

Sklerodermia: haruldane, aga mitte üksi jäetud

29. juunil tähistame kopsufibroosiga seotud haruldase haiguse **sklerodermia päeva**. Sellele haigusele pühendatud päeva tähistamine meenutab meile taas, kui oluline on tunnustada kogu maailmas võrdväärsete kogukonnaliikmetena seda suurt haruldasi haiguseid põdevat inimrühma, kus igaühel on oma erandlikud katsumused ja väljavaated.

Haruldastest haigustest üldiselt

Tänapäeval on teada üle 6000 haruldase haiguse, millest ligi 80% on geneetilised. Siiski kulub haruldase haiguse täpse diagnoosi saamiseks keskmiselt üle nelja aasta, seda ennekõike põhihaiguste tavalistele sümptomite tõttu.¹

Euroopa Liidus (EL) peetakse haruldaseks sellist haigust, mis esineb mitte sagedamini kui ühel inimesel 2000st.² Haruldasi haigusi põevad ELis ligikaudu 30 miljonit inimest². Vaatamata sellele suurele arvule on ekspertteadmised ja uuringud iga üksiku haiguse kohta selle vähese levimuse tõttu üsna piiratud.²

Elu haruldase haigusega võib olla keeruline, kuid patsiendid ei ole üksi. Ainulaadsed kogemused seovad neid patsiente teiste haruldast haigust põdevate inimestega üle maailma, ja nii moodustub võrgustik, mis suudab toetada ja ühendada haiguse põdeja perekonda ja lähedasi, hooldajaid ja arste.

Mis on kopsufibroos?

Kopsufibroos on haruldane interstitsiaalne kopsuhaigus, mis võib ilmnedas erinevate põhihaiguste korral ja tekib siis, kui kopsukude armistub, muutub paksemaks ja jäigaks.³

Haruldased kopsufibroosiga seotud haigused

- **Sklerodermia**

Sklerodermia (süsteemne skleroos) on autoimmuunhaigus, millele on iseloomulik sidekoe paksenemine ja armistumine naha all ning liigete, lihaste, veresoonte ja siseorganite ümber.⁸ Hinnanguliselt põeb maailmas sklerodermiat ligi 2,5 miljonit inimest.⁸ Haigus esineb inimestel vanuses 25–55 aastat ja naistel on neli korda suurem tõenäosus sellesse haigestuda.⁸

- **Idiopaatiline kopsufibroos (IPF)**

IPF on krooniline ja kurnav kopsuhaigus, mida võib Euroopas pöödeda 1,25–23,4 inimest 100 000 elaniku kohta.^{4,5} See põhjustab teatud aja jooksul püsiva kopsude armistumise, mis toob kaasa hingelduse, köha ja hingamispuudulikkuse.⁵ Seda nimetatakse idiopaatiliseks, kuna haiguse põhjus pole teada.⁴ Kuigi kopsufunktsiooni langus on pöördumatu, võivad varajane ja täpne diagnoosimine ning kiire ravi haiguse progresseerumist aeglustada.

- **Progresseeruv fibroosne interstitsiaalne kopsuhaigus (PF-ILD)**

Teadagi on üle 200 erineva interstitsiaalse kopsuhaiguse (ILD) ning inimestel, kellel on teatud tüüpi fibroosne kopsuhaigus, on risk progresseeruva fenotüübi tekkeks.⁷ Seda nimetatakse progresseeruvaks fibroosseks interstitsiaalseks kopsuhaiguseks (PF-ILD), millele on iseloomulik progresseeruv kopsufibroos, kopsufunktsiooni langus, elukvaliteedi halvenemine ja varajane suremus.⁷

Haruldane autoinflammatoorne haigus

- **Generaliseerunud pustuloosne psoriaas (GPP)**

Generaliseerunud pustuloosne psoriaas (GPP) on haruldane ja püsiv autoinflammatoorne nahahaigus. GPP hinnanguline esinemissagedus kogu maailmas on alla 10 juhtumi 10 000 inimese kohta.⁹ Uuringud on näidanud, et naistel esineb seda sagedamini^{10,11} ning valdavalt on põdejad vanuses 40–50 aastat.^{10,12} GPP-le on iseloomulikud primaarsed, steriilsed, silmaga nähtavad pustulid mitteakraalsel nahal (näiteks jäsemetel).¹³ Haigus ei ole nakkav ega kandu edasi, kuid see võib põhjustada eluohtlikke tüsistusi (nagu südamepuudulikkus, neerupuudulikkus ja sepsis), mis sageli nõuavad erakorralist ja eriarstiabi.^{14,15,16}

