

# Diagnosticul bolilor rare - un drum lung și anevoios

Marius Bembea; Claudia Jurca; Kinga Kozma;

Centrul Regional de Genetică Medicală  
Oradea

# Diagnosticul bolilor rare - un drum lung și anevoios

## Abstract

Bolile rare sunt afecțiuni care apar în populație cu o frecvență mai mică de 1:2000 (1:1500 în SUA; 1:2500 în Japonia). Ele pot interesa orice vârstă, orice organ și sunt, prin urmare, de interes pentru orice specialitate medicală. Tratamentul, dacă există, este, de regulă, foarte costisitor ("medicamente orfane"). Diagnosticul bolilor rare parcurge, obișnuit, un drum lung și anevoios. Sunt necesare, în cele mai multe cazuri, consultații repetate, multiple consulturi interdisciplinare, extinderea examinărilor clinice la ceilalți membri ai familiei, investigații costisitoare. Dificultatea diagnosticului rezidă în semnele și simptomele rare, neobișnuite ale acestor boli, asocierea lor imprevizibilă și, deseori, necunoscută anterior, lipsa unor modele de tip "deja-vu", testările genetice costisitoare, impaciența bolnavilor care, în căutarea diagnosticului, umblă din medic în medic, de la un serviciu la altul, repetă nejustificat analize medicale sau, din contră, ignoră sfatul specialiștilor. Întârzierea diagnosticului are multiple consecințe nedorite pe plan medical, psihologic și social, atât pe perioada prediagnostic cât și postdiagnostic.

Drumul lung și anevoios al diagnosticului unor boli rare, ilustrat prin câteva prezentări de cazuri clinice, este un deziderat care poate fi împlinit prin pregătirea corespunzătoare a specialiștilor și prin asigurarea unor servicii de specialitate încadrate cu personal corespunzător și dotări tehnice de diagnostic genetic.

# Bolile rare

## Definiție

- Boli care apar în populație cu o frecvență mai mică de 1:2000 (1:1500 în SUA; 1:2500 în Japonia)
- Peste 7000 de boli rare (> 85% boli genetice) – sunt excluse cele care nu prezintă risc vital, disabilități cronice sau tratament inadecvat
- 30% din copiii cu boli rare mor înainte de a-și sărbători aniversarea vârstei de 5 ani
- Prevalența: 4/10000; (~300.000.000 indivizi afectați în lume)
- În România, prin extrapolare, ar fi afectați cu boli rare cca 8000-10000 de indivizi

unde **dragoste** nu e, nimic nu e ...

unde **diagnostic** nu e, nimic nu e ...

*de la simptom la sindrom  
e o cale atât de lungă  
că zeci de ani le-au trebuit  
specialiștilor s-ajungă ...*

# Cât de lung?



**zile, luni, ani ...**

**17 consultații/pacient**

**5 medici de specialități diferite**

# Ce se întâmplă, doctore?

- consultații numeroase
- din medic în medic
- de la un serviciu la altul
- investigații costisitoare (deseori repetate!)
- tratamente (cel mult cu efect simptomatic!)



# Începutul ...

**Semne și simptome sugestive  
(cel mai adesea nespecifice)**

***deseori minore ± asociate***

- convulsii
- hipotonie
- obezitate precoce
- hipertelorism
- *pete café-au-lait*





Prezentare de cazuri.....

# Chestionar 198 pacienți care au apelat la serviciul INFO pentru boli rare (*l`Observatoire des maladies rares*)



- 15% fără diagnostic; (2/3 de peste 1 an)
- aproape toți, nenumărate vizite la medicul comunitar
- majoritatea, vizită și la un al doilea medic comunitar
- 50% au apelat la 2-5 medici specialiști
- 13% au apelat la > 5 medici specialiști
- 3/4 diagnostic final pus de medic specialist
- 46% au avut anterior un **diagnostic eronat**

# Chestionar 198 pacienți care au apelat la serviciul INFO pentru boli rare (*l`Observatoire des maladies rares*)



- 2/3 = degradarea stării de sănătate în perioada de așteptare a diagnosticului
- 45% = stare de boală nerecunoscută de anturaj
- 26% = medicii au atribuit o origine psihologică suferinței lor
- 22% = activitate profesională normală
- 50% reclamă creșterea costurilor curente între 100-1000 Euro, iar 14% peste 1000 Euro

# Consecințele diagnosticului întârziat

- fără sfat genetic = se nasc alți copii cu aceeași boală rară
- membri familiei pot avea comportament inadecvat față de bolnavi (neîncredere, intoleranță, chiar agresivitate)
- agravarea bolii în acest răstimp poate merge uneori până la deces
- familia și mai ales mama își asumă vinovăția pentru dezvoltarea anormală a copilului

# După diagnosticare ...



- ... pacienții ajung greu la informații calificate (ATENȚIE la internet: informații multe care generează confuzii, alte căutări, alți medici, alte investigații, alte tratamente, alte soluții, ... )
- ... strategie terapeutică greu de definit și complexă: medici împreună cu psihoterapeuți, fizioterapeuți, nutriționiști, etc.
- ... medicamente specifice unei boli rare ("orfane") – extrem de costisitoare, ne-acoperite de sistemele de asigurări de sănătate
- ... pe plan psihologic și social: școlarizarea, alegerea profesiei, relații de prietenie, de familie, de viață afectivă
- ... deseori pacienți frustrați, izolați, discriminați profesional, evitați de sistemele de asigurări

# CONCLUZII

*mai lung îmi pare drumul  
acum, la-ntors acasă ...*

*mai scurt îmi pare drumul  
acum, la-ntors acasă ...*

