

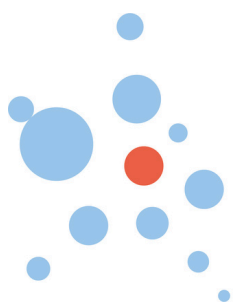


Resumé

Hverdagen med en sjælden diagnose



Sjældne Diagnoser



Sjældne Diagnoser

Resumé: Hverdagen med en sjælden diagnose

© Sjældne Diagnoser 2025

ISBN: 978-87-998288-4-5

Layout: Julie Schmidt Hansen

Resuméet er en sammenfatning af rapporten "**Hverdagen med en sjælden diagnose - medlemsundersøgelse 2024**", som er udarbejdet af Steen Bengtsson, VIVE.

Læs mere om rapporten på:

<https://sjaeldnediagnoser.dk/guldkundeundersoegelse/>



Indhold

0. Forord	3
1. Undersøgelsens formål og metode	4
2. Hvad kendetegner mennesker, der lever med sjældne diagnoser?	5
3. Information og rådgivning	7
4. De sjældne og den sociale indsats	9
5. De sjældne og sundhedssektoren	11
6. Koordination	13
7. Særlige udfordringer ved at være særligt sjælden	15
8. Fra 2005 til 2025: Væsentligste udviklingstræk	17
9. Konklusion	17
10. Bilag 1: Oversigt over deltagende foreninger	18

*Guldkundeundersøgelsen 2024/25 er støttet af:
Helsefonden, Østifterne, Chiesi, TAKEDA, Pfizer og Sanofi.*

helsefonden



sanofi

Forord: Brug for mere sammenhæng og bedre støtte

Mennesker med sjældne sygdomme og handicap har de samme håb og drømme som alle andre. Men deres forudsætninger for at realisere dem er ofte anderledes end de flestes – fordi deres hverdag præges af usikkerhed, manglende viden i systemet, komplekse helbredsproblemer og behov for støtte, som ikke altid er tilgængelig eller koordineret. Derfor skal der gøres noget særligt.

Guldkundeundersøgelsen 2025 viser med stor tydelighed, at der fortsat er langt igen, før mennesker med sjældne diagnoser og deres familier oplever en reel ligestilling i mødet med sundheds- og socialsystemet. Resultaterne er tankevækkende:

- Kun 25 pct. af voksne og 32 pct. af børnefamilierne oplever, at de sociale tilbud dækker deres behov fuldt ud eller i høj grad.
- 49 pct. af de voksne med sjældne sygdomme og 35 pct. af forældrene får først information om sociale rettigheder mere end et halvt år efter diagnosen. Over 70 pct. af de sjældne har selv måttet finde frem til relevant information.
- Hver tredje voksen med en sjælden diagnose har fået afslag på at tegne en forsikring.
- Forskelsbehandling opleves af over 40 pct. – oftest i mødet med institutioner eller forsikringsbranchen.
- Når diagnosen er særligt sjælden, er udfordringerne endnu større.

På sundhedsområdet ser billedet lidt bedre ud: Den behandlingsmæssige indsats vurderes generelt højere end den sociale, og forældrene til børn med sjældne diagnoser giver generelt lidt mere positive vurderinger end voksne patienter selv. Men også her er der udfordringer med adgang til specialviden, kontinuitet og tværgående samarbejde.

Ét af de mest gennemgående temaer i rapporten er manglende koordination. Mange oplever, at sundheds- og socialsystemet ikke arbejder sammen. For dem med størst behov – fx familier med børn med stærkt nedsat funktionsevne – er oplevelsen af fraværende koordinering særlig markant. Og jo sjældnere diagnosen er, desto vanskeligere bliver vejen gennem systemet.

Undersøgelsen er ikke blot en vigtig dokumentation, den er også en vigtig påmindelse til os alle: Når diagnosen er sjælden, desto mere fleksibelt, sammenhængende og opmærksomt må systemet være. Hvis ikke, risikerer vi, at mennesker med sjældne sygdomme og handicap – og deres familier – får markant ringere vilkår end andre, der lever med livslang alvorlig sygdom og handicap.

Med denne rapport er der ikke blot skabt ny viden – men også peget på retninger for nødvendig forandring. Tak til de 2.260 sjældne borgere fra Sjældne Diagnoser medlemsforeninger og fra Sjældne-netværket, som har bidraget med deres viden og oplevelser. Og tak til seniorforsker, emeritus Steen Bengtsson, VIVE, som har forestået bearbejdning af spørgeskema, data og afrapportering i hovedrapport. Også en stor tak til de fonde og virksomheder, der med økonomiske bidrag har gjort undersøgelsen mulig.



Liselotte Wesley Andersen, forperson for Sjældne Diagnoser

1 Undersøgelsens formål og metode

Undersøgelsen er foretaget i efteråret 2024 blandt alle medlemmer af Sjældne Diagnoser medlemsforeninger samt af Sjældne-netværket. Den er afrapporteret i juni 2025 og belyser forholdene for familier, der har et barn med en sjælden diagnose, og for voksne med en sjælden diagnose. Antallet af respondenter er 2.260. 60 pct. af besvarelserne kommer fra voksne, der selv har en sjælden diagnose, og yderligere 12 pct. kommer fra pårørende eller andre på vegne af voksne, der ikke selv har kunnet besvare undersøgelsen. 28 pct. af besvarelserne kommer fra sjældne børnefamilier.

Det er tredje gang, Sjældne Diagnoser i samarbejde med seniorforsker, emeritus Steen Bengtsson (VIVE) gennemfører en sådan medlemsundersøgelse. Alle tre undersøgelser (2005, 2015, 2025) har henvendt sig til alle medlemmer af Sjældne Diagnoser medlemsforeninger, og de seneste to (2015, 2025) har også henvendt sig til medlemmer af Sjældne-netværket. Disse "Guldkunde-undersøgelser" er de eneste systematiske undersøgelser af forholdene for mennesker med sjældne sygdomme og handicap i Danmark. Der er i hovedrapporten foretaget en række statistiske tests, og det beskrives, hvorvidt resultaterne forventeligt kan tilskrives tilfældigheder eller ej.

