PRESS CLIPPING SHEET

PUBLICATION:	**Akhbar Al Youm**
DATE:	**5-March-2016**
COUNTRY:	**Egypt**
CIRCULATION:	**1,300,000**
TITLE :	**Early diagnosis…a blessing for patients suffering from rare diseases**
PAGE:	**04**
ARTICLE TYPE:	**Agency Generated News**
REPORTER:	**Ahmed Hamdy**
AVE:	**20,000**

VANTAGE COMMUNICATIONS
YOUR REPUTATION IS TOO PRECIOUS FOR SECOND BEST

NOVARTIS PHARMACEUTICALS

PRESS CLIPPING SHEET

التشخيص المبكر.. رحمة من السماء لأصحاب الأمراض النادرة

د. أحمد البليدى : ٨٠٪ منها بسبب مشاكل وراثية

د. خالد مكين : نعد بتوفير كل الطموحات الجينية الخاصة بها

عقدت كلية طب القصر العينى بمستشفى الأطفال الجامعى بالمنيرة، احتفاليتها السنوية للسنة الثالثة على التوالى تحت شعار «عقول وقلوب ملهمة» بمناسبة اليوم العالمى للأمراض النادرة، ويستهدف جمع المرضى وأسرهم مع الباحثين والأطباء والممرضين والعاملين ومجموعات دعم المرضى، وطلاب كليتى الطب والإعلام والمجتمع المدنى ومؤسساته الخيرية من أجل استمرار التعاون نحو غد أفضل للمصابين بالأمراض النادرة.

ويختلف تعريف الأمراض النادرة من بلد لآخر، فمثلا فى الولايات المتحدة هوالمرض الذى يصيب أقل من ٢٠٠ ألف من السكان، أما الاتحاد الأوروبى فيعرفه بأنه الذى يصيب أقل من خمسة أشخاص من بين عشرة آلاف فى منطقة معينة.

والأمراض المزمنة، قد تؤدى إلى مرض مزمن أو إعاقة أو موت مبكر، وفى كثير من الأحيان لا يتم تشخيصها بشكل سليم، كما قد تكون معقدة، وكثيرا ما لا يكون لها علاج أو يكون غير فعال.

«وعادة ما تنجم الأمراض النادرة عن اضطرابات فى الجينات، إذ قد أن ٨٠٪ منها ينجم عن مشاكل فى المادة الوراثية، أما البقية فتنتج عن عوامل أخرى مثل العدوى أو الحساسية أو العوامل البيئية و٥٠٪ من المصابين بهذا المرض من الأطفال، كما أن ٣٠٪ من المصابين يموتون قبل أن يصلوا الى سن الخمسين، وهناك صعوبات تواجه المصابين بالأمراض النادرة وأهمها صعوبة التشخيص، إذ قد يزور المريض الكثير من الأطباء، قبل معرفة المرض الحقيقى، الى جانب الحاجة إلى رعاية طبية متخصصة تختلف عن غيرها من الأمراض.

بالأضافة العبء المادى على المريض وهوما يتطلب تقديم الدعم للمرضى سواء من الدولة أوالمؤسسات الأهلية والوطنية.

د. أحمد البليدى، رئيس قسم طب الأطفال بجامعة القاهرة: قال إن المرض يعد نادرًا إذا أصاب واحدا من كل ٢٠٠٠ شخص، ويعانى من هذه الأمراض نحو ٣٠ مليون شخص على مستوى العالم وينتج نحو ٨٠٪ منها عن مشكلات وراثية، بينما تمثل العدوى (البكتيرية أوالفيروسية) والحساسية وعوامل بيئية أخرى نحو ٢٠٪ من أسباب الإصابة. جدير بالذكر أن ٥٠-٦٠ ٪ من المصابين بتلك الأمراض فى سن الطفولة. كما أكد على دعم قسم طب الأطفال للأمراض النادرة وحرصه على تنسيق الجهود المبذولة فى هذا الإطار.

من جانبه أكد د. خالد مكين، وكيل كلية طب القصر العينى لشئون خدمة المجتمع وتنمية البيئة بجامعة القاهرة أن الكلية تسعى إلى رفع الوعى المجتمعى بالأمراض النادرة لمجابهة انعزال المصابين بها النادرة وأسرهم عن الناس وأنه يمكن بتضافر الجهود المدنية والحكومية فى هذا الإطار مساعدة هؤلاء المرضى للقضاء على هذه العزلة، وأردف قائلا: «نعد بتوفير كل الفحوصات الجينية الخاصة بالأمراض النادرة داخل مستشفيات القصر العينى فى القريب العاجل».

