اليوم العالمي للأمراض النادرة

(النادر كثير... النادر قوي... النادر فخور) هو شعار يحتفل به اليوم 28 فبراير 300 مليون شخص حول العالم يعيشون بمرض نادر يحتفلون " باليوم العالمي للأمراض النادرة " الهدف الأساسي للحملة هو رفع التوعية بين عامة الناس عن الأمراض النادرة وتأثيرها على المصابين بها، وحسب منظمة الصحة العالمية هنالك أكثر من 6000 نوع من هذه الأمراض حيث لا يوجد تعريف دقيق للمرض النادر والذي يعرف أيضاً باسم (المرض اليتيم) الأمر الذي أدى الى اختلاف في تصنيفه حيث يعتبر المرض نادراً إذا أصاب نسبة صغيرة من السكان او مجموعة محددة من الناس ولكنه قد يكون شائعاً في مكان أخر حسب نسبة السكان في كل دولة ،وبحسب وزارة الصحة فإن المرض النادر يصنف إذا أصاب شخصاً واحدً من كل 2000 شخص في المملكة العربية السعودية.

هنالك عدة عوامل للإصابة بالمرض النادر وأهم العوامل بنسبة 72% هي الجينية حيث يحصل تشوه أو تغيير أو خلل في الجينات او الكروموسومات وفي بعض الأحيان تكون سببها الوراثة بنسبة 80% والتي تظهر في مرحلة مبكرة منذ الولادة او الطفولة حيث أن الطفرات الجينية لبعض الأمراض النادرة تنتقل من جيل إلى آخر و هنالك بعض الأمراض النادرة الوراثية لا تبدأ اعراضها الا في وقت متأخر من المرحلة العمرية أو عند سن البلوغ.

يواجه الأشخاص المصابون او الذين صنفت أمراضهم بالمرض النادر بعض التحديات منذ ظهور الأعراض المبدئية الى الحصول على التشخيص الدقيق للمرض منها : الحصول على تشخيص متعدد او غير مؤكد وقد تكون خيارت العلاج محدودة او مكلفة مقارنة بالأمراض الشائعة الأخرى.

وبحسب منظمة الأمراض النادرة هنالك تقدم في عدد من الأبحاث والدراسات في كيفية التشخيص المبكر و العلاج والوقاية من بعض الأمراض النادرة قبل تطورها بالمقابل هنالك عديد من الدراسات والأبحاث القائمة للأمراض النادرة التي لم يكتشف لها علاج ، ومنذ العام 1983 م تم تطوير وطرح أكثر من 400 دواء للأمراض النادرة.

World Rare Disease Day

(Rare is a lot... Rare is strong... Rare is proud) is a slogan celebrated today, February 28, 300 million people around the world living with a rare disease celebrate the “World Rare Disease Day” The main objective of the campaign is to raise awareness among the general public about rare diseases and their impact. According to the World Health Organization, there are more than 6000 types of these diseases, where there is no precise definition of the rare disease, which is also known as (orphan disease), which led to a difference in its classification, where the disease is considered rare if it affects a small percentage of the population or a specific group Of people, but it may be common in another place according to the proportion of the population in each country, and according to the Ministry of Health, a rare disease is classified if it affects one person out of every 2,000 people in the Kingdom of Saudi Arabia.

There are several factors for rare disease, and the most important factor in 72% is genetic, where there is a distortion, change or defect in genes or chromosomes, and sometimes it is caused by 80% of heredity, which appears at an early stage since birth or childhood, as genetic mutations for some rare diseases are transmitted From one generation to another, and there are some rare hereditary diseases whose symptoms do not start until late in the age stage or at puberty.

People with or whose diseases have been classified as rare, face some challenges from the appearance of the initial symptoms to obtaining an accurate diagnosis of the disease, including: obtaining multiple or uncertain diagnoses, and treatment options may be limited or expensive compared to other common diseases.

According to the Rare Diseases Organization, there is progress in a number of research and studies on how to early diagnosis, treatment and prevention of some rare diseases before they develop. On the other hand, there are many studies and research existing for rare diseases for which no cure has been discovered, and since 1983, more than 400 medicines have been developed and released for rare diseases.