer fortsat primært fra privatpersoner (80%) og fagpersoner (20%). Vi får for hvert år færre henvendelser, men angående stadig flere forskellige diagnoser, og vi oplever en stadig stigende interesse for at komme i kontakt med andre med samme sjældne diagnose.

Vi vil derfor her i anbefalingerne koncentrere os om at understrege de små tendenser, vi synes der er værd at være opmærksomme på i forhold til at udvikle centrets arbejde fremover.

De anbefalinger, der ligger i Rådgivningsrapporten fra 2007 vedrørende specifikke målgrupper, er således stadig relevante.

Et stigende antal sjældne diagnoser

For hvert år modtager CSH henvendelser angående diagnoser, der ikke har været spurgt til før. I 2008 modtog vi i alt ("nye" plus "gængangere") henvendelser om 272 forskellige diagnoser, langt hovedparten om gængangere. Det er indlysende, at det koster en del tid at søge oplysninger om diagnoser, vi ikke har lavet informationssøgning på tidligere. Men også henvendelser om gængangere kræver en del ressourcer, idet vi må checke, bl.a. på inden- og udenlandske websites, om der er fremkommet ny viden om diagnosen til siden seneste henvendelse. For at kunne varetage en solid rådgivning, er CSH også meget afhængig af at kunne trække på lægefaglig ekspertise i sundhedsvæsenet.

Det anbefales derfor, at CSH i 2009 og fremover fremmer beskrivelsesarbejdet og arbejder på at fastholde en god og tæt kontakt med de lægefaglige specialister, vi allerede har kontakt til, men også meget gerne udbygger kontaktfladen.

Kontaktpersonordningen i vækst

Det stigende antal diagnoser, der er henvendelser om, har betydet en tilgang til kontaktdordningen. CSH's kontaktpersonordning er meget efterspurgt, og der er hvert år flere nye tilmeldte, hvoraf mange står alene, altså uden kontakt med nogen som helst med samme diagnose.

Det anbefales derfor, at CSH i de kommende år (hvilket også er en del af centrets strategi) sætter fokus på udvikling af nye tilbud i kontaktdordningen, så kontaktpersonerne får hjælp til at mødes og danne netværk på tværs af diagnoser omkring temaer, som fx unge, søskende, pårørende o. lign. Gerne i samarbejde med patient-paraplyorganisationen Sjældne Diagnoser og andre relevante interessenter.

De ”svære henvendelser”

På CSH opdeler vi vores henvendelser i tre kategorier, hvor vi kalder kategori 3 for en ”svær sag”. Det er en sag, hvor lægekonsulent, juridisk konsulent eller eksterne videnshavere inddrages. Der er et kontaktforsøg af længere varighed, eventuelt en samtale på CSH eller hjemmebesøg. Der kan være tale om en kompliceret informationsøgning eller udredning af komplicerede lovgivningsmæssige spørgsmål.

I 2008 havde vi 36 henvendelser i denne kategori. Heraf vedrørte de fleste unge (16) og voksne (11). Vi har på CSH længe været opmærksomme på, at der er nogle særlige problemstillinger for unge og voksne med handicap, fordi der er mange lovgivninger og instanser, der skal spille sammen (uddannelses-, arbejdsmarkeds- og sociallovgivning). Det anbefales af den grund, at CSH fastholder sit fokus på de unge og voksne.

Bilag A – registrerede diagnoser 2008

Diagnose

627

18p-syndrom	1
6p_Syndrom	1
Aagenæs syndrom	1
Achondroplasi	9
Acrodysostose	1
Addison sygdom_hører ikke under CSH!!	1
ADHD	2
Adies Pupil	1
Adrenogenitalt syndrom	1
Adrenoleukodystrofi	2
Adrenomyeloneuropati og Adrenoleukodystrofi	1
Aicardi syndrom	1
Akromelalgia (arvelig)	1
Albinisme	1
Albright_hereditær_osteodystrofi	1
Alexanders sygdom	2
Alfa-mannosidose	1
Alopecia areata	1
Alport's syndrom	1
Alternating_Hemiplegia_of_Childhood_(AHC)	1
Amyotrofisk Lateral Sclerose	1
Angelman syndrom	5
Aniridi	1
Aplasia Cutis Congenita	1
Aplastisk_anæmi	2
Arm Bendefekt	1
Arnold Chiari syndrom	2
Asperger syndrom	3
Ataxi	4
Autisme	3
Bardet-Biedl syndrom	3
Barraquers-Simons syndrom	1
Beckwith Wiedemann syndrom	5
Behcet's syndrom	5
Behr syndrom	1
Bernard Soulier syndrom	2
Bickers_Adams_Syndrom	1
Bohrings_syndrom	1
BPES syndrome	1
Cadasil	1
Calvé-Perthes syndrom	7
Campomeli	1
Canavan's syndrom	1
Cardio-facio-cutaneus syndrom	1
Catch22 syndrom	3
cerebellar_ataksi	1
Charcot-Marie-Tooth syndrom	5
Charge's syndrome	3
Chronic fatigue syndrome	1
Churg-Strauss syndrom	1
Cloaca_persistens	1
Cockayne syndrom	2
Coffin-Lowry syndrom	1
Coffin-Siris syndrom	1
Cohen syndrom	2
Cornelia de Lange syndrom	3
Corpus callosum agenese	4
Costello syndrom	1
Cowden syndrom	1
Creutzfeldt-Jakob sygdom	3
Crouzon syndrom	1
Cushing syndrom	1
Cutis_Marmorata_Telangiectatica_Congenita	1
Cystisk Fibrose	1
Dandy-Walker syndrom	1
Darier syndrom	1
de Morsier syndrom	4

