

اشاره

بیماری «نادر» چیست؟

■ بیماری‌های نادر، به بیماری‌هایی اطلاق می‌شود که دارای فراوانی کمتر از پنج نفر در ۱۰ هزار نفر است. این شیوع کم باعث شده است که تشخیص این بیماری‌ها، به سختی امکان‌پذیر باشد. تاکنون بین شش تا هشت هزار بیماری نادر، در جهان شناسایی شده‌اند. از مشخصات این بیماری‌ها می‌توان به این موارد اشاره کرد.

ایمن بیماری‌ها، مزمن، پیشرفت‌کننده و حادشونده هستند و اصولاً زندگی بیمار را تهدید می‌کنند.

ایمن بیماری‌ها به تدریج، باعث ناتوانی فرد در انجام فعالیت‌های شخصی‌اش می‌شوند و استقلال فردی وی را از بین می‌برند.

تشخیص این بیماری‌ها، مشکل و همراه با تأخیر است.

معالجه موثر ندارند.

۸۰ درصد این بیماری‌ها منشاء ژنتیکی دارند. ۷۵ درصد از مبتلایان به ایمن نوع بیماری‌ها، کودکان هستند.

بنیاد بیماری‌های نادر، در ایران نهادهای غیردولتی و غیرانتفاعی است که درصد است با بهبود کیفیت زندگی مبتلایان به بیماری‌های نادر، از طریق افزایش آگاهی مبتلایان، خانواده آنان و جامعه، آرایه کمک‌های تشخیصی و درمانی غیردارویی، همکاری با جامعه پزشکی در راستای تحقیقات کاربردی، همکاری با مراکز تحقیقاتی خارج از کشور، تشکیل بانک اطلاعات بیماران و ایجاد یک مرکز اطلاع‌رسانی، بخشی از نیازهای بیماران را برطرف کند.

معمولاً مهم‌ترین اهداف و ماموریت‌های این گونه بنیادها در سرتاسر جهان عبارت است از:

۱- آگاه کردن افراد مبتلا به بیماری‌های نادر، خانواده آنان در جامعه در خصوص بیماری و افزایش امور به زندگی در مبتلایان به بیماری‌های نادر.

بنیاد قصد دارد به کمک سایر نهاده‌ها و موسسات موثر در حوزه فرهنگ، با بسط و گسترش اطلاعات مربوط به بیماری‌های نادر در جامعه، گامی موثر در پیشگیری از بروز این بیماری‌ها بردارد.

۲- آرایه کمک‌های تشخیصی و درمان غیردارویی این بنیاد با در نظر گرفتن مشکلات موجود برای تشخیص این بیماری‌ها، سعی دارد با ایجاد سیستم ارجاع منظم میان کلینیک‌های تشخیصی به صورت متمرکز و غیرمتمرکز، سرعت تشخیص بیماری‌ها را افزایش دهد.

۳- همکاری با جامعه پزشکی کشور درخصوص شناسایی این بیماری‌ها و تشویق در راستای انجام تحقیقات کاربردی

با توجه به گستردگی و تنوع ایمن بیماری‌ها، در این بخش، بنیاد در راستای جهت‌دهی به مطالعات کاربردی و حمایت از آن، درخصوص بیماری‌های نادر و انتشار مقالات علمی مرتبط با دستورالعمل‌های مربوط به انتشار مدارک علمی در مجلات علمی داخلی و خارجی با ایجاد یک دفتر مطالعات کاربردی، اقدام به برقراری ارتباط منظم با انستیتوها و پژوهشده‌های تخصصی سراسر کشور خواهد کرد.

۴- همکاری‌های مداوم با مراکز تحقیقاتی خارج از کشور در راستای تبادل داده‌ها و استفاده از تحقیقات صورت‌گرفته در این بخش به وسیله آنان توضیح اینکه در قاره اروپا از سال ۱۹۹۷ میلادی، ۴۹۹ نهاد مربوط به بیماری‌های نادر در قالب بنیاد بیماری‌های نادر اروپا (Eurordis) فعالیت خود را آغاز کردند و هزار و ۲۰۰ نوع بیماری را تحت پوشش خود دارند. در قاره آمریکا نیز، این مجموعه‌ها در قالب Nord گرد هم آمد و به حمایت از بیماران مبتلا به بیماری‌های نادر پرداختند.

