

## الأمراض النادرة

تؤثر الأمراض النادرة، وهي عبارة عن مجموعة غير متجانسة من الحالات الصحية، على عدد صغير من الأشخاص مقارنة بالأمراض الشائعة الأخرى، وتعتبر قضية صحة عامة رئيسية على المستوى العالمي. هنالك حوالي ٦٠٠٠ و ٨٠٠٠٠ نوع من الأمراض النادرة.



٤% تقريباً  
من مجموع السكان



أكثر من ٣ مليون  
شخص في جميع أنحاء العالم

في المملكة العربية السعودية، المرض النادر هو أي حالة تؤثر على أقل من شخص من كل ٢٠٠٠ شخص.



٨%  
منهم وراثي

يصيب الأطفال

٧٥%

%

٣

يموتون قبل سن  
الخامسة

## عبء الأمراض النادرة

يمكن أن يتراوح العبء الاقتصادي للأمراض النادرة عبر العالم من ٧,٢ تريليون دولار إلى ٨,٦ تريليون دولار في السنة.

تزداد التكاليف أكثر عندما لا يتواجد علاج لهذه الأمراض.

٧,٢\$  
تريليون

٨,٦\$  
تريليون

العبء الاقتصادي للأمراض  
النادرة حول العالم

## تشخيص الأمراض النادرة



قد يستغرق التشخيص الدقيق حوالي ١٠ - ١٥ سنة، يرجع هذا التشخيص المتأخر إلى عدم تجانس أعراض كل مرض والى تداخل أعراض العديد من الأمراض النادرة.

في اغلب الحالات التي يتم تشخيصها بشكل خاطئ، يتلقى المرضى الذين يعانون من مرض نادر رعاية داعمة فقط.

## لا تزال هناك عدة تحديات تواجه العناية المتكاملة والشاملة للأمراض النادرة

### التشخيص الخاطئ أو المتأخر

على سبيل المثال ، الداء النشواني الوراثي هو مرض وراثي نادر للغاية ، يصيب ما يقرب من ٥٠٠٠٠ شخص في جميع أنحاء العالم مع أكثر من ١٣٠ اختلافًا جينيًا مختلفًا. نتيجة جيناتها المعقدة البصمة وقلة عدد المرضى ، قد يستغرق تشخيصه من ١٠ إلى ١٥ عامًا.

### عدم وجود الاختبارات التشخيصية والعلامات الحيوية المخبرية

في السنوات الأخيرة ، ساعدت الألواح متعددة الجينات والمصفوفات الدقيقة وتسلسل الإكسوم في تحديد الجزيء الذي يسبب هذه الأمراض النادرة والغير المشخصة. سمحت هذه التقنيات الى تشخيص حوالي ٢٥-٣٠% من المرضى ، وبالرغم من ذلك ، تظل نسبة كبيرة من المرضى غير مشخصة.

### التحديات التي تواجه الأطباء والباحثين

كثير من المرضى الذين يعانون من أمراض نادرة **لا يتلقون** العلاج المناسب بسبب قلة المعرفة بين المتخصصين في الرعاية الصحية.

ومن التحديات التي تواجه الباحثين **ندرة التمويل والأبحاث السريرية** الذي يتطلب تعاونًا من مراكز صحية متعددة.

### السياسات التنظيمية والتسعير الدوائي

غالبًا ما تكون أسعار الأدوية اليتيمة منخفضة لدى بلدان منطقة الشرق الأوسط وشمال إفريقيا بسبب التسعير المرجعي الخارجي. **تكلفة التطوير العالي** ، قلة عدد المرضى ، وانخفاض الأسعار تثني الشركات متعددة الجنسيات عن إطلاق الأدوية اليتيمة في منطقة الشرق الأوسط وشمال إفريقيا.

### نقص خيارات العلاج والإرشادات السريرية

**ندرة الأطباء ذوي الخبرة** والمراكز الطبية المتخصصة في علاج الأمراض النادرة والمبادئ التوجيهية السريرية المحلية والإقليمية النادرة تعتبر من القيود الرئيسية.





تواجه شركات الأدوية عدة تحديات في أبحاث  
الأمراض النادر بسبب التكلفة العالية



للابحاث وتطوير الادوية و العدد المحدود للمرضى اضافة الى  
صغر سوق الأدوية اليتيمة.

## أهمية زيادة الوعي



هناك الكثير من المجموعات المناصرة للمرضى  
يعملون بشكل جدي ومستمر على المستوى  
الوطني لرفع التوعية والتثقيف ولدعم المرضى  
وأسرهم.

يساهم عملهم الشاق في تقديم حلول للأشخاص  
الذين يعانون من مرض نادر.

## الذكاء الاصطناعي والحلول الرقمية



قدرة تقنيات الذكاء الاصطناعي على دمج وتحليل البيانات من مصادر مختلفة (على سبيل المثال ، وسجلات  
المرضى وما إلى ذلك) تساعد على التغلب على التحديات التي يواجهها مجال multi-omics الأمراض النادرة  
(على سبيل المثال ، معدلات التشخيص المنخفضة ، انخفاض عدد المرضى ، البعد الجغرافي، وما إلى ذلك).  
يمكن أن تؤدي المعرفة بواسطة الذكاء الاصطناعي إلى تعزيز تطوير العلاج من خلال تحديد المؤشرات الحيوية  
للمرض وزيادة عدد المرضى المجندين للتجارب السريرية.

## الذكاء الاصطناعي والحلول الرقمية



حلول الصحة الرقمية - من خلال جمع البيانات عبر القنوات الرقمية ، تتمكن شركات الأدوية ومتخصصي الرعاية الصحية من فهم الحياة اليومية للمرضى الذين يعانون من أمراض نادرة بشكل افضل ويستطيعون تطوير صورة عامة عن الأعراض التي يعانون منها مما يؤدي إلى ابتكارات في العلاج.



الصحة الرقمية ، بما في ذلك الرعاية الصحية عن بعد والتفاعلات / الاستشارات الأخرى للرعاية الافتراضية ، يخفض من القيود الجغرافية السابقة ، مما يقلل من الحاجة إلى القيام برحلات طويلة لزيارة طبيب مطلع ومختص بمرضهم.

## الطريق نحو مركز التميز السعودي النادر



يهدف مركز التميز الى الجمع والتنسيق بين مختلف التخصصات وتقديم العناية المتخصصة للمرضى الذين يعانون من مرض نادر معين ؛ كما انه سيكون بمثابة مركز للأبحاث السريرية والعلاجية وتقديم الخدمات للمرضى لتمكين النظام الصحي الخدماتي السعودي من الانتقال من بيئ رعاية صحية مجزأة الى نموذج متكامل.