UDNI Undiagnosed Diseases Network INTERNATIONAL

โรคหายากที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย

โรคหายากที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัยเป็นหนึ่งในความท้าทายที่ซับซ้อนที่สุดของการแพทย์สมัยใหม่ แม้ว่าโรคหายากแต่ละโรคจะส่งผลกระทบต่อผู้ป่วยเพียงจำนวนน้อย แต่เมื่อพิจารณารวมกันแล้ว โรคหายากส่งผลกระทบต่อผู้คนนับล้านทั่วโลก ผู้ป่วยจำนวนมากยังคงไม่ได้รับการวินิจฉัย แม้จะผ่านการพบแพทย์และการตรวจทางคลินิกมาเป็นเวลาหลายปี

เส้นทางที่ยาวนานและไม่แน่นอนนี้มักถูกเรียกว่า “การเดินทางอันยาวนานเพื่อให้ได้การวินิจฉัย” (diagnostic odyssey) ซึ่งอาจกินเวลาหลายปี และมักพบการวินิจฉัยผิดพลาด การดูแลรักษาที่ล่าช้า และความเครียดทางอารมณ์อย่างมากทั้งต่อผู้ป่วยและครอบครัว

หนึ่งในความยากลำบากหลักอยู่ที่ความหายากและความหลากหลายของอาการ หลายโรคมีอาการที่ซ้อนทับกันหรือไม่จำเพาะ ทำให้ยากต่อการแยกแยะจากโรคที่พบบ่อยกว่า รวมถึงโรคหายากอื่น ๆ ซึ่งเพิ่มโอกาสของการวินิจฉัยผิด นอกจากนี้ การเข้าถึงเครื่องมือวินิจฉัยขั้นสูง เช่น การถอดลำดับสารพันธุกรรม และการขาดผู้เชี่ยวชาญเฉพาะทาง ยังอาจทำให้การระบุโรคที่ถูกต้องล่าช้าหรือไม่สามารถทำได้

แม้แต่การตรวจทางพันธุกรรมที่ทันสมัยที่สุด ก็สามารถให้คำตอบได้เพียงประมาณ 4 ใน 10 ของผู้ป่วย ส่งผลให้ผู้ป่วยส่วนใหญ่ยังคงค้นหาการวินิจฉัยต่อไปเป็นเวลาหลายปี หลายทศวรรษ หรือแม้กระทั่งตลอดชีวิต ดังนั้น อีกประมาณ ร้อยละ 60 จึงยังคงเป็นผู้ที่มีชีวิตอยู่กับโรคที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย (People Living with Undiagnosed Diseases: PLWUD)

สำหรับบุคคลเหล่านี้ การไม่มีการวินิจฉัยอาจนำไปสู่การรักษาที่ไม่เหมาะสมเป็นเวลานาน การเข้าถึงบริการสนับสนุนที่จำกัด และความรู้สึกเหมือนถูกมองไม่เห็นในระบบสาธารณสุข ผู้ป่วยมักประสบปัญหาในการไม่ได้รับการดูแลที่เหมาะสม การไม่ได้รับการสนับสนุนที่จำเป็น หรือแม้แต่ปัญหาการยอมรับภาวะของตนเอง และในหลายกรณี สถานการณ์นี้อาจดำเนินต่อเนื่องไปเป็นเวลาหลายปี หลายทศวรรษ หรือแม้ตลอดชีวิต

Undiagnosed Diseases Network International (UDNI, https://www.udninternational.org) ก่อตั้งขึ้นในปี ค.ศ. 2014 เพื่อรับมือกับความท้าทายเหล่านี้ในระดับโลก โดยเป็นเครือข่ายนานาชาติของแพทย์ นักวิจัย และตัวแทนผู้ป่วย ที่ทำงานร่วมกันเพื่อพัฒนาการวินิจฉัยและความเข้าใจเกี่ยวกับโรคหายากและโรคที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัย ผ่านการเชื่อมโยงศูนย์ผู้เชี่ยวชาญจากหลายประเทศ เพื่ออำนวยความสะดวกในการแลกเปลี่ยนความรู้ ข้อมูล และเทคโนโลยีขั้นสูง จุดแข็งสำคัญของ UDNI คือแนวทางการทำงานแบบสหสาขาวิชาชีพและความร่วมมือ โดยกรณีผู้ป่วยที่ซับซ้อนจะได้รับการทบทวนโดยทีมผู้เชี่ยวชาญจากหลากหลายสาขา ซึ่งเพิ่มโอกาสในการค้นหาสาเหตุที่แท้จริง นอกจากนี้ เครือข่ายยังมีบทบาทในการค้นพบทางวิทยาศาสตร์ เช่น การค้นพบโรคใหม่ และการขยายองค์ความรู้เกี่ยวกับโรคที่ทราบแล้ว

โดยสรุป โรคหายากที่ยังไม่ได้รับการวินิจฉัยสะท้อนให้เห็นถึงช่องว่างสำคัญในระบบสาธารณสุข และ UDNI ถือเป็นความพยายามที่มีศักยภาพในการลดช่องว่างเหล่านี้ผ่านความร่วมมือระหว่างประเทศ การวิจัย และนวัตกรรม การสร้างความตระหนัก การส่งเสริมการวิจัย และการผลักดันให้เกิดการเข้าถึงเครื่องมือวินิจฉัยอย่างเท่าเทียม เป็นสิ่งที่ทุกคนสามารถมีส่วนร่วมได้ เพื่อช่วยยุติ “การเดินทางอันยาวนานเพื่อให้ได้การวินิจฉัย” ของผู้ป่วยนับล้านทั่วโลก