හඳුනාගැනීමට අපහසු දුර්ලභ රෝග

හඳුනාගැනීමට අපහසු දුර්ලභ රෝග නවීන වෛද්‍ය විද්‍යාවට අභියෝගයකි. වෙන් වෙන්ව ගත්විට එක් එක් දුර්ලභ රෝගයෙන් පෙළෙන රෝගීන් සංඛ්‍යාව ඉතා සුළු ගණනක් වුවත්, සමූහයක් ලෙස ගත්විට දුර්ලභ රෝගවලින් පෙළෙන රෝගීන් මිලියන ගණනක් ලොව පුරාසිටී. එම රෝගවලින් පෙළෙන රෝගීන්ගෙන් සැලකිය යුතු කොටසක් වසර ගණනාවක් වෛද්‍යවරුන් බොහෝ දෙනෙක් හමුවී නොයෙකුත් වෛද්‍ය පර්යේෂණ වලට භාජනය වුවත් රෝගය විනිශ්චය කර ගැනීමට නොහැකිවීම නිසා නිසි ප්‍රතිකාර නොලබා දිගින් දිගටම රෝගයෙන් පෙලෙමින් සිටිති. මෙම දිගු හා අනිශ්චිත ගමන "රෝග විනිශ්චය කරා යන දිගු ගමන" ලෙස හැඳින්වේ. එය වැරදි රෝග විනිශ්චයන්, ප්‍රතිකාර ප්‍රමාදයන් සහ රෝගීන්ටත් ඔවුන්ගේ පවුල්වලටත් ඇතිවන විශාල මානසික සහ ආර්ථික පීඩනයන් වලින් සමන්විත වසර ගණනාවක දුෂ්කර ගමනක් විය හැකිය.

හඳුනාගැනීමට අපහසු දුර්ලභ රෝග විනිශ්චය සඳහා ඇති ප්‍රධාන අභියෝගවලින් එකක් වන්නේ රෝග ලක්ෂණවල දුර්ලභත්වය සහ විවිධත්වයයි. බොහෝ රෝග එකිනෙකට සමාන හෝ අනෙකුත් බහුල රෝග වලට පොදු ලක්ෂණ පෙන්වන බැවින් ඒවා එකිනෙකිනුත් බහුල රෝගවලිනුත් වෙනස් කර හඳුනාගැනීම අපහසු වේ. එය වැරදි රෝග විනිශ්චයන්ට බොහෝ විට හේතුවේ. එයට අමතරව, "ජීනෝම් සේක්වන්සිං" වැනි නවීන ප්‍රවේණි විද්‍යාත්මක පරීක්ෂණ වලට ඇති සීමිත පහසුකම් සහ විශේෂඥ වෛද්‍යවරුන්ගේ හිඟය නිවැරදි රෝග විනිශ්චයට එළඹීම ප්‍රමාද වීමට හෝ අසාර්ථක වීමට හේතුවේ. දුර්ලභ රෝග විනිශ්චය සඳහා "ජීනෝම් සේක්වන්සිං" වැනි නවීන ප්‍රවේණි විද්‍යාත්මක පරීක්ෂණ භාවිතා කළද අවසානයේ රෝග විනිශ්චයක් ලැබෙන්නේ රෝගීන් දහ දෙනකුගෙන් හතර දෙනකුට පමණි. එම නිසා බොහෝ රෝගීන් වසර ගණනාවක් හෝ ජීවිත කාලයක්ම රෝග විනිශ්චයක් නොලබා සිටිති. එවැනි පුද්ගලයින් "හඳුනාගැනීමට නොහැකි රෝග සමඟ ජීවත් වන පුද්ගලයන්" ලෙස හඳුන්වනු ලැබේ. නිසි රෝග විනිශ්චයක් නැති නිසා, ප්‍රතිකාර ලබා ගැනීමටත්, සමාජසේවාවල සහාය ලබාගැනීමටත්, රෝගී තත්ත්වය පිළිබඳව තම සේවා ස්ථානයේ සහ සමාජයේ පිළිගැනීමක් ලබා ගැනීමටත් ඔවුනට බොහෝ වෙහෙස මහන්සි වීමට සිදුවී ඇත.

Undiagnosed Diseases Network International (UDNI, https://www.udninternational.org) 2014 දී ස්ථාපිත කරන ලද්දේ මෙම අභියෝගයන්ට ගෝලීය මට්ටමින් පිළියම් සෙවීම සඳහාය. UDNI යනු වෛද්‍යවරුන්, පර්යේෂකයන් සහ රෝගී නියෝජිතයන් එක්ව කටයුතු කරන ජාත්‍යන්තර ජාලයකි. එය දුර්ලභ හා හඳුනාගැනීමට අපහසු රෝග හඳුනාගැනීම සහ ඒවා පිළිබඳ අවබෝධය වැඩිදියුණු කිරීම අරමුණ කරයි. විවිධ රටවල විශේෂිත මධ්‍යස්ථාන සම්බන්ධ කිරීම මඟින් දැනුම, දත්ත සහ උසස් තාක්ෂණ හුවමාරුව පහසු කරයි.

UDNI හි ප්‍රධාන ශක්තියක් වන්නේ එහි සහයෝගී හා බහු විෂයමය ප්‍රවේශයයි. සංකීර්ණ රෝගී අවස්ථා විවිධ ක්ෂේත්‍රවල විශේෂඥයන්ගේ කණ්ඩායම් විසින් විශ්ලේෂණය කරනු ලබන බැවින් මූලික හේතු හඳුනාගැනීමේ අවස්ථා වැඩිවේ. එයට අමතරව, නව රෝග හඳුනාගැනීම සහ දැනට දන්නා තත්ත්වයන් පිළිබඳ දැනුම පුළුල් කිරීම මඟින් විද්‍යාත්මක සොයාගැනීම්වලට දායක වේ.

හඳුනාගැනීමට අපහසු දුර්ලභ රෝග සෞඛ්‍ය සේවාවන්වල පවතින අඩුපාඩු ඉස්මතු කරයි. UDNI යනු ජාත්‍යන්තර සහයෝගිතාව, පර්යේෂණ සහ නවෝත්පාදනය මඟින් මෙම අඩුපාඩු පිටු දැකීමට උත්සාහ කරන ප්‍රබල ප්‍රයත්නයකි. අවබෝධය වැඩි කිරීම, පර්යේෂණ ප්‍රවර්ධනය කිරීම සහ එවන් රෝග හඳුනාගැනීමේ නවීන පර්යේෂණ සහ මෙවලම් සැමදෙනාටම ලබාදීම සඳහා හඬ නැගීම වැනි ක්‍රියාමාර්ග තුළින් අප දරන උත්සාහය ලෝකය පුරා මිලියන ගණනක් පුද්ගලයන් මුහුණ දෙන "රෝග විනිශ්චය කරා යන දිගු ගමන" අවසන් කිරීමට උපකාරවේ යයි අපි විශ්වාස කරමු.