I 2025-undersøgelsen er der for første gang foretaget sammenligninger med andre grupper. Det sker ved sammenligning med resultater af SHILD-undersøgelsen, som blev søsat i 2012 som følge af Handicapkonventionens artikel 31 om tilvejebringelse af data om handicap. 2025-undersøgelsen indeholder også flere spørgsmål i relation til den sundhedsmæssige indsats.



Navnet "**Guldkunde-undersøgelse**" refererer til, at mennesker med sjældne sygdomme og handicap er "Guldkunder" i sundhedssystemet og det sociale system, fordi de har brug for mange former for ydelser og støtte.



Dette resumé bygger på rapport udgivet af Sjældne Diagnoser juni 2025, find den her:



<https://sjældnediagnoser.dk/guldkundeundersogelse/>

2 Hvad kendetegner mennesker, der lever med sjældne diagnoser?



I Danmark er en sygdom sjælden, når **1-2 personer ud af 10.000** har den. Langt de fleste diagnosegrupper er meget små.



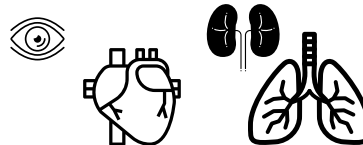
I Danmark kender vi til op mod

1500

sjældne diagnoser.

Det anslås, at **50.000 danskere** lever med en sjælden sygdom i Danmark.

Sjældne sygdomme er livslange, og mange af patienterne er børn.



Mange sjældne sygdomme påvirker flere forskellige organsystemer i kroppen. For langt de fleste sjældne sygdomme findes der ingen behandling.

En sjælden diagnose er en sygdom, der er så sjælden, at mindre end 1.000 personer i Danmark har den. Sygdommene er typisk livslange, alvorlige og genetisk betingede. Sygdommene er også meget forskellige, og ofte er der tale om et komplekst sygdomsbillede, hvor flere tilstande er til stede på samme tid. Det kan for eksempel være indre og ydre misdannelser, udviklingshæmning og forkortet livsperspektiv.

En sjælden diagnose medfører ofte behov for behandling i sundhedssystemet og for støtte efter den sociale lovgivning mv. I dette afsnit præsenteres en række af undersøgelsens resultater om, hvordan sjælden sygdom påvirker den enkelte og familien.

Undersøgelsen viser, at de fleste mennesker med en sjælden sygdom har nedsat funktionsevne.

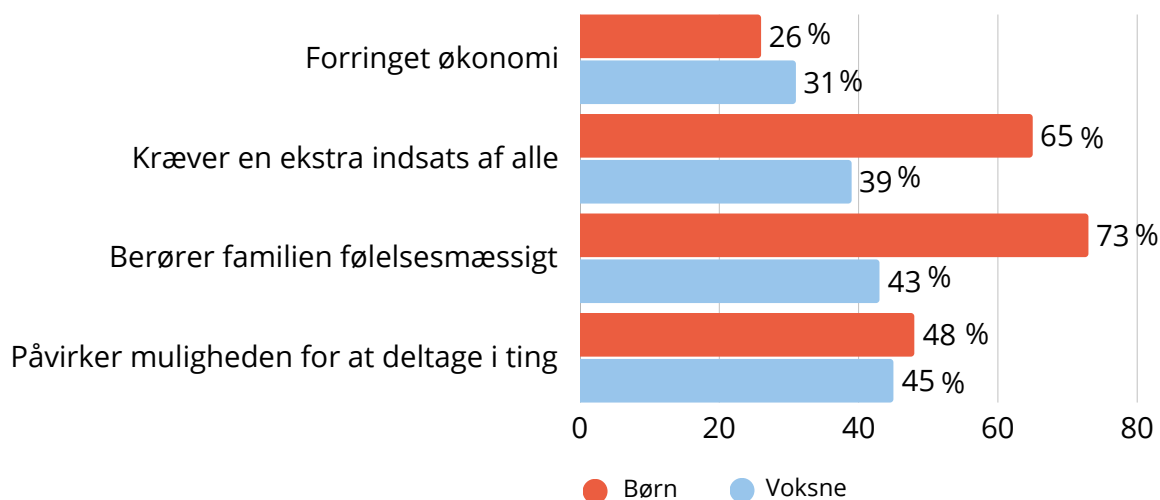
72 pct.

**af respondenterne
lever med en grad af
nedsat funktionsevne**

44 pct. oplever, at funktionsevnen er let nedsat, mens 28 pct. oplever, at den er stærkt nedsat. Fra 2015 til 2025 er gruppen af børn med stærkt nedsat funktionsevne vokset.

At leve med sjælden sygdom påvirker den enkelte og familien både økonomisk, praktisk, følelsesmæssigt og socialt. Mest påvirket er børnefamilierne, undtagen når det handler om økonomi. Her rammes voksne med sjældne sygdomme hårdere end børnefamilierne.

Hvor mange påvirkes meget eller rigtig meget af sjælden sygdom?



Når sjældne-gruppen sammenlignes med den generelle befolkning, ses, at de sjældne har betydelige sociale og personlige udfordringer:



Tilfredshed med eget liv. 29 pct. af den generelle befolkning er meget tilfredse med deres liv, det samme gælder 16 pct. af de sjældne. 7 pct. af befolkningen er utilfredse eller meget utilfredse med deres liv, det samme gælder for 17 pct. af de sjældne.



Indflydelse på eget liv. 60 pct. af befolkningen oplever, at de i høj grad har indflydelse på deres eget liv, det samme gælder 43 pct. af de sjældne. 7 pct. af befolkningen oplever, at de i mindre grad eller slet ikke har indflydelse på deres eget liv, det samme gælder for 17 pct. af de sjældne.



Social isolation. 70 pct. af befolkningen føler sig kun sjældent isoleret fra andre, det samme gælder 32 pct. af de sjældne. 5 pct. af befolkningen føler sig ofte isoleret fra andre, det samme gælder 30 pct. af de sjældne.



Forskelsbehandling – også ift. andre, der lever med handicap.

