



DIAGNOSZTIZÁLATLAN RITKA BETEGSÉGEK

A diagnosztizálatlan ritka betegségek a modern orvostudomány egyik legösszetettebb kihívását jelentik. Bár az egyes ritka betegségek csak kis számú beteget érintenek, együttesen világszerte emberek millióinak életére vannak hatással. Az érintettek jelentős része még éveken át tartó orvosi konzultációk és klinikai vizsgálatok után is diagnózis nélkül marad.

Ezt az elhúzódó és bizonytalan utat gyakran „diagnosztikai odüsszeiának” nevezik. Ez a folyamat akár több évig is eltarthat, és gyakran téves diagnózisokkal, késve megkezdett ellátással, valamint a betegek és családjaik számára jelentős érzelmi megterheléssel jár.

Az egyik fő nehézséget a betegségek ritkasága és a tünetek változékonysága jelenti. Sok kórkép átfedő vagy nem specifikus tünetekkel jelentkezik, ami megnehezíti elkülönítésüket a gyakoribb betegségektől, valamint más ritka betegségektől is. Ez növeli a téves diagnózisok kockázatát. Emellett a fejlett diagnosztikai eszközökhöz, például a genomszekvenáláshoz való korlátozott hozzáférés, valamint a speciális szakértelem hiánya tovább késleltetheti vagy akár meg is akadályozhatja a pontos diagnózis felállítását.

Még a legfejlettebb genetikai vizsgálatok is csak körülbelül 10 betegből 4 esetében adnak választ, így az érintettek többsége továbbra is diagnózis nélkül marad. Számukra a diagnóziskeresés gyakran évekig, évtizedekig, vagy akár egy életen át folytatódhat. Ennek megfelelően a betegek fennmaradó, mintegy 60%-a továbbra is diagnosztizálatlan betegséggel élő személynek, azaz PLWUD-nak — People Living with Undiagnosed Diseases — tekinthető.

Ezeknél az érintetteknél a diagnózis hiánya éveken át tartó nem megfelelő kezelést, a támogató szolgáltatásokhoz való korlátozott hozzáférést, valamint az egészségügyi rendszerben való láthatatlanság mély érzését eredményezheti. Diagnózis nélkül a betegek gyakran nehezen jutnak megfelelő ellátáshoz, a szükséges támogatáshoz, illetve állapotuk hivatalos elismeréséhez. Sok esetben ez a helyzet évekig, évtizedekig, vagy akár egy egész életen át fennállhat.

A Diagnosztizálatlan Betegségek Nemzetközi Hálózatát — Undiagnosed Diseases Network International, UDNI; <https://www.udninternational.org> — 2014-ben hozták létre azzal a céllal, hogy globális szinten kezelje ezeket a kihívásokat.

Az UDNI klinikusokból, kutatókból és betegképviselőkből álló nemzetközi hálózat, amely a ritka és diagnosztizálatlan betegségek diagnosztikájának és jobb megértésének előmozdításán dolgozik. A különböző országok szakértői központjainak összekapcsolásával az UDNI elősegíti a tudás, az adatok és a fejlett technológiák megosztását.

Az UDNI egyik legfontosabb erőssége az együttműködésen alapuló, multidiszciplináris megközelítés. Az összetett betegeseteket különböző szakterületek szakértőiből álló csoportok értékelik, ami növeli az alapvető kiváltó okok azonosításának esélyét. Emellett a hálózat a tudományos felfedezésekhez is hozzájárul új betegségek azonosításával és az ismert kórképekkel kapcsolatos ismeretek bővítésével.

Összefoglalva, a diagnosztizálatlan ritka betegségek rávilágítanak az egészségügyi rendszerek fontos hiányosságaira, az UDNI pedig ígéretes kezdeményezést jelent e hiányosságok áthidalására a nemzetközi együttműködés, a kutatás és az innováció révén. A figyelemfelhívás, a kutatás előmozdítása és a diagnosztikai eszközökhöz való méltányos hozzáférés támogatása olyan kézzelfogható lépések, amelyeket mindannyian megtehetünk annak érdekében, hogy véget vessünk a világszerte emberek millióit érintő diagnosztikai odüsszeiának.