

# Haruldased haigused on väljakutse teadlastele ja arstidele

Väino Sinisalu – Eesti Arst

Haruldaseks haiguseks (ingl *rare disease*) peetakse haigusseisundit, mille esinemissagedus rahvastikus on 1 juht 2000 inimese kohta aastas või väiksem. Mõnigi kord võib üks haigus esineda harva ühes ja sageli teises piirkonnas. Näiteks on aneemiavorm talassemia sagedasem Vahemere piirkonnas, esineb aga harva Põhja-Euroopas. Üldiselt on haruldased haigused kroonilise ja progresseeruva kuluga.

80%-l juhtudest on haruldased haigused geneetilist päritolu, ülejäänud juhtudel infektsioosse, allergilise, degeneratiivse või proliferatiivse geneesiga. Hinnanguliselt esinevad haruldased haigused 6–7%-l Euroopa Liidu inimestest. Seega ei tohi sugugi neid haigusi diagnoosimata või tähelepanuta jätta. Praeguseks ajaks on tuntud 6000–7000 haruldast haigust ja uurimismeetodite täiustumisel leitakse neid juurde. Levinud definitsiooni kohaselt peetakse haiguseks tervise seisundi muutust, mis avaldub sümptomite ainulaadse muustrina ja reageerib konkreetsele ravile. Sümptomimustrite unikaalseks pidamine sõltub analüüsi täpsusest. Mida täpsem on analüüs, seda enam on võimalik eristada erinevaid haigusseisundeid.

Praktilises elus on haruldaste haiguste diagnoosimisel mitmeid probleeme: kuna nad esinevad harva,

ei ole need arstikonnale tuntud, nende sümptomaatika on mittespetsiifiline. Nende diagnoosimiseks on vaja rakendada spetsiifilisi geneetilise testimise ja ainevahetuse uurimise meetodeid. Nende raskendamise sõltub arsti valmidusest ja teadmistest haigust kahtlustada.

Abiks on siin üleeuroopaline elektrooniline andmebaas Orphanet, mis on internetis vabalt kättesaadav aadressil [www.orpha.net](http://www.orpha.net). Eesti on selle projektiga liitunud. Sisestades haiguse nimetuse või otsitava haiguse tunnused, on võimalik saada täpsemat infot haiguse kohta. Eestis on selle projekti koordineerimiskeskuseks TÜ lastekliinik ja koordinaatoriks prof Vallo Tillmann.

Eesti lasteneuroloogia rajaja prof Tiina Talviku sõnul manifesteeruvad haruldased haigused üle 60%-l juhtudest lapseas ja lapse arengu ja seisundi hoolikas jälgimine peab andma viited täpsema uurimise vajaduse kohta. Diferentsiaaldiagnostiliselt keerukate haigusjuhtude korral tuleks patsient diagnoosi täpsustamiseks suunata TÜ Kliinikumi lastekliinikusse, kus on kättesaadavad nüüdisaegse geneetilise testimise meetodid. Prof Talvik peab sellistel juhtudel esmatähtsaks diagnoosi täpsustamist ja enne seda ei peaks alustama rehabilitatsiooni või muude sümptomaatiliste ravivõtetega.

Täpse diagnoosi selgitamine võimaldab lisaks muule nõustada vanemaid järgmiste laste geneetiliste riskide kohta ja vajaduse kohta rakendada sünnieelset diagnostikat. Ei ole välistatud ka võimalus, et aja möödudes selguvad uued võimalused mingi konkreetse haiguse ravis. Haiguse olemuse selgitamine annab ka meditsiinile tervikuna uusi teadmisi, mille alusel tekivad uued ravivõimalused.

Haruldase haigusega pereliige on eriline ja raske elamus perele ning sageli jäävad need pered oma probleemidega üksi. Haruldaste haigustega inimeste ja nende lähedaste abistamiseks, toetamiseks ja harimiseks on alates 2003. aastast tegutsenud Eesti Agrenska Fond. Fond korraldas 23.–24. augustil 2012 Tartu lähedal Tammistus konverentsi teemal „Haruldased haigused eile, täna, homme ja ülehommene”. Meditsiinkonverentsile mitmetavapärast esinesid seal lisaks meditsiinispetsialistidele ka haruldaste haigustega laste vanemad ja neid haigusi põdevad isikud. Prof T. Talviku hinnangul oli kasu kahepoolne: meedikud said teada, mida neilt oodatakse ja mida tunnevad patsiendid ning nende pereliikmed; patsientidele said selgemaks nüüdisaegse meditsiini võimalused.

[eestiarst@eestiarst.ee](mailto:eestiarst@eestiarst.ee)