Over 40 pct. har oplevet forskelsbehandling på grund af deres sjældne diagnose. Konkret har 33 pct. fået afvist forsikring på grund af deres eller deres barns sjældne diagnose, mens det samme gælder 21 pct. af mennesker, der lever med andre handicap eller med psykiske lidelser.

3 Information og rådgivning

Når en sjælden diagnose stilles, befinder man sig ofte i en ny og ukendt virkelighed, hvor behovet for information og støtte melder sig med det samme. Fordi diagnosen netop er sjælden, findes der kun få – og i nogle tilfælde ingen – med samme erfaring eller kendskab til diagnosen. Derfor bliver muligheden for at møde andre i samme situation en helt særlig og uvurderlig kilde til viden, tryghed og følelsesmæssig støtte.

Hvad har man mest brug for, når den sjældne diagnose stilles?



71 pct. af de voksne og 52 pct. af forældrene til børn med sjældne diagnoser svarer, at de havde mest brug for at **møde andre i samme situation**, da de fik stillet den sjældne diagnose.



26 pct. af forældrene til et barn med en sjælden diagnose, svarer, at de havde **mest brug for psykolog- eller krisehjælp**, da diagnosen blev stillet.

Der ses en tydelig forskel mellem voksne med en sjælden diagnose og forældre til børn med en sjælden diagnose: De voksne prioriterer fællesskab højest, mens forældrene er delt mellem behov for kontakt med andre og behov for psykologhjælp eller socialrådgivning. Særligt psykologhjælp fylder mere for forældre (26 pct.) end for voksne (11 pct.) – en forskel, der blandt andet kan forklares med chok og sorg i forbindelse med at barnet får en alvorlig diagnose.

Hvad bruges foreningerne til?

Undersøgelsen viser, at medlemmer i stigende grad bruger foreningerne til **sociale formål** som at møde mennesker, der forstår deres hverdag, lære at leve med sygdommen og danne netværk. Disse formål er klart vigtigere end de mere instrumentelle, som fx rådgivning i enkeltsager, viden om sociale rettigheder eller hjælp til at navigere i det sociale system – især for voksne med sjældne diagnoser. **Forældre anvender foreningerne mere end voksne med sjældne diagnoser**. Undersøgelsen viser, at 39 pct. af forældrene bruger foreningen meget til mindst et af de angivne formål. For voksne med diagnosen er tallet 29 pct.

Foreningen bruges meget eller noget til at:

	Børnefamilier	Voksne
Møde mennesker, der forstår ens hverdag	52 %	39 %
Lære, hvordan man lever med sygdommen	51 %	42 %
Lære at håndtere samspil med det sociale system	38 %	25 %
Lære om sociale rettigheder	38 %	25 %
Danne netværk	48 %	33 %
Være vejleder i konkrete sager	25 %	19 %

Hvilke rådgivningstilbud bruger de sjældne?



Borgere med sjældne diagnoser søger stadig primært rådgivning i deres egen forening, men der er en tydelig tendens til øget brug af eksterne rådgivningstilbud som DUKH, VISO og Styrelsen for Patientklager. Samtidig vokser betydningen af Sjældne Diagnosers eget rådgivningstilbud, Helpline.

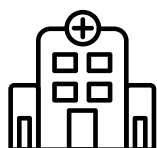
Information om sociale rettigheder

Når en sjælden diagnose stilles, opstår der ofte et akut behov for støtte – ikke kun i sundhedsvæsenet, men også i det sociale system. For at kunne søge hjælp kræver det imidlertid, at man ved, hvilke rettigheder og muligheder der findes. Undersøgelsen viser, at mange familier og patienter først får denne viden sent i forløbet – ofte flere måneder efter diagnosen – hvilket kan efterlade dem alene i en kritisk og sårbar periode.



35 pct. af forældre og **49 pct. af voksne** får først information om sociale rettigheder efter mere end 6 måneder. Kun ca. 21 pct. får denne information i forbindelse med, at diagnosen bliver stillet.

Hvor søger man efter information om social støtte?



26 pct. får information om de sociale støttemuligheder på **hospitalet**.



19 pct. får information om de sociale støttemuligheder via søgning på **internettet**.

Kilderne til viden om sociale støttemuligheder har ændret sig markant over de seneste 20 år. Internettet spiller i dag en langt større rolle. Samtidig er foreningernes rolle som primær informationskilde faldet fra 29 pct. til 20 pct. i løbet af de seneste 20 år.

Størstedelen må selv finde frem til informationer

I 2025 svarer hele 87 pct. af forældrene og 75 pct. af de voksne, at de selv måtte finde de fleste informationer om sociale rettigheder og tilbud. Andelen, der oplever at være "slet ikke nok informeret", er steget fra 38 pct. i 2015 til 49 pct. i 2025. 69 pct. har slet ikke modtaget skriftligt materiale om deres muligheder for støtte. Respondenterne oplever at være dårligere informeret i dag end for 10 og 20 år siden, selvom der er langt flere digitale informationsmuligheder.

4 De sjældne og den sociale indsats

Mange, der lever med en sjældne diagnose, har behov for støtte i hverdagen – fx i form af hjælpemidler, aflastning eller økonomisk kompensation. Men undersøgelsen viser, at den sociale indsats ofte opleves som utilstrækkelig og svær at navigere i. Støtten dækker sjældent behovene fuldt ud, og systemet fremstår for mange som fragmenteret og præget af skiftende sagsbehandlere. Det har store konsekvenser for livskvalitet og tryghed i familierne.



86 pct. af forældre til børn med stærkt nedsat funktionsevne vurderer, at deres barn har behov for støtte i væsentligt omfang for at kunne deltage på lige fod med jævnaldrende. Blandt voksne med stærkt nedsat funktionsevne vurderer **64 pct.** det samme.

Funktionsevne	Børn				Voksne			
	intakt	let neds.	stærkt n.	i alt	intakt	let neds.	stærkt n.	i alt
Har slet ikke behov	40 %	10 %	1 %	16 %	74 %	30 %	6 %	36 %
Har i mindre omfang	51 %	60 %	13 %	43 %	21 %	55 %	30 %	39 %
Har i væsentligt omfang	9 %	30 %	86 %	41 %	5 %	15 %	64 %	26 %

Hvilke former for støtteordninger anvendes mest?