Deletion 22q13	1
Dermatomyositis	1
Diabetes Insipidus	3
DiGeorge syndrom	4
Døvblindhed	1
Down syndrom	2
Dravet syndrom	1
Duane syndrom	1
Duftoverfølsom	1
Duodenalatresi	1
Dværgvækst	2
Dysfasi	1
Dyskinesisk Cerebral Parese	1
Dyspraksi	2
Dystoni	2
Ectodermal dysplasi	3
Ectodermal Dysplasi - herunder Hypohidrotisk Ectodermal Dysplasi	2
Ectrodactyly-Ectodermal Dysplasia-Clefting Syndrom	2
Edwards syndrom	3
Ehlers Danlos syndrom	28
Ellis van Creveld syndrom	1
Epidermolysis Bullosa	8
Epispadi	1
Fabry sygdom	4
Fibrodysplasia_Ossificans_Progressiva	1
Fibromuskulær dysplasi_i_arterierne	3
Fibromyalgi	1
Fibrøs dyspasi	4
Foilsyre Defekt	1
Forestier	1
Føtal Valproat syndrom	1
Føtal Alkohol syndrom	2
Fragilt X syndrom	2
Freeman-Sheldon Syndrom	1
Friedreich ataxi	2
Galdevejsatresi	2
Gastroesophageal_refluks	1
Gaucher sygdom	5
Gilbert syndrom	1
Glomus Jugulare	1
Gorham's disease	1
Guillain-Barré	2
Hallervorden-Spatz syndrom	2
Hæmangiom	2
Hæmokromatose	1
Hemihypertrofi	1
Hereditær spastisk paraplegi	1
Hereditært_angioødem	1
HNPP	1
Homocystinuria	1
Huntington chorea	3
Hydrocephalus	1
Hypereosinofilt syndrom	3
Hyperinsulinisme_kongenit	1
Hypofosfatami	1
Hypofyseinsufficiens	1
Hypohidrotisk_ectodermal_dysplasi	1
hypoparathyroidisme	1
Ichtyosis	1
Idiopathic_Intracranial_Hypertension	2
Idiopatisk intracranie! hypertension	1
Immun-defekt	22
Inclusion_Body_Myositis	4
Incontinentia pigmenti	3
Infantil neuronal ceroid-lipofusinos	1
inklusionslegememyositis	1
Interstitiel lungesygdom	6
Isoleret_bilateral_choanal_atresi	1
Juvenil Polyposis coli	1
Kartagener syndrom	1
Kearns-Sayre syndrom	1