۵- ایجاد یک پایگاه جمع‌آوری اطلاعات مربوط به بیماری‌های نادر و تعیین نقشه توزیع این بیماری‌ها در کشور

به منظور جهت‌دهی به تحقیقات و انجام اقدامات موثر در این بخش، بنیاد سعی دارد در یک پروژه بلندمدت، به صورت پایگاهی قابل اعتماد برای جمع‌آوری و منظم داده‌های بیماران نادر در ایران درآید. زیرساخت‌های نرم‌افزاری و سخت‌افزاری لازم برای این امر به صورت کامل فراهم شده است. ۶- ایجاد یک مرکز اطلاع‌رسانی و پایگاه رسانه‌ای در فضای مجازی (سایت اینترنتی)

این پایگاه با هدف دسترسی بیماران، متخصصان و علاقه‌مندان به آخرین سوزوردهای پژوهشی در داخل و خارج کشور در حوزه بیماری‌های نادر، به نشانی http://www.radoir.corr تأسیس شده است.

۷- ایجاد مراکز آموزشی برای توانمندسازی مبتلایان به این بیماری‌ها، جهت فعالیت در عرصه اقتصادی و بازاریابی استقلال فردی

در این بخش، بنیاد، هم ایجاد فضای آموزشی و هم تربیت نیروی انسانی متخصص را به عنوان پیش‌نیاز مدنظر قرار داده و در این راستا سازوکارهای اجرایی مناسب و طراحی کرده است.

۸- تأسیس مراکز حرفه‌ای نگهداری بیماران با توجه به مشکلات و نارضاحتی‌ها مرتبط با نگهداری این بیماران به وسیله خانواده‌های آنان، این مجموعه قصد دارد با تأسیس مراکزی جهت نگهداری ایمن عزیزان در محیطی آرام با کادری آموزش‌دیده و مجرب، ضمن آرایه خدمات نگهداری و آموزشی مناسب به بیماران، بخشی از تالامت خانواده‌های مبتلایان را کاهش دهد.

محمدرضا ۱۴ساله است با پوست سفید و چشمانی عسلی رنگ. او از جمله بچه‌هایی است که علاوه بر دانشن نوعی بیماری، شاگرد اول مدرسه است؛ بیماری‌ای که باعث شده بدن او بر اثر کوچک‌ترین ضربه‌ای زخم شود؛ زخم‌هایی که به گفته خودش وقتی بزرگ و عمیق باشد خیلی درد می‌گیرد و اذیتش می‌کند. محمدرضا به دلیل داشتن این بیماری به مراکز درمانی می‌رود که در آنجا با بچه‌هایی مانند خودش روبرو می‌شود. این بچه‌ها همگی به دلیل داشتن پوست‌هایی حساس و پرک پرک، مانند بال پروانه به بچه‌های پروانه‌ای معروفند؛ پوستی که مانند بال پروانه‌ها با کوچک‌ترین ضربه‌ای زخم می‌شود؛ زخم‌هایی که از لحظه به دنیا آمدن محمدرضا تا به امروز با او بوده و باعث شده تمام انگشت‌های بدنش به هم بچسبند. او یکی از بچه‌های پروانه‌ای است که از پروانه‌ای بودنش خسته شده، چرا که تمام ظرافت و زیبایی او پشت پانسمان‌های همیشگی‌اش مخفی است؛ پانسمان‌هایی که به دلیل پروانه‌ای بودن پوستش مثل بال پروانه همیشه همراه اوست. شاید در شرایط عادی یکی از آرزوهای بچگانه، پروانه نبودن پروانه‌ای بودن باشد، ولی برای بچه‌های پروانه‌ای، پروانه نبودن تبدیل به آرزو شده است. بچه‌های پروانه‌ای مبتلا به بیماری پوستی نادری هستند که به طور ژنتیکی و مادرزادی به آنها رسیده است. محمدرضا و دیگر بچه‌های پروانه‌ای پوست‌هایی حساس و پرک‌پرک دارند، به طوری که حتی ریزش آب از دوش حمام هم می‌تواند بدن آنها را زخم کند و تاول‌هایی بزرگ و عمیق در بدن‌شان به وجود آورد.