Børnefamilier benytter især:

- kompensation for tabt arbejdsfortjeneste (55 pct.)
- dækning af merudgifter (51 pct.)
- støttetimer (30 pct.)
- aflastningsordninger (28 pct.)



Voksne med sjældne diagnoser benytter især:

- førtidspension (33 pct.)
- hjælpemidler/boligændringer (22 pct.)
- skåne/fleksjob (18 pct.)
- sygedagpenge (17 pct.)

Der er en høj afslagsprocent på flere centrale ydelser



Afslagsprocenterne er generelt højere for voksne med sjældne diagnoser end for børnefamilier. For eksempel får 39 pct. af de voksne afslag på merudgiftsydelse, mens det gælder 18 pct. af børnefamilierne. Når det gælder støtte til bil, får 31 pct. af de voksne et afslag mod 12 pct. blandt familier med børn. Hele 50 pct. af de voksne får desuden afslag på ansøgninger om borgerstyret personlig assistance (BPA).

Dækker de sociale tilbud behovet?



Kun en tredjedel af børnefamilierne og en **fjerdedel af de voksne** oplever, at de sociale tilbud **dækker deres behov i høj grad eller fuldt ud**. Tilbuddene dækker behovene bedre for børnefamilier end for voksne.

Der er en tydelig sammenhæng mellem funktionsevne og oplevet dækning: Personer med intakt funktionsevne oplever langt bedre dækning end dem med stærkt nedsat funktionsevne. Blandt voksne med stærkt nedsat funktionsevne dækker tilbuddene fuldt ud for blot 6 pct.

Tidsforbrug og kontakter

For mennesker med sjældne diagnoser går der ofte mange timer med at sætte sig ind i regler, rettigheder og støttemuligheder. Hertil kommer kontakten med et højt antal fagpersoner. Det er tids- og ressourcekrævende, og ofte er de sjældne borgere også selv ansvarlige for at bære viden rundt blandt fagpersonerne.



Fra 2005 til 2025 er tidsforbruget til at **sætte sig ind i sociale rettigheder og tilbud** vokset med 103 pct. for forældre til børn med sjældne diagnoser (fra 5,21 til 10,66 timer om måneden) og med 13 pct. (fra 4,54 til 5,14 timer om måneden) for voksne med sjældne diagnoser.



Børnene eller deres forældre har i alt **ti kontakter årligt**, hvor de fleste kontakter er med enten sagsbehandler eller børnehave/skole. De **voksne** har godt **tre kontakter årligt**, som oftest er med sagsbehandleren.

Tilfredshed

Undersøgelsen viser, at tilfredsheden med den sociale indsats generelt er lav.



Respondenterne i undersøgelsen vurderer samlet set den sociale indsats i forbindelse med den sjældne diagnose til **4,11** på en skala fra 1-9.

**30
pct.**

30 pct. af alle respondenterne har søgt om **aktindsigt**. Jo mere nedsat funktionsevnen er, des større er antallet af aktindsigter, og forældre søger flere aktindsigter end voksne.



Forældre til børn med en sjælden diagnose har i gennemsnit anket en sag 1,21 gange, mens de voksne i gennemsnit har anket en sag 1,01 gang.

5 De sjældne og sundhedssektoren

Sundhedsvæsenet spiller en central rolle for mennesker med sjældne diagnoser, som ofte har komplekse og langvarige behandlingsforløb. Undersøgelsen viser, at der bruges mange timer hver måned på undersøgelser, behandling og koordinering – særligt for børnefamilierne. Overordnet vurderes sundhedsindsatsen som bedre end den sociale indsats, men mange oplever stadig udfordringer med adgang til specialiseret viden, kontinuitet i behandlingen og koordinering på tværs af afdelinger og sektorer.



Børn med sjældne diagnoser har i gennemsnit været indlagt 5,74 dage det seneste år – dog har 56 pct. slet ikke været indlagt. Derfor er gennemsnittet for de børn, der har været indlagt, på **13,19 dage**.

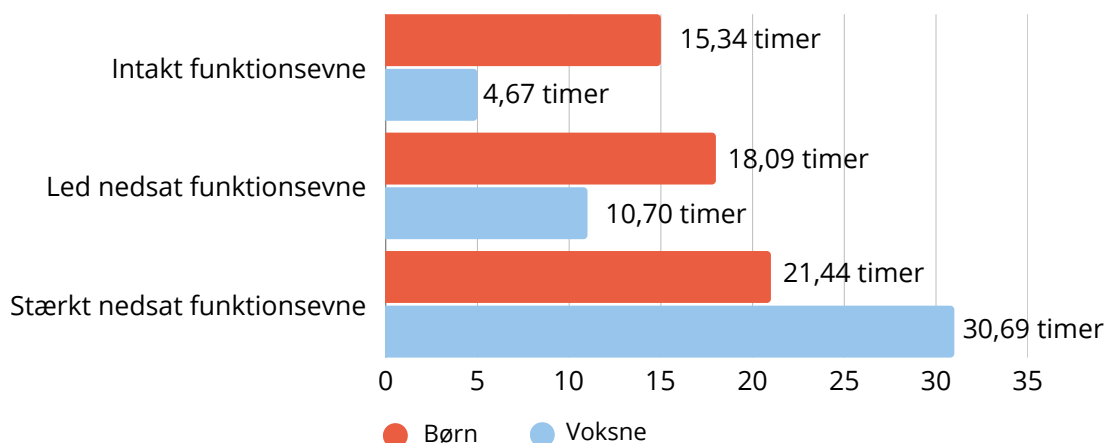


Voksne har i gennemsnit været indlagt 2,69 dage. 75 pct. af de voksne respondenter har ikke været indlagt. Gennemsnittet for de voksne, der har været indlagt er **10,76 dage**.