د. حسين خيرى، عميد كلية طب قصر العينى السابق ونقيب الأطباء، قال إنه بالرغم من أن المصابين بالأمراض الوراثية وأسرهم يواجهون العديد من الصعوبات، فقد شهدت السنوات الماضية فى مصر العديد من التطورات الإيجابية، حيث أدى تطبيق العديد من الإستراتيجيات الشاملة للأمراض النادرة إلى اعتماد العديد من القوانين والسياسات الصحية العامة، وتعد مستشفى أبوالريش الجامعى واحدة من أهم النماذج والتطورات التى شهدتها مصر فى علاج وتشخيص تلك الأمراض، حيث نتمنى تطبيقها فى كل المستشفيات.

وقال د. حافظ بازرعة، مدير مستشفى المنيرة للأطفال، أنه نظرا لعدم انتشار تلك الأمراض فهناك صعوبة شديدة فى تشخيصها وعلاجها. ومن أهم الصعوبات ارتفاع أسعار الأدوية الخاصة بتلك الأمراض وضعف الوعى عن طبيعة تلك الأمراض بين المجتمع المدنى والطبى إضافة إلى تشابه أعراضها مع أمراض أكثر انتشارا، ما يؤدى إلى تأخر التشخيص وصعوبة العلاج، وعدم تسجيل معظم أدوية الأمراض النادرة فى قائمة وزارة الصحة، الأمر الذى يؤدى إلى دخول تلك الأدوية بطرق غير شرعية».

وشدد د. أحمد بدر نائب مدير مستشفى المنيرة للأطفال، على أهمية زيادة الوعى بين المجتمع المدنى والطبى بأهمية الاكتشاف المبكر وتوفير أحدث سبل التشخيص وسرعة بدء العلاج، خاصة أن نحو ٨٠ ٪ من الأمراض النادرة لها أسباب وراثية وكلما تأخر العلاج زادت خطورة تأخر نموهؤلاء الأطفال بشكل طبيعى. ومن خلال هذا المحفل نؤكد حق كل الأطفال وغيرهم من المصابين بالأمراض النادرة فى الحصول على أفضل العلاجات والخدمات الصحية التى تمنح للمصابين بالأمراض الشائعة دون أى تمييز».

جدير بالإشارة أنه تم خلال الحفل عرض نماذج لحالات مصابة بأمراض نادرة شخصت فى مراحل مختلفة من المرض وعولجت بطرق متعددة.

وكانت الحالة الأولى لريض شخص بعد ١٠ سنوات من إصابته بالرغم من زياراته العديدة للكثير من المستشفيات والعيادات والمراكز الصحية ومع ذلك لم تتمكن أى جهة من التعرف على المرض.

أما الحالة الثانية فهى لأم تبلغ من العمر ٣٠ سنة ومصابة بمرض نادر يمكن أن يعيق الزواج والإنجاب، وبفضل التشخيص خلال السنوات الأولى من عمرها، بدأت العلاج مبكرا بالعقاقير المناسبة واستطاعت الزواج وأنجبت طفلة وتمارس الآن حياتها بشكل طبيعى وتضمن النموذج الثالث أخوين مصابين بمرض نادر فى الكلى، ولوحظ أن الأخ الأصغر الذى شُخص وعولج مبكرًا نما نموًا طبيعيًا مقارنة بالأخ الأكبر الذى شُخص وعولج متأخرًا وبالتالى أثر ذلك سلبًا كل وزنه وطوله.

أغرب الحالات والأمراض النادرة

بشرة الشجر

ويعد من الأمراض النادرة، فهويحدث حالة كل ٤ ملايين شخص، ويحدث بسبب اضطراب هرموني يثير حساسية من فيروس الورم الحليمي، يؤدى إلى تكون بثور عملاقة على الأطراف، وتجعلها تشبه الشجرة.

الحساسية من الماء

هناك ما يقرب من ٢٥ حالة حول العالم، ويحدث نتيجة الإصابة بخلل هورموني للام قبل الولادة، ويبدأ فى الظهور من عمر بضع سنوات، ويعانى المريض من آلام حادة بالجسم والعظام، عند الأستحمام أوتناول الماء.

اللكنات الأجنبية

وهى من الحالات التى يفسرها البعض على أنها مس من الجن والشياطين، إلا أنه سجل أكثر من ٦٠ حالة حول العالم يتحدثون بلغة غير مفهومة، وكان يعتقد أن هذا المرض نفسي، لكن تشريح المخ أثبت وجود خلل بالدماغ، يحدث اضطرابا فى نطق الكلمات.

التقزم البدائى

وهي حالة شديدة الندرة ويطلق عليه متلازمة «روسيل سيلفر» وهوأحد أشكال التقزم البدائي، والذى يظهر بنسبة واحد من كل ١٠٠ ألف طفل، وهويجعل الطفل بقدرة عقلية طبيعية، ولكن حجمه صغير للغاية لا يتجاوز حجم طفل حديث الولادة.

تحول العظام

من الأمراض النادرة جدا، وتقريبا لم يسجل إلا ٣ حالات فقط، وهي حالة يتحول فيها النخاع والأنسجة إلى هيكل عظمي، والهيكل العظمي الوحيد متواجد فى متحف فيلادفيا لأول مريض أصيب به.