

DÜNYA NADİR HASTALIKLAR GÜNÜ BÜLTENİ

28.02.2023

Çocuk Beslenme ve Metabolizma Derneği olarak öncelikle, ülkemizde yaşanan afet dolayısı ile tüm ulusumuza geçmiş olsun diyor, yakınlarını kaybeden tüm vatandaşlarımıza başsağlığı diliyoruz. Umudumuz hep beraber bu yaraların bir an önce sarılmasıdır.

Tamamı nadir hastalıklar grubu içinde yer alan kalıtsal metabolik hastalıklar, yeni tanı tekniklerinin ve tedavi stratejilerinin geliştirilmesi, yenidoğan taramalarının daha sağlıklı ve geniş çapta yapılabilmesi, kalıtsal metabolik hastalıklar konusunda tüm dünyada giderek artan sayıda deneyimli ekiplerin oluşturulmaya başlanması dolayısı ile her geçen gün daha fazla dikkate gelmektedir. Özellikle hastalara en erken dönemde tanı konulabilmesi ve etkili tedavinin başlanabilmesi, aileye bu hastalıkların tekrarlama olasılıkları ile ilgili bilgilendirme yapılabilmesi ve yeni hasta çocukların doğmasının engellenmesi; ayrıca silik bulgularla seyreden, tanı güçlükleri yaşanan yetişkin yaştaki hastaların etkin bir şekilde tanınabilmeleri ve tedaviye ulaşabilmeleri kalıtsal metabolik hastalıkların yönetiminde çok önemlidir.

Ülkemizde, akraba evliliğinin yüksek oranda yapıldığı bir bölge olduğundan, hem çocuk hem de yetişkin yaş gruplarında kalıtsal metabolik hastalığa sahip birey sayısı fazladır. Bu durum, hastalarımızın tanı ve tedavilerinin başarıyla yapılmasının yanı sıra, daha fazla hastalığın yenidoğan tarama programına alınması, hastalarımızın günlük yaşamlarında karşılaştıkları zorluklarla başa çıkabilmeleri, sosyal hayata katılabilmeleri ve tüm aileyi etkileyen bu sorunların çok yönlü desteklenme programlarını gerekli kılmaktadır.

Dünya Nadir Hastalıklar Günü, sadece nadir hastalıklarla yaşayan 300 milyon insan, aileleri ve yakınları için farkındalık yaratmaktan öte, tüm insanlığı bu konuda duyarlılığa davet çıkarmak nedeni ile kutlanmaktadır. İsmi nadir olmakla beraber toplamda çok sayıda bireyi ilgilendirdiğinden nadir hastalıklar konusunda tüm toplumun farkındalığını artırmak bu hastalıkların erken tanınması, tedavilerinin başlanması ve önlenmesi için en önemli adım olacaktır.