Tid anvendt på behandling

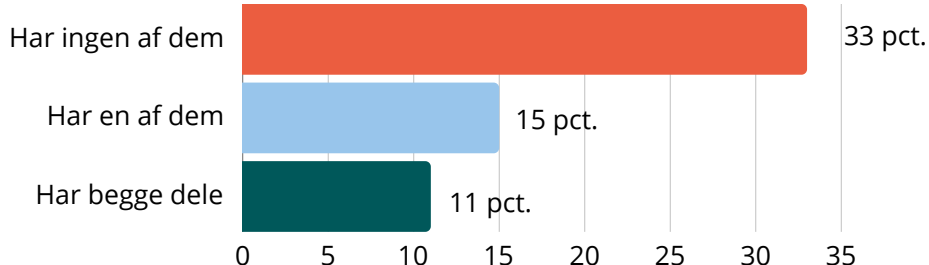
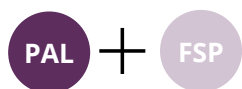
Tidsforbrug på behandlinger hænger tæt sammen med graden af funktionsnedsættelse – især hos børn. Jo større funktionsnedsættelse desto mere tid bruges der generelt på behandling. Sammenhængen er tydeligere for børn end for voksne, hvilket både kan skyldes forskellige behandlingsmuligheder og forskelle i, hvad forældre vælger for deres børn, sammenlignet med voksnes egne valg.

Timer anvendt på behandling pr. måned

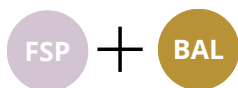
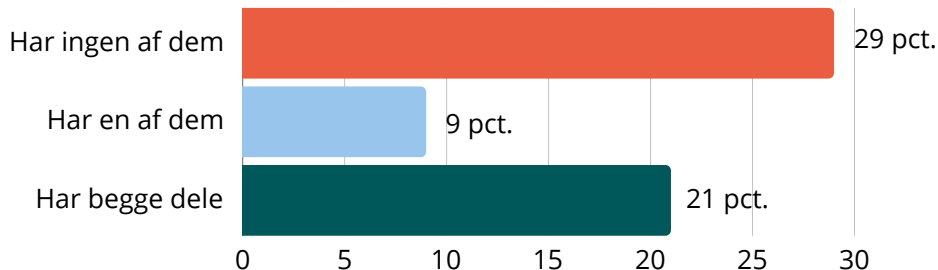


Sjældne sygdomme påvirker ofte flere organsystemer, og de sjældne har derfor ofte behov for behandling flere forskellige steder i sundhedssystemet. Siden undersøgelsen i 2015 er der indført patientansvarlig læge (PAL), behandlingsansvarlig læge (BAL) og forløbssygeplejerske (FSP). Undersøgelsen viser, at disse funktioner har vundet udbredelse.

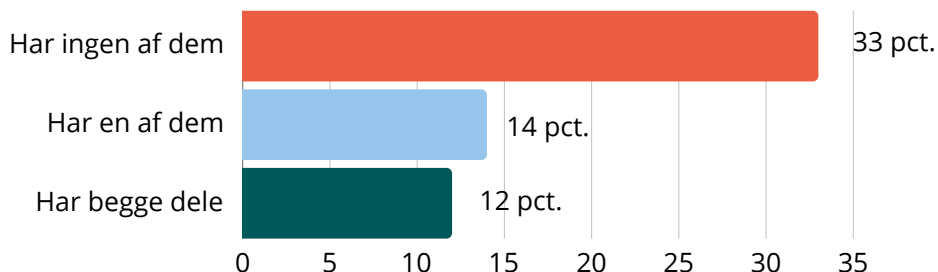
Patientansvarlig læge og forløbssygeplejerske



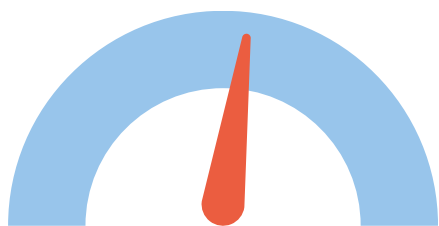
Patientansvarlig læge og behandlingsansvarlig læge



Forløbssygeplejerske og behandlingsansvarlig læge



Tilfredshed med den behandlingsmæssige indsats



De voksne med en sjælden diagnose vurderer på en skala fra 1-9 den behandlingsmæssige indsats til **5,20**, lige over skalaens midtpunkt. Forældrene med børn med en sjælden diagnose er mere tilfredse, de vurderer den til 6,08. Begge disse vurderinger er en del højere end vurderingerne af den sociale indsats.

6 Koordination

En velkoordineret indsats er afgørende for, at mennesker med sjældne diagnoser får den rette støtte på tværs af sektorer. Derfor er der i undersøgelsen spurgt ind til, hvordan respondenterne oplever koordinationen både indenfor det sociale system, det sundhedsfaglige system og på tværs af systemerne.

