

APAKAH ITU PENYAKIT JARANG JUMPA?

Di Eropah, sesuatu penyakit ditakrifkan sebagai jarang jumpa jika ia dihadapi oleh kurang daripada 1 dalam 2000 penduduk (Orphan Drug Regulation 141/2000).

CIRI-CIRI PENYAKIT JARANG JUMPA

- Penyakit jarang jumpa seringkali kronik, memudar, melarat dan membahayakan nyawa
- Penyakit jarang jumpa menjadikan seseorang itu kurang upaya: kualiti hidup pesakit-pesakit seringkali terpaksa dikompromi akibat kurang atau tiada autonomi
- Pesakit dan keluarga mengalami kesakitan dan penderitaan
- Setakat ini, tiada rawatan/ubat-ubatan yang boleh menyembuhkan penyakit di pasaran
- Terdapat di antara 6000 dan 8000 jenis penyakit
- 75% daripada penyakit jarang jumpa dihadapi kanak-kanak
- 30% daripada pesakit yang menghadapi penyakit jarang jumpa meninggal dunia sebelum umur 5 tahun
- 80% daripada penyakit jarang jumpa mempunyai asal-usul genetik yang sudah dikenalpasti. Penyakit-penyakit jarang jumpa yang lain disebabkan infeksi (bakteria atau virus), alahan dan sebab-sebab persekitaran.

Penyakit jarang jumpa meliputi sekumpulan besar penyakit dan menunjukkan simptom yang berbeza bukan sahaja dari penyakit ke penyakit, tetapi juga di antara pesakit-pesakit yang menghadapi penyakit yang sama.

Simptom-simptom yang kerap dijumpai mungkin menyembunyikan penyakit yang sebenar pada pesakit, menyebabkan diagnosis yang salah dibuat.

PESAKIT YANG MENGHADAPI PENYAKIT JARANG JUMPA MENGHADAPI MASALAH:

- Kurang akses kepada diagnosis tepat
- Tundaan dalam diagnosis
- Kurang maklumat berkualiti mengenai penyakit
- Kurang pengetahuan saintifik mengenai penyakit
- Kesan-kesan sosial yang berat untuk pesakit
- Kurang perkhidmatan kesihatan yang berpatutan
- Kurang dan sukar mendapatkan akses untuk rawatan dan jagaan

BAGAIMANAKAH INI BOLEH BERUBAH?

- Dengan menggunakan pendekatan yang komprehensif
- Dengan mewujudkan polisi-polisi kesihatan awam yang berpatutan
- Dengan meningkatkan kerjasama di peringkat antarabangsa dalam bidang kajian saintifik
- Dengan menimba dan berkongsi pengetahuan saintifik mengenai semua penyakit jarang jumpa, bukan sahaja jenis yang 'kerap' ditemui
- Dengan mewujudkan prosedur-prosedur diagnostik dan terapeutik yang baru
- Dengan meningkatkan kesedaran di kalangan orang awam
- Dengan membantu mewujudkan sistem rangkaian di antara kumpulan-kumpulan pesakit agar mereka dapat berkongsi pengalaman
- Dengan menggalakkan pesakit-pesakit dan keluarga yang dipinggirkan untuk memulakan kumpulan pesakit yang baru
- Dengan memberikan maklumat komprehensif yang berkualiti kepada komuniti penyakit jarang jumpa.



APAKAH ITU PENYAKIT JARANG JUMPA?

Hubungi kami di:

Persatuan Penyakit Jarang Jumpa Malaysia
16, Lorong 5/10D
46000 Petaling Jaya
Selangor Darul Ehsan

Telefon: 019-7714543/019-3827386
Fax: 03-79588459
E-mel: info@mrds.org.my
Laman Web: www.mrds.org.my



Rare Disease Day

Sumber: Penerjemahan dari artikel "What is Rare Disease?" oleh EURORDIS <http://www.eurordis.org/about-rare-diseases>