نووسینی د . زاهیر سوران
2 ی مارس س 2005

نەخۆشییە دەگمەنەکان
Rare Disease

پێشکەوتنی تەکنۆلۆژیاو هاوکات بیرکردنەوەی مرۆ وای کردووە کە زۆر سەرکەوتن لە مەڕ رزگارکردنی مرۆدا بنرێت . پێش 20 ساڵان لەمەوبەر ئەمێریکاییەکان باسی گەشەپێدانی دروستکردنی دەرمانی نوێیان دژی نەخۆشییە دەگمەنەکان کرد و زاراوەی orphan drugs یان بۆ بەکارهێنا .
پاشتر کۆمپانیای گچکەی بایۆتێکنیك هاتنە ئاراوە بە مەبەستی دروستکردی دەرمانی نوێ دژی ئەو نەخۆشییە نوێیانە . لە سەدەی پێشودا تەنیا 10 دەرمان بەو مەبەستە دروستکرا و پاش تۆمارکردن رێگایان پێدرا بۆ فرۆشتن . ساڵی 2002 رێگادرا بە نزیکەی 230 دەرمانی نوێ بەرهەم بهێنرێت ، زۆربەی ئەو دەرمانە نوێیانە دژی شێرپەنجەی ناسایی بەکاردەهێنرێن . بۆنمونە دروستکردنی دەرمانی Orfadin وەك ئێنزیم کیکەرێك رۆڵێکی گەورەی لە چارەسەرکردنی نەخۆشی Tyrosinemi دا هەیە کە دەبێتە هۆی نەخۆشییەکی قورسی جگەر . پێشتر لە 80–90٪ ی ئەو منداڵانەی کە ئەم جۆرە نەخۆشییەیان هەبوو دەمردن بەڵام ئەمرۆ رێژەکە هەڵگەراوەتەوە و لە 80–90٪ ی منداڵە نەخۆشەکان لە مردن رزگاردەکرێن ..
ئەوەی راستی بێت نەخۆشی شێرپەنجە لە خۆیدا یەك دەرد نییە بگرە نزیکەی 200 دەردی ترەو لە شێوەی شێرپەنجەدا دەردەکەوێت . جگە لە دژە شێرپەنجە دەرمانی دی دژی نەخۆشییە زیندەپاڵەکان و نەخۆشییەکانی خوێن بەرهەمهێنران . ئەوەی راستی بێت نیوەی ئەو دەرمانە نوێیانە لە بواری بەشی منداڵاندا بەکارهێنراوە کاتێك زارۆك نەخۆشییەکی تولانی سەختی هەبووە .
ئەمێریکاییەکان بیرۆیەکی تایبەتیان لە Food and Drug Administration (FDA) هەیە بۆ گەشەپێدان و یارمەتیدان لەو بوارەدا . پاشتریش یابان لە 1993، و سینگافور لە 1997، و ئۆسترالیا لە 1998 دا و ئەوروپا لە ساڵی 2000 دا یاسایان بۆ ئەو بوارە گرنگە نوێیە دانا .
ئەو کەسانەی کە تووشی ئەو نەخۆشییانە دەبن بەدەگمەن چارەسەریان دەکرێت .پاش ساڵی 2000 هەلومەرجی لەباروگونجاو بووەتە هۆی هاویشتنی هەنگاوی سەرکەوتوانە بۆ دروستکردنی مێتودی دەستنیشانکردن یان دەرمان بە مەبەستی چارەسەرکردن .

Patrik Lux/Pressens Bild

مەبەست لە نەخۆشییە دەگمەنەکان ئەو نەخۆشییانەن کە لە 10 هەزار کەسدا تەنیا 5 کەس تووشی دەبن ، نەخۆشییەکانیش بریتین لە شێرپەنجەی خوێن ، شێرپەنجەی هێلکەدانەکان ، نەخۆشی کەمبوونەوەی توندی بەرگری لەش وهێمۆفیلیای جۆری A و B . ئەم نەخۆشییانە زۆر بە نارەحەتی دەستنیشان دەکرێن یان هەر دەستنیشان ناکرێن و لەوانەشە چارەسەریان نەکرێت .

گرنگترین نەخۆشییە دەگمەنەکان بریتین لە :

- Amyotrophic Lateralskleros (ALS) or Lou Gehring disease.
- Mb Huntington or Huntington Disease
- Cystic Fibros (CF)
- Multiple Sclerosis (MS)
- Sickle cell anaemia (Sickle Cell Disease) *
- Systemic Lupus Erythematosus (SLE)
- Severe Combined Immunodeficiency (SCID)
- Von Hippel Lindaus Disease
- Ehler-Danlos Syndrome
- Turners Syndrome
- Retinitis Pigmentosa
- Sarcoidos**
- Albinism
- IgA-Nephropati
- Myasthenia Gravis (MG)
- Pnemoccocus Meningitis

تێبینی

*لە ئەمێریکا دا لە 100 هەزار مرۆدا 30 مرۆیان ئەم نەخۆشییەیان هەیە .