Koordinationen i det sociale system

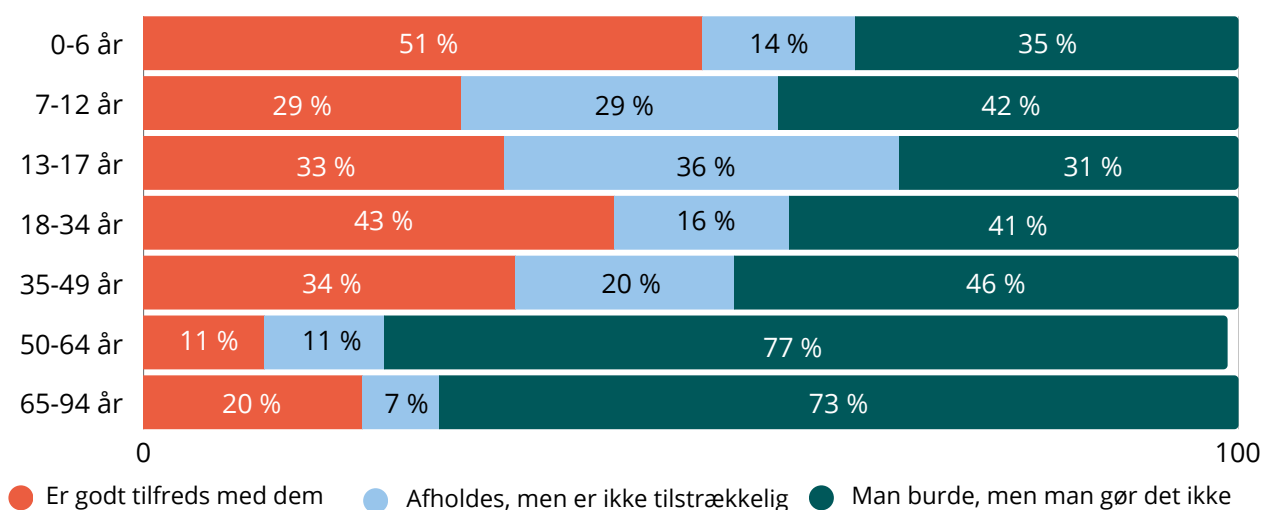


En måde at sikre, at den sociale indsats hænger sammen, er at udarbejde handleplaner. **For halvdelen af de borgere, der mener, der bør udarbejdes handleplaner, sker det ikke.** Kun 10 % af respondenterne får en handleplan, de er tilfredse med.



Et andet middel til at sikre, at den sociale indsats hænger sammen, er at afholde **konferencer**, hvor de forskellige fagpersoner deltager. Konferencer benyttes mere, når det gælder børn med en sjælden diagnose, end når det gælder voksne.

Afholdes der konferencer med flere personer i den sociale indsats:



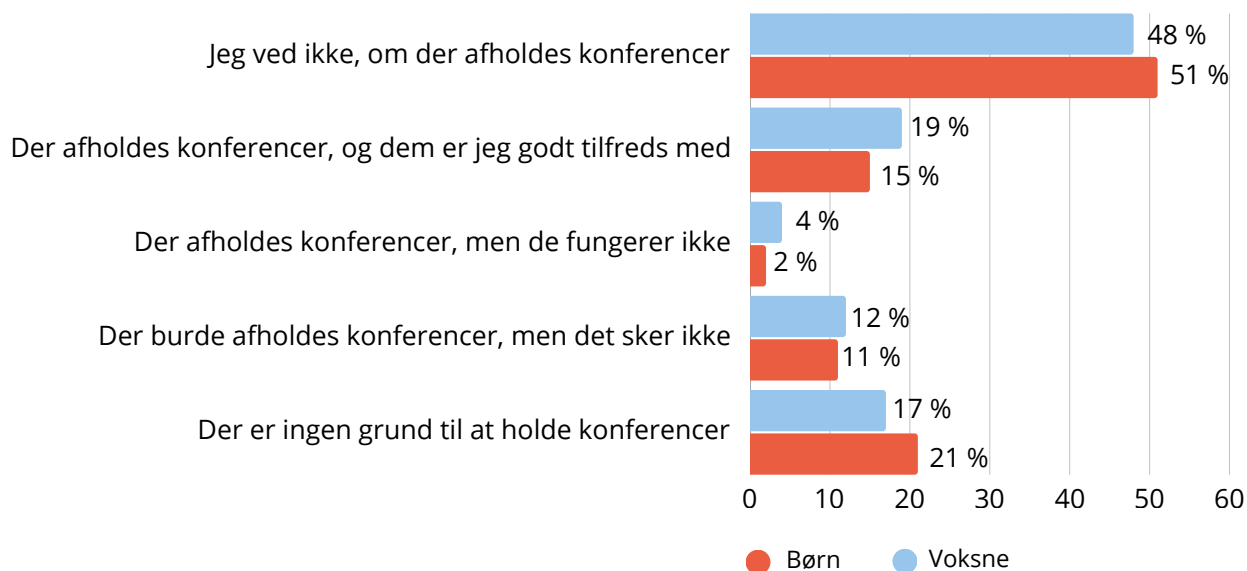
Figuren peger på en tydelig forskel i oplevelsen af koordinerende konferencer i den sociale indsats: Mens mange børnefamilier deltager i sådanne møder og er tilfredse med dem, er det langt sjældnere for voksne. Blandt de ældre aldersgrupper svarer et flertal, at man burde holde konferencer, men at det ikke sker. Det tyder på, at koordinationen i indsatsen svækkes, når den sjældne borger bliver voksen - især over 50 år.

Koordinationen i sundhedssystemet

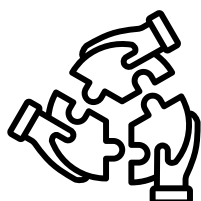
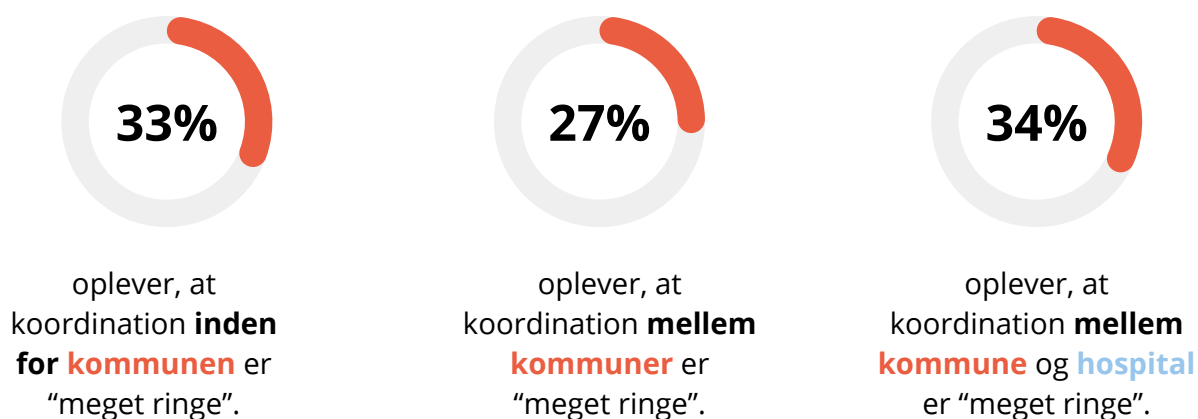
Tværfaglige møder og konferencer inden for sundhedsområdet opleves som en hjælp til at holde styr på behandlingen – særligt af forældre til børn med sjældne diagnoser.

