



Harvinaiset sairaudet

Aikakauskirja Duodecimissa alkaa ilmestyä uusi Harvinaiset sairaudet -palsta. Sen tarkoituksena on tuottaa lääkäreille ja muille terveydenhuollon ammattilaisille ajankohtaista ja uutta tietoa erilaisista harvinaisista sairauksista, niiden molekyylogeneettisestä etiologiasta, kliinisestä kuvasta, hoidosta ja ennusteesta. Katsauksissa kukin sairaus käsitellään yksityiskohtaisesti, niin että usean harvinaisen sairauden hoidossa tarvittava monialainen eri erikoisalojen näkemys tulee esille.

Harvinaiset sairaudet ovat henkeä uhkaavia tai pitkäaikaissairauksia, joiden esiintyvyys on alhainen. Suuri osa näistä sairauksista on perinnöllisiä. Euroopassa sairaus määritellään harvinaiseksi, jos sen esiintyvyys on vähemmän kuin 50 potilasta 100 000 asukasta kohti. Yleensä nämä sairaudet ovat huomattavasti harvinaisempia, ja niiden esiintyvyys voi olla 1/100 000.

Suomalaiseen tautiperintöön kuuluvat sairaudet lukeutuvat harvinaisiin sairauksiin, mutta tavoitteena Aikakauskirjan uudella palstalla on kuvata myös muita epätavallisia sairauksia, joita lääkäri työssään voi kohdata. Harvinaisuuteen liittyy monia käytännön ongelmia. Kun sairautta ei tunnisteta, viivästyy diagnoosi usein jopa vuosia. Myös asianmukaisten hoitojen ja kuntoutuksen saanti voi siten viivästyä. Harvinaisten sairauksien tunnistamisen ja tunnettuuden parantaminen luo edellytykset myös paremmalle hoidolle ja sen vaatimien palvelujen järjestämiselle.

Katsausten tai tapauselostusten kirjoittajiksi Aikakauskirja Duodecimin toimitus kutsuu harvinaisten sairauksien suomalaisia asiantuntijoita. Toivomme, että sairauksien kuvaukset tulevat kiinnostamaan lukijoita, jotta he voisivat uskoa tunnistavansa harvinaisuuden, kun sellainen osuu eteen.

PEKKA LAHDENNE, päätoimittaja