اسم علمی بیماری بچه‌های پروانه‌ای، اپیدرمولیز بولوز است که به آن EB هم گفته می‌شود. این بیماری به علت جهش در کراتین keratin یا کلاژن ژن پدید می‌آید که در نتیجه کمبود پروتئین در لایه‌های پوست است. در واقع پوست دارای لایه خارجی و یک لایه درونی‌تر است. در حالت عادی بین این دو لایه پروتئین ساخته می‌شود و این پروتئین به صورت یک ترمز عمل می‌کند که از لغزشش دو لایه روی یکدیگر جلوگیری می‌کند. در صورتی که در پوست بیمار EB این اتفاق نمی‌افتد در نتیجه پوست بسیار شکننده و حساس است و با کوچک‌ترین ضربه، سایش یا اصطکاک دچار تاول می‌شود و چون پوست این بچه‌ها شبیه بال پروانه بسیار شکننده است و با کوچک‌ترین انگشتری آسیب می‌بیند به آنها بچه‌های پروانه‌ای می‌گویند. البته در نوع شدید و متوسط علاوه بر پوست، مخاط و اندام‌های داخلی مثل چشم، مری، دهان، حلق، روده‌ها، اندام تناسلی، چسبیدگی انگشت‌ها و ناخن‌ها نیز درگیر می‌شوند.

با وجود اینکه انگشتان دست محمدرضا بر اثر زخم‌های بی‌خبری به هم چسبیده و ناخن‌هایش از بین رفته ولی او شاگرد اول مدرسه است.

زهرای ۱۲ساله از دیگر بچه‌های پروانه‌ای است اما او نتوانسته مانند محمدرضا به مدرسه برود. زهرار جثه‌ای کوچک‌تر از همن و سال‌های خودش دارد و گوشه‌گیرتر است. مادرش می‌گوید: «زهرار آفتقر ضعیف بود که نتوانستم به مدرسه ببرمش. الان هم تمام انگشت‌های دستش به هم چسبیده‌اند و دایم بدنش تاول می‌زند».

تاول‌های بزرگ درد مشترک بچه‌های پروانه‌ای است که باعث می‌شود بدن‌هایشان همیشه پانسمان باشد. مادر محمطط‌های دوساله هم می‌گوید: «گر اصطکاک روی پوست پسرم ایجاد شود بدنش تاول می‌زند. برای حمام کردنش هم باید داخل وان ببرمش».

به گفته او، در کل خانواده هم چنین مشکلی وجود نداشته است ولی به گفته پزشک محمطط‌ها، این بیماری نادر و ژنتیکی است و شاید ژن‌های جهش یافته باعث بروز آن شده باشند. اصولاً به هر بیماری که از هر ۱۰ هزار نفر پنج نفر به آن مبتلا شوند، بیماری نادر گفته می‌شود. بچه‌های پروانه‌ای هم به دلیل کم‌تعداد و ناشناخته بودن و غیرقابل درمان بودن کنترل درمان درست و حساسی‌ای برای هم چسبیده نشدن انگشت‌ها وجود ندارد.»

ProgressiveMultifocal Leukoencephalopathy (PML)

PML، اختلالی عصبی است که موجب تخریب میلین، غشای چربی محافظ سلول‌های عصبی مغز و نخاع می‌شود و به عنوان ماده سفید سیستم عصبی مرکزی (CNS) نیز شناخته می‌شود. این بیماری بر اثر ویروسی به نام JV، به وجود می‌آید. نام این ویروس از ابتدای اسم بیماری که اولین بار به آن مبتلا شد، گرفته شده است. این ویروس بسیار شایع است و در ۱۵ درصد جمعیت بزرگسال وجود دارد. در افراد

