



BOLI RARE NEDIAGNOSTICATE

Bolile rare nediagnosticate reprezintă una dintre cele mai complexe provocări ale medicinei moderne. Deși fiecare boală rară afectează un număr mic de pacienți, în ansamblu acestea au impact asupra a milioane de oameni la nivel global. O proporție semnificativă dintre persoanele afectate rămân fără diagnostic, chiar și după ani de consultații medicale și investigații clinice.

Acest parcurs îndelungat și incert este adesea denumit „odiseea diagnosticului”, un proces care poate dura ani de zile și este frecvent marcat de diagnostice eronate, întârzieri în îngrijire și o povară emoțională considerabilă atât pentru pacienți, cât și pentru familiile acestora.

Una dintre principalele dificultăți constă în raritatea și variabilitatea simptomelor. Multe afecțiuni se prezintă cu semne suprapuse sau nespecifice, ceea ce le face greu de diferențiat de boli mai frecvente, dar și de alte boli rare, crescând astfel riscul de diagnostic greșit. În plus, accesul limitat la instrumente diagnostice avansate, precum secvențierea genomică, și lipsa expertizei specializate pot întârzia sau chiar împiedica stabilirea unui diagnostic corect.

Chiar și cele mai avansate teste genetice pot oferi un răspuns pentru aproximativ 4 din 10 pacienți, lăsând majoritatea încă în căutarea unui diagnostic, adesea ani, decenii sau chiar o viață întreagă. Astfel, aproximativ 60% rămân Persoane care trăiesc cu boli nediagnosticate (PLWUD).

Pentru aceste persoane, absența unui diagnostic poate însemna ani de tratamente inadecvate, acces limitat la servicii de suport și un profund sentiment de invizibilitate în cadrul sistemului de sănătate. Fără un diagnostic, pacienții întâmpină adesea dificultăți în a primi îngrijiri adecvate, în a accesa sprijinul necesar sau în a obține recunoașterea afecțiunii lor. În multe cazuri, această situație poate persista ani, decenii sau chiar întreaga viață.

Rețeaua Internațională pentru Boli Nediagnosticate (UDNI, <https://www.udninternational.org>) a fost înființată în 2014 pentru a aborda aceste provocări la nivel global. UDNI este o rețea internațională de clinicieni, cercetători și reprezentanți ai pacienților care colaborează pentru a îmbunătăți diagnosticul și înțelegerea bolilor rare și nediagnosticate. Prin conectarea centrelor de expertiză din diferite țări, UDNI facilitează schimbul de cunoștințe, date și tehnologii avansate.

Un punct forte esențial al UDNI este abordarea sa colaborativă și multidisciplinară. Cazurile complexe sunt analizate de echipe de specialiști din diverse domenii, crescând șansele de identificare a cauzelor subiacente. În plus, rețeaua contribuie la descoperiri științifice prin identificarea de boli noi și extinderea cunoștințelor despre afecțiunile deja cunoscute.

În concluzie, bolile rare nediagnosticate evidențiază lacune importante în sistemele de sănătate, iar UDNI reprezintă un efort promițător de a le reduce prin cooperare internațională, cercetare și inovație. Creșterea gradului de conștientizare, avansarea cercetării și susținerea accesului echitabil la instrumente de diagnostic sunt acțiuni concrete pe care fiecare dintre noi le poate întreprinde pentru a contribui la încheierea „odiseei diagnostice” cu care se confruntă milioane de oameni din întreaga lume.