

**R**ijetke bolesti prema svojoj definiciji i nazivu jesu rijetkost. No, ako na njih ne mislimo, onda će one teoretski biti i rjeđe! Simptomi rijetkih bolesti često ne upućuju na konkretnu bolest, već se radi o općenitim simptomima gdje pažljivim razgovorom s bolesnikom, detaljnom anamnezom, obiteljskom anamnezom, detaljnim pregledom svih konzilijarnih mišljenja kolega liječnika različitih specijalnosti, liječnik koji je senzibiliziran za tematiku rijetkih bolesti, postaviti će sumnju i možda tako prepoznati bolesnika, skratiti put od prvoga simptoma do konačne dijagnoze. Ponekad taj put traje desetljećima! Taj put ponekad ima podosta krivih skretanja i slijepih stanica, posjeta različitim specijalistima koji usko specijalizirani gledaju samo svoj organ. Taj put vodi do pogrešne dijagnoze i pogrešnog liječenja, što može pogoršati pobol i povećati pomor bolesnika s rijetkim bolestima. Put do dijagnoze osoba s rijetkim bolestima izazovan je i dugotrajan, a u više od 40% njih postavi se najmanje jedna pogrešna dijagnoza.

Rijetka bolest u Europskoj uniji definira se kao bolest koja pogađa manje od 5 na 10.000 osoba u općoj populaciji. Trenutno postoji više od 7000 poznatih rijetkih bolesti. Za 95% rijetkih bolesti ne postoji specifično liječenje. Procjenjuje se da svako treće dijete rođeno s rijetkom bolešću ne doživi 5. rođendan.

Rijetke su bolesti među najproblematičnijima i najkompliciranijima bolestima te su često teške, a nerijetko dovode i do prijevremene

smrti. Uvelike utječu i na obitelji lošom kvalitetom života oboljelih, društvenom izoliranosti i stigmatizacijom.

U Hrvatskoj, prema posljednjim podacima živi oko 200.000 ljudi s rijetkom bolešću. Mnogi od oboljelih svoja prava traže uz pomoć Hrvatskoga saveza za rijetke bolesti, unutar kojega djeluju i podudruge podijeljene prema pojedinoj bolesti.

Ovaj tematski broj namijenjen je kolegama liječnicima svih specijalnosti, kako bismo proširili i povećali svijest o rijetkim bolestima te u pravom trenutku pomislili na njih. Bitno je pravodobno obaviti testiranje i što prije pacijentu dati pravu dijagnozu.

Pogrešno je ne posumnjati, ne razmisliti o diferencijalnoj dijagnozi ako se svi detalji dijagnostičke slagalice ne uklapaju u ono što smo očekivali. Kolege kirurzi vole reći kako je bolje operirati 10 inoćentnih apendiksa, nego promašiti jedan upaljeni. Primijesimo to i na rijetke bolesti. Ako postoji sumnja, izvedimo bolesnika na pravi put, spasimo ga od nepotrebnih stanica koje ponekad štete bolesniku i na koncu nepotrebno koštaju zdravstveni sustav.



doc. dr. sc. Ivan Pećin, dr. med., specijalist internist-endokrinolog

Zavod za bolesti metabolizma, Klinika za unutarnje bolesti, KBC Zagreb

C-APROM/HR//0631