Ca. halvdelen af respondenterne ved ikke, om der afholdes konferencer, men for dem, der gør, ser de ud til at virke.

Brug af konferencer i behandlingen



Koordinationen mellem den sociale og sundhedsmæssige indsats

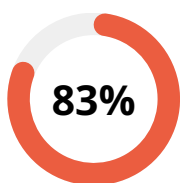


Halvdelen oplever, at den sociale og sundhedsmæssige indsats ikke er tilstrækkeligt koordineret. Kun 55 pct. af forældrene og 45 pct. af de voksne oplever, at den samlede støtte er velkoordineret. Koordination vurderes dårligst af personer med stærkt nedsat funktionsevne, hvor behovet for koordineret støtte formodentlig er størst. Her vurderer kun 9–17 pct. (afhængigt af gruppe), at koordinationen "i høj grad" er vellykket.

7 Særlige udfordringer ved at være særligt sjælden

Ud af de godt 2.200 deltagere i undersøgelsen kommer ca. 400 fra Sjældne-netværket, jf. bilag 1. De er kendetegnet ved at have en særligt sjælden diagnose, og det er derfor værd at se på, om der er systematiske (signifikante) forskelle på besvarelserne fra foreningsmedlemmerne og fra medlemmerne af Sjældne-netværket. I det omfang, der findes systematiske forskelle, er det en indikator for, at diagnosens sjældenhed har betydning for de udfordringer, mennesker med sjældne sygdomme og handicap oplever i hverdagen.

Analyserne viser, at der er en række systematiske forskelle:



Børn i Sjældne-netværket har i højere grad nedsat funktionsevne end børn fra foreningerne. Således har 66 pct. af børnene fra foreningerne en grad af nedsat funktionsevne, mens det samme gælder 83 pct. af børnene i Sjældne-netværket. For de voksne er der ikke systematiske forskelle at finde



Børnefamilier i Sjældne-netværket oplever større forringelser af deres økonomi end børnefamilierne i foreningerne. Således svarer 36 pct. af børnefamilierne i Sjældne-netværket, at deres økonomi er blevet forringet meget eller rigtig meget, mens det tilsvarende tal for børnefamilierne fra foreningerne er 23 pct.



Diagnosens sjældenhed påvirker følelsen af kontrol over eget liv negativt. Således er det kun 38 pct. i Sjældne-netværket, der oplever høj grad af indflydelse på eget liv, mod 45 pct. fra medlemsforeningerne og 60 pct. i den generelle befolkning.



En særligt sjælden diagnose giver større risiko for forskelsbehandling. Således oplever 46 pct. i Sjældne-netværket forskelsbehandling, mod 40 pct. fra foreningerne. I den brede befolkning med handicap oplever kun 10 pct. dette.



Færre voksne med en særligt sjælden diagnose har en patientansvarlig læge. 32 pct. af de voksne fra foreningerne har en patientansvarlig læge. For de voksne medlemmer i Sjældne-netværket er det 22 pct., der har det.



Færre særligt sjældne har en forløbs sygeplejerske. 24 pct. af børnene fra foreningerne har en forløbs sygeplejerske, mens det samme gælder for 9 pct. af børnene i Sjældne-netværket. For de voksne er det 14 pct. fra foreningerne, der har en sådan, mens tallet for de voksne i Sjældne-netværket er 6 pct.

Herudover er der følgende resultater:



Medlemmer af Sjældne-netværket oplever at få **senere oplysning** om den sociale støtte end medlemmer af foreningerne. Det gælder både børnefamilierne og de voksne.



Både forældre til børn og voksne medlemmer i Sjældne-netværket finder den **behandlingsmæssige indsats og den sociale indsats ringere**, end medlemmerne i foreningerne gør.



Både børnefamilier og voksne i Sjældne-netværket har **kontakt med flere fagpersoner** end børn og voksne fra foreningerne. Forskellene er størst for børnene.



Koordinationen mellem kommune og sygehusvæsen opleves meget ringere af de voksne i Sjældne-netværket og lidt ringere af børnefamilierne set relativt til foreningsmedlemmerne.



De voksne i Sjældne-netværket har større behov for **psykologbistand** i forbindelse med diagnosen end de voksne i foreningerne.



Sjældne Diagnosers **Helpline** spiller en meget større rolle for medlemmerne i Sjældne-netværket, end foreningerne gør for deres medlemmer.

Sammenfattende kan det konstateres, at mennesker med sjældne sygdomme har en række fælles udfordringer, men at det kan give en række **ekstra udfordringer**, når diagnosen er **særligt sjælden**.

8 Fra 2005 til 2025: Væsentligste udviklingstræk

Det er tredje gang, Guldkunde-undersøgelsen gennemføres. Selvom langt de fleste spørgsmål går igen i de tre undersøgelser, er der dog en række forskelle, også i kontekst. Alligevel er der nogle konklusioner at drage på tværs af undersøgelserne: Der er sket forbedringer i holdningen til mennesker med sjældne sygdomme og handicap. I 2025 oplever respondenterne færre nedsættende eller negative bemærkninger fra fremmede end et årti tidligere. Negative erfaringer med sundhedspersonale er aftaget lidt, især for børn og teenagere, mens voksne stadig oplever problemer.

Tilfredsheden med social støtte er faldet over tid fra 2005 til 2015 og til 2025. Flere af undersøgelsens vurderinger af social støtte (f.eks. økonomisk støtte, aflastning eller rehabilitering) når deres laveste niveauer i 2025. Samlet tid brugt på behandling er mere end fordoblet fra 2005 til 2015 men falder derefter med omkring 20 pct. i 2025. Koordineringen mellem sundheds- og socialektoren er blevet gradvist ringere for de voksne, men i det seneste årti en del bedre for børnene.

Den måde, man søger hjælp på, har udviklet sig. Foreningernes rolle er blevet lidt mindre som formelle rådgivere, men mere som en ramme for at udveksle erfaringer og opbygge netværk.

