



## 미진단 희귀질환

미진단 희귀질환은 현대 의학에서 가장 복잡한 도전 중 하나입니다. 개별 희귀질환은 소수의 환자에게만 영향을 미치지만, 전체적으로 보면 전 세계 수백만 명에게 영향을 미칩니다. 상당수의 환자는 수년에 걸친 진료와 임상 검사에도 불구하고 진단을 받지 못한 채로 남아 있습니다.

이러한 길고 불확실한 여정은 흔히 “진단 오디세이(diagnostic odyssey)”라고 불리며, 수년에 걸쳐 진행될 수 있고 오진, 치료 지연, 그리고 환자와 가족 모두에게 상당한 정서적 부담을 동반하는 과정으로 특징지어집니다.

주요 어려움 중 하나는 증상의 희소성과 다양성에 있습니다. 많은 질환이 중첩되거나 비특이적인 증상을 보여 흔한 질환은 물론 다른 희귀질환과도 구분하기 어렵고, 이로 인해 오진이 증가합니다. 또한 유전체 시퀀싱과 같은 첨단 진단 도구에 대한 접근성 제한과 전문 인력의 부족은 정확한 진단을 더욱 지연시키거나 어렵게 만듭니다.

가장 발전된 유전자 검사조차도 약 10명 중 4명의 환자에게만 답을 제공할 수 있으며, 나머지 대다수는 수년, 수십 년, 또는 평생에 걸쳐 진단을 찾아 헤매게 됩니다. 따라서 60%는 미진단 질환을 안고 살아가는 사람들(People Living with Undiagnosed Diseases, PLWUD)로 남게 됩니다.

이들에게 있어 진단의 부재는 수년간의 부적절한 치료, 지원 서비스에 대한 제한된 접근, 그리고 의료 체계 내에서 자신의 존재가 보이지 않는다는 깊은 소외감으로 이어질 수 있습니다. 진단이 없으면 환자들은 적절한 치료를 받거나 필요한 지원을 얻거나 자신의 상태에 대한 인정을 받는 데 어려움을 겪는 경우가 많습니다. 많은 경우 이러한 상황은 수년, 수십 년, 또는 평생 지속될 수 있습니다.

국제 미진단질환 네트워크(Undiagnosed Diseases Network International, UDNI, <https://www.udninternational.org>)는 이러한 문제를 전 세계적 규모에서 해결하기 위해 2014년에 설립되었습니다.

UDNI는 희귀질환 및 미진단 질환의 진단과 이해를 향상시키기 위해 협력하는 임상의, 연구자, 환자 대표들의 국제 네트워크입니다. 여러 국가의 전문 센터를 연결함으로써 UDNI는 지식, 데이터, 그리고 첨단 기술의 공유를 촉진합니다.

UDNI의 핵심 강점은 협력적이고 다학제적인 접근 방식에 있습니다. 복잡한 환자 사례는 다양한 분야의 전문가 팀에 의해 검토되어, 근본 원인을 규명할 가능성을 높입니다. 또한 이 네트워크는 새로운 질환을 발견하고 알려진 질환에 대한 지식을 확장함으로써 과학적 발견에도 기여합니다.

결론적으로, 미진단 희귀질환은 의료 체계의 중요한 공백을 드러내며, UDNI는 국제적 협력, 연구, 혁신을 통해 이러한 공백을 메우려는 유망한 노력을 대표합니다. 인식 제고, 연구 진전, 그리고 진단 도구에 대한 공평한 접근을 옹호하는 것은 전 세계 수백만 명이 겪고 있는 진단 오디세이를 종식시키기 위해 우리 각자가 취할 수 있는 구체적인 행동입니다.