سالم غیرفعال است و تنها زمانی که سیستم ایمنی بدن به شدت ضعیف شده باشد مثل کسانی که مبتلا به ایدز یا بدخیمی‌های هئماولوژیکی هستند و در دریافت‌کنندگان اعضای پیوندی که برای جلوگیری از عدم پذیرش عضو پیوندی، داروهای ایمنی- بازدارنده مصرف می‌کنند موجب بیماری می‌شود. از هر ۲۰۰هزار نفر تقریباً یک نفر به PML مبتلا می‌شود. واژه progressive و PML به معنای یعنی این بیماری وخیم‌تر شده و اغلب منجر به آسیب‌های جدی مغزی می‌شود. واژه multifocal یعنی ویروس JC بخش‌های مختلفی از مغز را دچار این بیماری می‌کند اما این امکان هم وجود دارد که افراد مبتلا به PML به جای چندین سسب مغزی، تنها دچار یک آسیب مغزی شوند. واژه – leuk encephalopathy یعنی این بیماری عمدتاً ماده سفید مغز یا میلین (تحت‌پوشش قرار می‌دهد، هرچند نمونه‌های نادری در گریز شدن ماده خاکستری نیز مزی دیده شده است.

Paraneoplastic Neurologic Syndromes (PNS)

سندروم عصبی پارائوپلاستیک (PNS)، سیستم عصبی (مغز، نخاع، اعصاب و ماهیچه‌ها) بیماران سرطانی را تحت‌تاثیر قرار می‌دهد. واژه paraneoplastic یعنی سندروم عصبی که دلیل خود تومور ایجاد نشده بلکه به دلیل واکنش‌های ایمنی که تومور ایجاد می‌کند به وجود می‌آید. سیستم ایمنی نرمال بدن، این تومور را به عنوان مهاجم تصور می‌کند. وقتی که این اتفاق می‌افتد، سیستم ایمنی با استفاده از آنتی‌بادی‌ها و لنفوسیت‌ها برای مقابله با این تومور، پاسخ دفاعی می‌دهد. نتیجه این است که سیستم ایمنی خود بیمار باعث خسارت جانبی به سیستم عصبی می‌شود که گاهی بسیار شدید است. در بسیاری از بیماران، آسیب‌ی که از سوی این پاسخ ایمنی

بهداشت



فهرستی از انواع بیماری‌های «نادر» در کشور

بچه‌های پروانه‌ای

فریده عنایتی

انجمن‌ها و بنیاد بیماری‌های نادر

طی چند سال گذشته بنیاد و انجمن‌هایی به وجود آمده تا بتوانند به این افراد کمک کنند. بنیاد بیماری‌های نادر برای افرادی که مبتلا به چنین بیماری‌هایی هستند اقداماتی انجام می‌دهد. افراد می‌توانند با مراجعه به این مرکز ثبت‌نام کنند و با مراکز درمانی خاص بیماری‌شان آشنا شوند. از اقدامات

این مرکز برگزاری همایش‌ها و تشکیل انجمن‌های خاص آن بیماری‌هاست. تشکیل انجمن بیماران EB از اقدامات این بنیاد است. در این انجمن حدود ۲۰۰ خانواده‌ای که بچه‌های پروانه‌ای دارند عضو هستند؛ خانواده‌هایی مانند خانواده‌های زهرا، محمطط‌ها و محمدرضا. ایسن خانواده‌ها هر چند وقت یکبار دور هم جمع می‌شوند.

ساعت ۱صباح است و خانواده‌ها با بچه‌های پروانه‌ای‌شان که بیشترشان هم پانسمان هستند کم‌کم برای جلسه حاضر می‌شوند. مریضه که ۴۰سال دارد و از ایسن بیماری رنج می‌برد و حالا در انجمن هم شرکت کرده و خود مجری جلسه است، می‌گوید: «این بیماری مسری نیست ولی چون پیداست و چهره زیبایی هم ندارد اصولاً برخورد خوبی با این بچه‌ها نمی‌شود. بچه‌های را داریم که چون در مدرسه همکلاسی‌هایشان چیزی از دست آنها نمی‌گیرند و از آنها دوری می‌کنند، دیگر به مدرسه نرفته‌اند».

