

# ПЪРВИЧНИ ЗНАНИЯ ЗА РЕДКИТЕ БОЛЕСТИ

## Какво е това „рядка болест?“

Рядка болест е тази болест, която засяга много малка – в сравнение с общото население – група хора. В Европа е прието, че границата, при която дадено заболяване се счита за рядко, е честота, по-малка от 1:2000 човека. Съществуват и други норми или граници, което означава, че определянето на едно заболяване като рядко е социален конструкт и/или процес на социално (субективно) конструиране на определена обективна биологична реалност (в т.ч. и най-вече на основата на обективно установено знание за болестта). Трябва да се има предвид, че заболяване, което се счита за рядко в един регион на света, в друг регион може да е често срещано (класически пример тук е таласемията – генетично заболяване на кръвта, което е сравнително често срещано в Средиземноморския басейн, но има статут на рядко в Северна Европа).

## Колко са редките болести?

Редките болести са много – няколко хиляди. Към днешна дата са открити – според различни източници – *между 6 000 и 7 000 заболявания*, т.е. болестни единици.

Ако някой си мисли, че това е малко в сравнение с другите болести или населението на света, бих го посъветвал да изпише подробно числата от 1 до 6 000 и да види колко време ще му отнеме това и какъв обем страници. А след това срещу всяка цифра да изпише съответната болестна единица.

Това огромно разнообразие при редките болести, е един от факторите често те да са трудно диагностицируеми. Тук разбира се, имат значение и множество други фактори, в т.ч. и малкото налично знание за дадена болест.

## **Общи характеристики и произход на редките заболявания**

**Внимание:** Почти всички генетични заболявания се класифицират като редки болести, но не всяко рядко заболяване има генетичен произход (някои видове рак или автоимунни заболявания са инфекциозни).

Причините за много заболявания (редки, хронични, автоимунни, цивилизационни – независимо как се квалифицират) не са известни.

В мнозинството случаи редките болести са *сериозни, хронични и често прогресиращи.*

Някои от тях се *проявяват още в кърмаческа или детска възраст* – например случаите на вродената чупливост на костите, синдром на Рет или синдром на Дравет. Повечето от редките болести се *появяват в зряла възраст* (болест на Хънтингтън, болест на Крон или болест на Шарко-Мари-Тоот, амиотрофична латерална склероза, рак на щитовидната жлеза и др.).

## **Какви са медицинските и социалните последици от рядкостта на подобни състояния?**

Областта на редките болести страда или се характеризира с огромен дефицит от медицински и научни познания. Дълго време лекари,

изследователи и политици не са знаели за съществуването на тези заболявания и в резултат на това доскоро не можеше да се води съзнателна и целенасочена политика в тази област.

Въпреки че все още няма лекарства, които да излекуват засегнатите хора, с помощта на съществуващите медикаменти е възможно значително да се подобри качеството и продължителността на живота им.

При някои редки заболявания е постигнат значителен напредък, който показва на всички, че не бива да се отказваме, че си струва да се борим и да увеличаваме както изследователската система, така и обществената информираност за отделните заболявания. Такъв е случаят с оперативното лечение на симптоматичните периневрални кисти на Тарлов. За съжаление правилният подход е непознат за българските неврохирурзи и те оперират тези кисти, като резултата е инвалидизация на човека.

Редките болести са проблем и на голяма група хора и техните семейства, които не са правилно диагностицирани или изобщо не са диагностицирани. Винаги, когато става дума за деца, юноши и младежи страданието на болния хвърля своята сенчеста пелена върху цялото семейство, като то търпи не само медицинските последици от болестта, но и негативните социално-икономически и психологически последици от болестта.

Тези хора страдат много и системно, т.е. засегнати са всички области на живота им. Лишени са от социална и медицинска подкрепа, а стената на общественото безразличие е непробиваема. Ето защо е много важно да се развива общата практика, професионалната и социалната интеграция, като се посочва правилната посока за комуникация между медицинските и научните представители, както и между медиците, болните и техните семейства.

## **Какъв напредък се очаква в диагностиката и лечението на редките болести?**

*Мнозинството от проблемите при всяко рядко заболяване не могат да бъдат решени за кратко време, а някои изобщо не могат да се решат днес.*

Независимо, че стотици редки болести вече се диагностицират чрез прости тестове върху биологичен материал, че познанията за отделните заболявания се увеличават както чрез споделяне на резултатите от все повече изследвания, така и чрез политиките на европейските държави, в които се провеждат тези изследвания, все още проблемите са в пъти повече, отколкото предлаганите ефективни решения. Особено в страни като България, в които идиотията на политическата класа е нейна основна характеристика.

## **Как да се получи информация за конкретна рядка болест?**

В Интернет има огромна информация за редките болести. Един от най-важните портали е Орфанет, на който могат да се намерят данни за над 6000 заболявания, както и за диагностика, лечение, класификации, симотоматика, т.нар. лекарства сираци и др.

По-долу са публикувани важни и полезни електронни адреси на сайтове, които ще помогнат на хората с редки болести и техните семейства в търсене на информация и съвети за правилни действия.

\*\*\*

Давам си ясна сметка, колко елементарен и ограничен, вероятно дори и слабо информативен, е този текст. И все пак, когато бедата върхлети все от някъде трябва да се започне битката с нея.

### **Електронни адреси:**

Националният алианс на хора с редки болести. <https://rare-bg.com/>

Институт по редки болести. [https://www.raredis.org/like\\_all\\_of\\_us-2?lang=bg](https://www.raredis.org/like_all_of_us-2?lang=bg)

The portal for rare diseases and orphan drugs.  
<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Често задавани въпроси за редките болести изобщо  
[https://www.echo-histio.net/e1570/e1630/e2393/index\\_bul.html](https://www.echo-histio.net/e1570/e1630/e2393/index_bul.html)

Бюлетин „Здраве-ЕС“, брой 231 – На фокус  
[https://health.ec.europa.eu/other-pages/basic-page/health-eu-newsletter-231-focus\\_bg](https://health.ec.europa.eu/other-pages/basic-page/health-eu-newsletter-231-focus_bg)

**проф. д-р Божидар Ивков**