



არადიაგნოზირებული იშვიათი დაავადებები

არადიაგნოზირებული იშვიათი დაავადებები თანამედროვე მედიცინის ერთ-ერთ ყველაზე რთულ გამოწვევას წარმოადგენს. მიუხედავად იმისა, რომ თითოეული იშვიათი დაავადება გავლენას ახდენს მცირე რაოდენობის პაციენტებზე, ჯამში მთელ მსოფლიოში იშვიათი დაავადების მქონე მილიონობით ადამიანი ცხოვრობს. მრავალწლიანი სამედიცინო კონსულტაციებისა და კლინიკური კვლევების მიუხედავად იშვიათი დაავადების მქონე ადამიანების მნიშვნელოვანი ნაწილი დიაგნოზის გარეშე რჩება.

ეს ხანგრძლივი და გაურკვეველი გზა ხშირად მოიხსენიება, როგორც „დიაგნოსტიკური ოდისეა“ - პროცესი, რომელიც შესაძლოა რამდენიმე წელი გაგრძელდეს და ხშირად ხასიათდება არასწორი დიაგნოზებით, დაგვიანებული მკურნალობით და მნიშვნელოვანი ემოციური ტვირთით, როგორც პაციენტებისთვის, ასევე მათი ოჯახებისთვის.

ერთ-ერთი მთავარი სირთულე მდგომარეობს სიმპტომების იშვიათობასა და მრავალფეროვნებაში. მრავალი დაავადება ვლინდება არასპეციფიკური ან ერთმანეთის მსგავსი ნიშნებით, რაც ართულებს მათ გარჩევას უფრო გავრცელებული დაავადებებისგან, ასევე სხვა იშვიათი დაავადებებისგან. ეს ზრდის არასწორი დიაგნოზების რაოდენობას. გარდა ამისა, შეზღუდული ხელმისაწვდომობა მოწინავე დიაგნოსტიკურ საშუალებებზე, როგორცაა არის გენომური სეკვენირება და სპეციალიზებული ცოდნის ნაკლებობა, კიდევ უფრო აფერხებს ან ზოგჯერ შეუძლებელს ხდის დაავადების ზუსტ იდენტიფიკაციას.

ყველაზე თანამედროვე გენეტიკური ტესტებიც კი დაახლოებით 10 პაციენტიდან 4 შემთხვევაში იძლევა პასუხს, რის გამოც პაციენტების უმრავლესობა კვლავ დიაგნოზის ძიებაშია — ხშირად წლების, ათწლეულებისა ან მთელი სიცოცხლის განმავლობაშიც კი. შესაბამისად, პაციენტების დაახლოებით 60% არადიაგნოზირებული დაავადებებით ცხოვრობს (PLWUD).

ამ ადამიანებისთვის დიაგნოზის არქონა შეიძლება ნიშნავდეს წლების განმავლობაში არასწორ მკურნალობას, მხარდაჭერის სერვისებზე წვდომის შეზღუდვას და ჯანდაცვის სისტემაში „უხილავობის“ ღრმა განცდას. დიაგნოზის გარეშე პაციენტებს ხშირად უჭირთ შესაბამისი სამედიცინო დახმარების მიღება, საჭირო მხარდაჭერის მოპოვება ან მათი მდგომარეობის ოფიციალური აღიარება. მრავალ შემთხვევაში ეს მდგომარეობა შეიძლება გაგრძელდეს წლების, ათწლეულების ან მთელი სიცოცხლის მანძილზე.

არადიაგნოზირებული დაავადებების საერთაშორისო ქსელი (UDNI, <https://www.udninternational.org>) შეიქმნა 2014 წელს ამ გამოწვევების გლობალურ დონეზე გადასაჭრელად. UDNI წარმოადგენს კლინიცისტების, მკვლევარებისა და პაციენტთა წარმომადგენლების საერთაშორისო ქსელს, რომლებიც ერთად მუშაობენ იშვიათი და არადიაგნოზირებული დაავადებების დიაგნოზირების და შესწავლის გაუმჯობესებისთვის. სხვადასხვა ქვეყნის ექსპერტულ ცენტრებთან კავშირის საშუალებით, UDNI ხელს უწყობს ცოდნის, მონაცემებისა და მოწინავე ტექნოლოგიების გაზიარებას.

UDNI-ის მთავარი ძალა მისი კოლაბორაციული და მრავალდისციპლინური მიდგომაა. რთული კლინიკური შემთხვევები განიხილება სხვადასხვა სფეროს სპეციალისტთა გუნდების მიერ, რაც ზრდის ძირითადი მიზეზების იდენტიფიცირების ალბათობას. ამასთანავე, ქსელი ხელს უწყობს სამეცნიერო აღმოჩენებს ახალი დაავადებების იდენტიფიცირებით და უკვე ცნობილი მდგომარეობების შესახებ ცოდნის გაღრმავებით.

დასკვნის სახით - არადიაგნოზირებული იშვიათი დაავადებები ხაზს უსვამს ჯანმრთელობის დაცვის სისტემებში არსებულ მნიშვნელოვან ხარვეზებს, ხოლო UDNI წარმოადგენს იმედისმომცემ ინიციატივას ამ ხარვეზების დასაძლევად საერთაშორისო თანამშრომლობის, კვლევისა და ინოვაციის გზით. ცნობიერების ამაღლება, კვლევის განვითარება და დიაგნოსტიკურ სამუალებებზე თანასწორი წვდომის მხარდაჭერა არის კონკრეტული ნაბიჯები, რომლებიც თითოეულმა ჩვენგანმა უნდა გადადგას, რათა დასრულდეს „დიაგნოსტიკური ოდისეა“, რომელსაც მსოფლიოში მილიონობით ადამიანი გადის.