بیماری بچه‌های پروانه‌ای در بعضی مواقع باعث مرگ آنها می‌شود. مریضه می‌گوید: «مادری، بچه پروانه‌ای را آورده بود تا یاد بگیرد که چگونه سدمه بیشتری به فرزندش نرزد. در طول مدتی که پانسمان‌های بچه را عوض می‌کردم گریه نمی‌کرد، روز بعد که پیگیر شدم فهمیدم که توی ریه‌اش تاول زده و همان باعث خفگی نوزاد شده است.»

مادر محمطط‌ها هم که در انجمن شرکت کرده، می‌گوید: «ین بیماری آنقدر ناشناخته است که خانواده‌ها و بیماران نمی‌دانند که باید چه کاری انجام دهند، حتی آزمایشگاه‌ها هم که می‌خواهند از دست بچه خون بگیرند کلی آسیب به آنها می‌زنند». مادر زهرا در حالی که به دیگر بچه‌های پروانه‌ای در جمع نگاه می‌کند، می‌گوید: «چه من که به دنیا آمد یاهایش پوست نداشت. اصلاً نمی‌توانستم زهرا را در آغوش بگیرم».

انواع بیماری‌های نادر

وضعیت سه دانشجو از یک خانواده را تصور کنید که بین ۱۹ تا ۲۳ سالگی دیگر نتوانستند از روی تخت بلند شوند. هنوز

۱۰ بیماری «نادر» اول دنیا

مترجم: الهام اکبری

شناخت‌نشد‌ای روی می‌دهد. برخی کارشناسان می‌گویند این بیماری به دلیل عفونت در دوران حاملگی پدیدار می‌شود و رشد جنین را تحت‌تاثیر قرار می‌دهد (عفونت داخل رحمی).

Neuromyelitis Optica (Devic’s disease) (Devic DD) شناخته شده است، اختلالی مزمن در بافت عصبی است که همراه با عفونت عصب بینایی و عفونت نخاع (myelitis) است. دو نوع از این بیماری وجود دارد. در نوع اول که شیوع کمتری دارد، حملاتی در فواصل زمانی کوتاه وجود دارد اما بعد از اولین حمله، عمدتاً تکرار می‌شود. درنوع دوم که شایع‌تر است، حملات تکراری رخ می‌دهد و فاصله بین حملات ممکن است هفته‌ها، ماه‌ها یا سال‌ها باشد.

Tardive Dyskinesia، اختلال عصبی حرکتی غیرارادی است که به دلیل استفاده از داروهای گیرنده دوپامین که جهت درمان مشکلات روانی یا گوارشی تجویز می‌شوند، ایجاد می‌شود. استفاده طولانی‌مدت این داروها باعث ایجاد اختلالات هیپوکیسمیال در منطقه‌ای از مغز به نام جسم مخطط می‌شود. این ابتلا به این بیماری در برخی از کسانی که چنین داروهایی را مصرف می‌کنند شناخته‌شده نیست. Tardive Dystonia نوع شدیدتر بیماریاری Tardive Dyskinesia است که حرکات چرخشی آهسته‌تری در گردن و ماهیچه‌های بدن وجود دارد. Landau Kleffner Syndrome سندروم Landau Kleffner (LKS)، باعث از دست دادن درک و بیان کلامی (آفازی) به دلیل اختلال شدید الکتروانسفالیک (EEG) است و اغلب منجر به تشنج می‌شود. نقص آنتی‌تریپسین ألفا-۱ (A1AD) اختلالی ارثی است که همراه با سطح پایین پروتئینی به نام آنتی‌تریپسین ألفا-۱ (A۱AD) در خون است. این نقص منجر به مستعد بودن شخص به ابتلا به انواع بیماری‌ها مخصوصاً امفیژما، بیماری