Samtidig er brugen af anden rådgivning uden for foreningerne steget. Eksempelvis har Sjældne Diagnosers Helpline (oprettet oktober 2016) og anden uafhængig rådgivning som DUKH givet nye veje til støtte. I 2025 er egen forening stadig den mest anvendte ressource, men dens brug er faldet en smule sammenlignet med ti år tidligere, hvorimod alternative rådgivningsmuligheder får flere brugere. Internetadgang til information er også blevet langt vigtigere over perioden.

9. Konklusion

Guldkundeundersøgelsen 2025 viser, at livet med en sjælden sygdom fortsat indebærer store udfordringer – men også, at der er sket fremskridt på flere områder.

Undersøgelsen bekræfter, at mange stadig oplever, at det er svært at få den støtte, de har behov for. Særligt på det sociale område vurderes hjælpen ofte som utilstrækkelig, og for mange er det fortsat oplevelsen, at det er op til dem selv eller familien at finde vej gennem et komplekst system. Information om rettigheder når ofte for sent frem, og skiftende sagsbehandlere og manglende koordination gør hverdagen unødigt tung. Samtidig viser undersøgelsen, at oplevelsen af at være "sjælden" stadig betyder, at man lettere falder uden for standardiserede løsninger. Det er fortsat dem med størst behov – dem med størst funktionsnedsættelse og dem med de mest sjældne diagnoser – som oplever de største vanskeligheder.

Men der er også grund til forsigtig optimisme. Samarbejdet med sundhedsvæsenet vurderes samlet set bedre end tidligere, især af forældre til børn. Negative reaktioner fra omgivelser og sundhedspersonale ses sjældnere. Nye rådgivningstilbud som Helpline bliver brugt og værdsat, og foreningerne spiller i stigende grad en vigtig rolle som netværk og mødested.

Bilag 1:

Oversigt over deltagende foreninger

Forening	Antal svar	Procent
22q11 Danmark	24	1,1
Addison Foreningen i Danmark	36	1,7
AHC Foreningen	6	0,3
Albinisme, Dansk Forening for	2	0,1
Alfa-1 Norden	54	2,5
Angelmanforeningen i Danmark	37	1,7
Aniridi Danmark	3	0,1
Apertforening, Danmarks	11	0,5
Arm/bendefekte og AMC, Landsforeningen	15	0,7
ATAKSI/HSP, Foreningen for	143	6,7
Bardet-Biedl Syndrom Danmark, Landsforeningen for	16	0,7
Blæreekstrofiforeningen	7	0,3
Bløderforening, Danmarks	85	4
CDG forening, Den Danske	7	0,3
CHARGE forening Danmark	5	0,2
Crouzonforeningen i Danmark	11	0,5
Cystisk Fibrose Foreningen	26	1,2
Dercum og Lipødem Forening (DDOLF), Dansk	1	0
Dværgeforeningen	55	2,6
Ectodermal Dysplasia i Danmark	9	0,4
Ehlers-Danlos foreningen i Danmark	207	9,7
Fabry Patientforening Danmark	20	0,9
Fanconi Anæmi Danmark	23	1,1
Galaktosæmiforeningen i Danmark	29	1,4
Huntingtons Sygdom, Landsforeningen	17	0,8
IC foreningen	43	2
Immun Defekt Foreningen	37	1,7
Marfan Syndrom, Landsforeningen for	71	3,3
MCADD-foreningen	17	0,8
MPN Forening, Dansk	22	1
Multipel System Atrofi, Landsforeningen	17	0,8
Möbius Syndrom i Danmark, Foreningen for	6	0,3
NCL Danmark	13	0,6
NF Danmark	149	7
Osler/HHT Danmark	12	0,6
Osteogenesis Imperfecta, Dansk Forening for	22	1
PAH Patientforening	21	1
Pandas/PANS Foreningen Danmark	11	0,5
PKU Foreningen Danmark	28	1,3

Forening	Antal svar	Procent
Pompeforeningen i Danmark	10	0,5
Porfyriforeningen Danmark	37	1,7
Prader-Willi Syndrom, Landsforeningen for	18	0,8
Protein Nedbrydnings Defekt Foreningen	36	1,7
Rett Syndrom, Landsforeningen	22	1
Rygmarvsbrokforeningen af 1988	21	1
Smith-Magenis Syndrom Forening	7	0,3
Sotos Syndrom, Landsforeningen for	5	0,2
Tourette Forening, Dansk	26	1,2
Tuberøs Sclerose, Dansk Forening for	34	1,6
UniqueDanmark	37	1,7
von Hippel-Lindau patienter og deres pårørende, Foreningen for	25	1,2
Williams Syndrom, Dansk forening for	34	1,6
WilsonPatientforeningen	11	0,5
XLH Patientforeningen	18	0,8
Sjældne-netværket	403	18,8
Andet	76	3,6
Total	2138	100

Hvem er Sjældne Diagnoser?

Sjældne Diagnoser er en frivillig organisation for en lang række små, sjældne foreninger. Sjældne Diagnoser huser også Sjældne-netværket for mennesker med diagnoser så sjældne, at der ikke findes en relevant forening.



Se alle medlemsforeninger i Sjældne Diagnoser:
sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-diagnoser/medlemsforeninger/



Se listen over diagnoser, der er registreret i en af Sjældne Diagnosers medlemsforeninger eller i Sjældne-netværket:
sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/diagnoser-i-netvaerket-og-medlemsforeningerne/



Læs mere om Sjældne-netværket:
<https://sjaeldnediagnoser.dk/sjaeldne-netvaerket/>



Sjældne Diagnoser



sjaeldnediagnoser.dk



[@sjaeldnediagnoser](https://www.facebook.com/sjaeldnediagnoser)



[@sjaeldnediagnoser](https://www.instagram.com/sjaeldnediagnoser)



mail@sjaeldnediagnoser.dk

Blekinge Boulevard 2
DK-2630 Taastrup
+45 33 14 00 10
mail@sjaeldnediagnoser.dk
sjaeldnediagnoser.dk