Klinefelter syndrom	4
Klippel Feil syndrom	7
Klippel Trénaunay syndrom	5
Knogleskørhed	1
Kongenit pseudoarthrose tibia	1
Kongenit_central_hypoventilationssyndrom	2
Krabbe syndrom	4
Kræft	1
Kromosom 14	1
Kromosom 22	1
Kromosom 4	1
Kromosomfejl	9
Kromosom_22q11_deletion_syndrom	6
Langerhans_celle_histiocytose	3
Laurence Moon Bardet Biedel syndrom	3
Lesch Nyhan syndrom	1
Lichen_Sclerosus	1
Lissencephali	2
Lymfangiom	1
Lymphangiomiomatosis	2
Machado-Joseph_sygdom	1
Madelungs deformity	1
Marfan syndrom	5
Mastocytose	8
MCAD defekt	4
McCune Albright syndrom	1
Melkersson-Rosenthal syndrom	1
Ménétrier sygdsm	1
Metakromatisk leukodystrofi	1
Microcephali	1
Microtia_Anotia	3
Miller-Dieker lissencephaly syndrom	2
Miller syndrom	1
Mitokondrie-sygdomme	4
Moebius	1
Monosomi 9p Syndrom	1
Morbus Addison	1
Morbus_Osler	1
Morris syndrom	1
Mowat-Wilson_syndrom	2
Moyamoya sygdom	3
Mucopolysaccharidose	3
Muenke syndrom	1
Multifokal fibrosclerose	1
Multipel_endokrin_neoplasi	1
Multiple_kartilaginøse_exostoser	4
Muscle_Eye-Brain_syndrom	1
Myastenia gravis	1
myotubulær_myopati	1
Myxødem	1
Neonatal_adrenoleukodystrofi	1
Neurofibromatose	19
Neurologisk lidelse	5
NLD	1
Noonan syndrom	3
Oesophagusatresi	2
Ondines_forbandelse	2
Oral_Facial_Digitait_syndrom_type_1	1
Osteogenesis Imperfecta	2
Osteopetrose	1
Pallister-killians syndrom	1
PANDAS	1
Paroxystisk_nocturn_hæmoglobinuri	1
Patau syndrom	3
Perifer Neuropati	2
Peroxisomal_biogenese_sygdomme	1
Phelan-McDermid syndrom	2
Pierre Robin syndrom	2
PKU	6
Poland syndrom	3
Polio	2

Polychondritis	1
Polymyositis	2
Polymyositis/Dermatomyositis	1
Porfyri sygdom	1
Prader Willi syndrom	4
Primær ciliær dyskinesi	3
Primær_hyperoxaluri_type1	1
Progeria	4
Propionsyreæmi	2
Pseudohypoparathyreoidisme	1
Psoriasis	1
Pubertas præcox	1
Pyridoxinmangel	1
Refleksdystrofi	1
Retinitis pigmentosa	1
Rett syndrom	5
Rogers_syndrom	1
Rubella Syndrom	1
Rubinstein Taybi syndrom	2
Rygmarvsbrok	1
Sakral agenesi	1
Salla sygdom	2
Scoliose	1
Septo-Optisk dysplasi	2
Sfærocytose	3
Shy-drager syndrom	1
Silver Russell syndrom	1
Simpson_Golabi_Behmel_syndrom	1
Sjögren-Larsson_syndrom	1
Sklerodermi	1
Smith-Magenis Syndrom	1
Sotos syndrom	2
Spastisk paraparese	1
spinocerebellar_ataksi	2
Spinocerebellar_ataksi_type2	2
Spinocerebellar_ataksi_type_1	1
Spondyloepiphyseal dysplasia	3
Stargardt_sygdom	3
Steno-Fallot_tetralogi	2
Stickler syndrom	7
Stofskiftesygdom	1
Sturge Weber syndrom	2
Syndrom_X	1
Syringomyeli	2
Toriello-Carey_syndrom	1
Tourette syndrom	23
Townes_Brocks_syndrome	2
Transversel_akut_myelitis	2
Trichorhinophalangeal syndrom	1
Triple-X syndrom	2
Trisomi 7p	1
Tuberøs sklerose	8
Tyrosinose - type 2	1
Ukendt Diagnose	13
Væksthæmning	3
Von Hippel-Lindau sygdom	1
vulvodyni	1
Wagner syndrom	1
WAGR	1
Waldenströms_sygdom	2
Williams syndrom	2
Wolf Hirschhorn syndrom	2
X0/XY mosaik	1

Bilag B – Diagnoser/Sygdomme, vi har fået henvendelser om i 2008, som (bl.a. p.g.a. graden af sjældenhed) ikke hører til på CSH

Adies Pupil
Aplastisk Anæmi
Ataxi
Autisme
Benign paroxysmal positionssvimmelhed (BPPV)
Blindhed
Blount disease
Brugada syndrom
Cowden syndrom
Dyspraksi
Føtal Alkohol syndrom
Gastroesophageal reflux
Gilbert Meulengracht syndrom
Hypermobilitet
Hæmokromatose
Klinefelter syndrom
Kronisk kumulativ tungmetalforgiftning
Kroniske infektioner
Medfødt hjerneskade
Morbus Addison
Postkommotionelt syndrom
Forskellige psykiatriske diagnoser
Retinitis Pigmentosa
Rubella syndrome
SLE/lupus
Spastisk paraparese
Syndrom X
Tietze syndrom
Triple-X
Vulvodyni