

Ziua bolilor rare

În ultima zi a lunii februarie, organizația EURORDIS (Rare Diseases Europe) și alianțe naționale din întreaga lume marchează, pentru a opta oară consecutiv, *Ziua bolilor rare*, cu scopul de a crește conștientizarea problematicii acestor boli în rândul publicului, decidenților politici, autorităților publice, reprezentanților industriei, cercetătorilor și profesioniștilor din sănătate. În acest an, accentul este pus pe viața cotidiană a pacienților cu boli rare, a familiilor lor și a celor care îi îngrijesc. Până în prezent au fost identificate peste 6.000 de boli rare diferite, ce afectează mai mult de 30 de milioane de persoane doar pe continentul nostru.

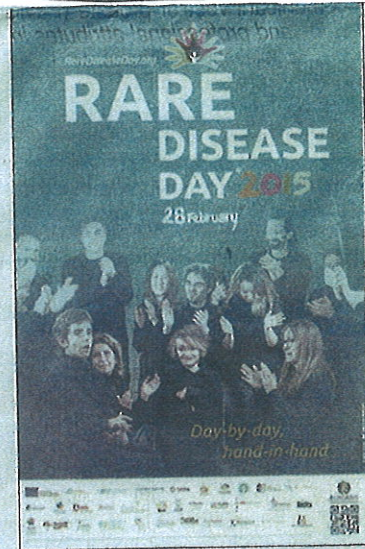


Dr. Vasilica Plăiașu

Colectivul de la Institutul pentru Ocrotirea Mamei și Copilului „Prof. dr. Alfred Rusescu” București a organizat, la 25 februarie a.c., a șaptea ediție a simpozionului dedicat acestei zile, cu tema „Bolile rare: solidaritate medic-pacient-asociații de pacienți”. Evenimentul, moderat de dr. Vasilica Plăiașu, de la Departamentul de genetică medicală al spitalului, care a discutat despre tema

campaniei din acest an dedicate bolilor rare, a cuprins prezentări de cazuri cu astfel de afecțiuni, diagnosticate și tratate la IOMC. Prof. dr. Ioan Gherghina a subliniat dificultățile de diagnostic într-un caz de tulburare de sexualizare, la o fetiță de 11 ani, iar dr. Adelina Dobre a descris un caz de boală Hirshprung sindromatică cu transmitere familială. Evoluția sub tratamentul de substituție a doi frați diagnosticați cu mucopolizaharidoză de tip 1 a fost prezentată de dr. Carmen Navrea. Alte cazuri luate în discuție: icter neonatal hemolitic prin deficit de glucozo-6 fosfatdehidrogenază (dr. Cristina Popescu), asplenie (dr. Alina Coca), sinovită vilonodulară (dr. Alexis Cochino), sindrom Opitz G/BBB (dr. Oana Farkas), deficit de tetrahidrobiopterină (dr. Florentina Moldovanu), fibroză chistică la adult (dr. Iustina Stan), deficit congenital de glicozilare (dr. Maria Gica) ș.a.

Psiholog Corina Bacalearos a adus în atenție calitatea vieții pacienților cu boli rare. Aceștia au fost reprezentați de Alina Tătucu, de la Asociația oamenilor mici, mama unui băiat cu acondroplazie.



Dr. Maria DRAGOTĂ