** لە سوێد دا لە 100 هەزار مرۆدا 30–50 مرۆیان ئەم نەخۆشییەیان هەیە .

ئەوەی شایانی باسە جگە لەم نەخۆشییانە چەندین نەخۆشی دی وەك Slys Syndrome هەیە لە جیهاندا تەنیا 25 حاڵەت تۆمارکراوە یان نەخۆشی Gauchers Disease کە زۆر دەگمەنە .

چاکبوونەوەی چەندین منداڵ

ئەوەی راستی بێت بە هۆی دەرمانی نوێی کاریگەرەوە توانراوە زۆر منداڵ لەمردن رزگاربکرێت و چاك بکرێتەوە . بە پێی پرۆفیسۆر Jan-Inge Henter لە نەخۆشخانەی ئەسترید لیندگرێن– ستۆکهۆڵم کە شارەزاییەکی باشی لەم نەخۆشییانەدا هەیە دەبێژێت : ئێمە دەمانەوێت هۆی تێکچوونی هاوسەنگی بەرگری لەش بدۆزینەوە بۆ ئەم مەبەستەش لە گەڵ توێژیارانی فەرەنسا و ئەمێریکا لە گۆرینەوەی زانیاری داین دەربارەی هەموو لایەنە گرنگەکانی نەخۆشییەکان . ئەو باسی لەمەڕ نەخۆشییەکی دەگمەن دەکات بە نێوی **(HFL) Familjär hemofagocyterande lymfohistiocytos** کە تووشی منداڵی گچکە دەبێت ، **گرنگترین نیشانەکانیش بریتین لە :**

– تایەکی بەرز

– خراپی تێستی خوێن

– گەورەبوونی جگەر و سپڵ .

لەم نەخۆشییەدا ناڵاسایی ژمارەیەکی زۆر لە خرۆکەی سپی لە ئەندامەکانی تری زارۆکدا هەیە و رێژەی سیتۆکینەکانیش زۆر بەرزن ، ئەمە دەبێتە هۆی ئەوەی کاربکرێتە سەر بەشێکی کۆئەندامی بەرگری .

له 20–40٪ ی ئەو منداڵانەی کە تووشی ئەم نەخۆشییە دەبن گیروگرفتیان لە پرۆتینی Perforin دا هەیە . بە هۆی ئەنجامی توێژینەوەکانی جینەکان لەوانەیە بەم زووانە میکانیسمی نەخۆشییەکە بدۆزرێتەوە . پێشتر کەمتر لە 5٪ ی منداڵە نەخۆشەکان دەژیان بەڵام ئەمرۆ لە نەخۆشخانەی ئەسترید لیندگرێن– دا بە هۆی ئەنجامی توێژینەوەکانەوە وە لە دوو منداڵ دەتوانیرێت یەکێکیان لەمردن رزگاربکرێت . هۆی ئەمەش دەگەڕێتەوە بۆ چارەسەرکردنی دژی سووربونەوە و دژی شێرپەنجە و چاندنی شلەی بڕبڕەی پشتەوەیە .

نەخۆشییەکی دەگمەنی دی منداڵ بریتییە لە کۆنیشانەی **Kostmanns Syndrom** ، لەم نەخۆشییەدا جۆرێك پێکهاتەی خرۆکە سپییەکان بە نێوی نێوترۆفیلەکان نامێنن ئەمەش دەبێتە هۆی کەمبوونەوە و نەمانی بەرگری لەش بە هەوکردن . لەبەر ئەم هۆیەشە منداڵەکان بە هۆی هەوکردنی سەختەوە دەمرن . لە ساڵی 1990 دا دەرمانێکی نوێ بە نێوی (G-CSF) دروستکرا کە دەبێتە هۆی هەژاندنی دروستکردنی نێوترۆفیلەکان . هەرچەندە ژمارەیەکی زۆر لە نێوترۆفیلەکان ئاسایی دەبنەوە بەڵام منداڵ تووشی سووربونەوەی پوك و ددان کەوتن دەبێت . ئەمرۆ کۆمپانیاکانی دەرمان خەریکی دروستکردنی پێپتیدی دژە باکتریان لە خوێندا و لەوانەیە لە چەند ساڵێکی دیدا چارەسەری ئەو گرفتەش بکرێت .

سەرچاوەکان

1. Ann-Marie Dock, ovanliga sjukdomar allt vanligare. Reviderat material ur Medicinsk vetenskap nr.4.2004. Sverige.
2. www.sos.se.
3. www.medical-library.org.
4. www.neurologychannel.com