

الأمراض النادرة

مقدمة:

يعد المرض نادراً إذا أصاب واحداً من كل ٢٠٠٠ شخص من السكان، فكثير من هذه الأمراض النادرة أمراض وراثية وتظهر منذ الولادة، وبالرغم من ذلك بعض الأمراض الوراثية لا تظهر إلا في وقت متأخر. هذه الأمراض مجتمعة تشكل عبئاً ثقيلاً وتؤثر في المجتمعات بشكل كبير وواضح؛ لذلك فإن الأمراض النادرة هي من شؤون الصحة العامة.

خصائص الأمراض النادرة:

- الأمراض النادرة غالباً ما تكون مزمنة وتتطور ويزداد المرض مع مرور الوقت وتحدث للمريض انتكاسات صحية متكررة .
- تعطل الأمراض النادرة حياة المرضى في كثير من الأحيان جراء نقص أو فقدان الاستقلالية.
- تسبب الأمراض النادرة الألم والمعاناة للمريض وعائلته.
- لا يوجد للأمراض النادرة علاج فعال.
- هناك ما يراوح بين ٦٠٠٠ و ٨٠٠٠ نوع من الأمراض النادرة.
- ٧٥ ٪ من الأمراض النادرة يصيب الأطفال.
- ٣٠ ٪ من المرضى بمرض نادر يموتون قبل سن الخامسة.
- ٨٠ ٪ من الأمراض النادرة أسبابها وراثية.
- الأمراض النادرة هي نتيجة العدوى الجرثومية أو الفيروسية، والحساسية، والأسباب البيئية.

أمثلة للأمراض النادرة:

هناك أنواع كثيرة من الأمراض النادرة تشمل الأمراض النفسية، أمراض القلب والأوعية الدموية، أمراض الكروموسومات، الأمراض الجلدية، العدوى، الغدد الصماء، أمراض الجهاز البولي، أمراض العظام، فبعض الأمراض النادرة كالهيموفيليا والالبينو لها أسماء معروفة للعامة، والأمراض الأخرى تحمل اسم



الطبيب المكتشف لها أو حتى تنسب لأول مريض أو أول مستشفى تم اكتشاف المرض به وعلى سبيل المثال متلازمة مرفأ هاربور.

عدد الأمراض النادرة التي لها علاج:

كثير من الأمراض النادرة ليس لها علاج شاف. وكثير منها لم يتم حتى دراسته بأبحاث طبية حتى الآن، وفي كثير من الأحيان يعاني الأشخاص المصابون بمرض نادر عدم توافر الرعاية الصحية اللازمة والمناسبة لإيجاد حلول لمشكلاتهم الصحية كعدم القدرة على التشخيص الدقيق أو عدم توافر أدوية مناسبة لعلاج الحالات المرضية في المؤسسات الصحية.

المشكلات الصحية التي يعانيها المصابون بأمراض نادرة:

- صعوبة الوصول إلى تشخيص دقيق وصحيح للحالة.
- تأخر تشخيص الحالات المصابة بالأمراض النادرة.
- نقص وصعوبة الحصول على المعلومات الطبية والعلمية الخاصة بالأمراض النادرة.
- محدودية الخيارات العلاجية المتوافرة حالياً لعلاج هذه الأمراض.
- صعوبة الحصول على طبيب أو مركز علاجي ذي خبرة في علاج الأمراض النادرة على وجه الخصوص.
- العلاج يكون باهظ التكلفة مقارنة مع تكاليف علاج الأمراض الشائعة.
- صعوبة الحصول على الخدمات الطبية، الاجتماعية، أو الخدمات المالية، أو المساعدة بشكل عام؛ لأن الطبيب العام والمتابع لهؤلاء المرضى ليسوا على دراية كافية بهذه الأمراض.
- قد يعاني المريض وعائلته اجتماعياً مما يؤثر سلباً عليه.

اقتراحات مهمة لدعم المريض وتطوير العناية الصحية:

- تنفيذ برامج شاملة للأمراض النادرة.
- تطوير سياسات ملائمة للصحة العامة.
- زيادة التعاون الدولي في مجال البحث العلمي.
- اكتساب وتقاسم المعارف العلمية عن جميع الأمراض النادرة، وليس فقط الأكثر انتشاراً.
- تطوير الإجراءات التشخيصية والعلاجية الجديدة.
- رفع مستوى الوعي العام بالأمراض النادرة.
- تيسير التواصل بين مجموعات المرضى لتبادل الخبرات والممارسات الفعالة.
- دعم المرضى الأكثر عزلة وأولياء أمورهم لتوفير مجتمعات جديدة للمريض.
- توفير المعلومات للجودة الشاملة للمجتمع حول المرض النادر.
- سن تشريعات لصالح الأمراض النادرة مثل دعم البحوث الطبية وتوفير الدعم المادي للمريض وأسرته.
- تقديم حوافز للشركات لتطوير علاجات للأمراض النادرة.
- التضامن والتعاون جزء مهم وفعال في مجال دعم مرضى الأمراض النادرة، وذلك يكون على مستويات عدة منها:
 - التضامن على مستوى المرضى.
 - التضامن على مستوى المرض.
 - التضامن على مستوى مقدمي الرعاية الصحية، والمتخصصين والمرضى.
 - التضامن على مستوى الباحثين ومصنعي الأدوية وصناع القرار.
 - التضامن على مستوى الدول.