Kuidas toetada haruldaste haigustega inimesi

Tuleb suurendada teadlikkust haruldastest haigustest ja nende sümptomitest, kuna varajane diagnoosimine ja ravi on selliste haiguste progresseerumise aeglustamiseks üliolulised. On oluline, et inimesed ei jäta tähelepanuta esmaseid sümptomeid ja pöörduksid arsti poole kohe, kui need ilmnevad.

Oluline on ka hooldajate roll – nad teevad pühendunult väga rasket tööd oma haruldast haigust põdevate lähedaste heaks. Siin on viis soovitusi, mis võiksid neil aidata toime tulla ning meeles pidada, et ka nemad pole üksi. Soovitused saab siit alla laadida ja neid võib ka edasi jagada.

Oleme haruldast haigust põdevate inimeste, nende lähedaste, hooldajate ja arstide kõrval. Meie eesmärk on tagada kurnavate haiguste all kannatavatele patsientidele parem tervis ja aidata neil iseseisvamalt oma eluga toime tulla.

Neil võib küll olla haruldane haigus, **aga nad pole üksi.**

Viited:

1. Rare Disease UK. What is a rare disease? <https://www.raredisease.org.uk/what-is-a-rare-disease> [Avaldatud jaanuaris 2022]
2. Eurordis. What is a rare disease? Leitav: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease> [Avaldatud jaanuaris 2022]
3. British Lung Foundation. What is pulmonary fibrosis? Leitav: <https://www.blf.org.uk/support-for-you/pulmonary-fibrosis/what-is-pulmonary-fibrosis> [Avaldatud jaanuaris 2022]
4. Ley B., et al. Clinical Course and Prediction of Survival in Idiopathic Pulmonary Fibrosis. *AJRCCM*. 2011;183:431–40.
5. Nalysnyk L., et al. Incidence and Prevalence of Idiopathic Pulmonary Fibrosis: Review of the Literature. *Eur Respir Rev*. 2012;21(126):355-361.
6. Kolb M et al. Nintedanib in patients with idiopathic pulmonary fibrosis and preserved lung volume. *Thorax* 2017;72:340–6
7. Cottin V, Hirani NA, Hotchkiss DL, et al. Presentation, diagnosis and clinical course of the spectrum of progressive-fibrosing interstitial lung diseases. *Eur Respir Rev* 2018;27(150):pii:180076.
8. Scleroderma Foundation. What is scleroderma? Leitav: <https://worldsclerofound.org/what-is-ss/>. [Avaldatud jaanuaris 2022]
9. Sofia Löfvendahl, Jenny M Norlin, Marcus Schmitt-Egenolf Prevalence and incidence of generalised pustular psoriasis in Sweden - a population-based register study. *Br J Dermatol*. 2022 Jan 2. doi: 10.1111/bjd.20966. Võrgus saadaval enne trükis ilmumist.
10. Aude F., et al. Generalized pustular psoriasis (Zumbusch): a French epidemiological survey. *European Journal of Dermatology*. 2006; 16(6):669-73
11. Viguier M, et al. High frequency of cholestasis in generalized pustular psoriasis: Evidence for neutrophilic involvement of the biliary tract. *Hepatology*. 2004; 40(2):452-458.
12. Navarini AA et al. European consensus statement on phenotypes of pustular psoriasis. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*. 2017; 31:1792-1799
13. Gooderham MJ et al. An update on generalized pustular psoriasis. 2019. Lk 907–919
14. Kelly-Sell M et al. (2016). 'Overview of Psoriasis', in *Therapy of Severe Psoriasis*. Elsevier, Lk 1–15
15. Practical Dermatology. Addressing Localized and Generalized Pustular Psoriasis—A Potential Medical Emergency. Leitav: <http://practicaldermatology.com/2010/11/addressing-localized-and-generalized-pustular-psoriasis-a-potential-medical-emergency> [Avaldatud jaanuaris 2022]
16. Jeon C. et al. Generalized pustular psoriasis treated with apremilast in a patient with multiple medical comorbidities. *Journal of the American Academy of Dermatology*. 2017 Nov; 3(6): 495–497