آرشیو

۷۵درصد از بیماران نادر را کودکان تشکیل می‌دهند

■ ۱۷اسفند ۱۳۹۰ایرنا: مدیرعامل بنیاد بیماری‌های نادر گفت: ۷۵درصد از مبتلایان به بیماری‌های نادر را کودکان تشکیل می‌دهند. علی داوودی‌ان به مناسبت روز جهانی بیماری‌های نادر (نهم اسفند) افزود: بیماری‌های نادر به بیماری‌هایی اطلاق می‌شود که دارای فراوانی کمتر از پنج نفر در ۱۰ هزار نفر است. وی گفت: به علت میزان شیوع کم این نوع بیماری‌ها در جامعه، تشخیص آنها نیز به سختی امکان‌پذیر است. داوودی‌ان ادامه داد: این بیماری‌ها به تدریج، باعث ناتوانی فرد در انجام فعالیت‌های شخصی می‌شوند و استقلال فردی این بیماران را از بیسن می‌برند. وی با بیان اینکه ۱۵هزار نفر که مبتلا به بیماری‌های نادر هستند، در کشور شناسایی شده‌اند، گفت: این بیماری در اندام‌های مختلف مانند مغز و اعصاب، عضلات، استخوان‌ها، چشم، پوست، گوش، دستگاه گوش‌وش و اندام‌های داخلی بروز می‌کند. داوودی‌ان ادامه داد: این در حالی است که بیماری‌های پوستی و عصبی عضلانی در بیماری‌های نادر شایع‌تر است که از جمله آنها می‌توان به بیماری پوستی (EB) اشاره کرد.

شناسایی ۵۸بیماری نادر در کشور

■ ۲۷ شهریور ۱۳۹۰: علی داوودی‌بان با بیان اینکه تاکنون صدهزار نفر در کشور عضو کارت سلامت نادر شدند، یادآور شد: تعداد بیماران نادر در کشور روبه افزایش است. وی عصر شنبه در جلسه کارگروه سلامت و امنیت غذایی مارندران در ساری افزود: این اطلسس که حاوی اطلاعات نامسمی بیماری‌های نادر کشور بوده تا تیرماه اسمال با همکاری دانشگاه علوم پزشکی مارندران چاپ می‌شود. وی خاطرنشان کرد: تاکنون ۵۸ نوع بیماری نادر در کشور شناسایی شده است و شش تا هشت‌هزار نوع بیماری نادر در جهان وجود دارد. مدیرعامل بنیاد بیماری‌های نادر کشور با اشاره به اینکه این بنیاد در حال تولید کارت سلامت نادر در کشور است، تصریح کرد: بیمارانی که دارند این کارت ششوند، می‌توانند از تخفیفات ویژه خدمات بیمه ایران و هتل‌های کشور برخوردار شوند.وی با بیان اینکه تاکنون صدهزار نفر در کشور عضو کارت سلامت نادر شدند، یادآور شد: تعداد بیماران نادر در کشور روبه افزایش است.

بیماری‌های نادر در ایران فاقد بانک جامع اطلاعاتی است

■ ۲۷ بهمن ۱۳۹۰سلامت نیوز: دبیر همایش علمی روز جهانی بیماری‌های نادر با اشاره به نبود اطلاعات کافی درخصوص آمار و وضعیت بیماری‌های نادر در کشور، افزود: باید در زمینه مبتلایان این بیماری‌ها همانند بیماری‌هایی مثل تالاسمی و موقیلی، بانک اطلاعاتی کاملی در کشور جمع‌آوری شده و برنامه‌های ویژه‌ای برای حمایت از این بیماران اجرا شود. غلام‌رضا زمانی خاطرنشان کرد: بیماری‌های نادر به بیماری‌هایی اطلاق می‌شود که میزان فراوانی آنها کمتر از یک نفر در هر ۱۰هزار نفر است. تاکنون حدود هفت‌هزار بیماری نادر در دنیا شناسایی شده‌اند که به دلیل شیوع پایین این بیماری‌ها که عمدتاً مزمن، پیشرفت‌کننده و حاد ششونده هستند، تشخیص و درمان آنها با دشواری‌های زیادی مواجه است. عضو هیات علمی دانشگاه علوم پزشکی تهران تصریح کرد: با توجه به چالش‌ها و مسایل خاص بیماری‌های نادر و اهمیت اطلاع‌رسانی و تبادل‌نظر جامعه پزشکی در این خصوص روز ۲۹ فوریه (نهم اسفند) به عنوان روز جهانی بیماری‌های نادر در سطح بین‌المللی گرامی داشته می‌شود.

هزینه سنگین درمان بیماران نادر تحت پوشش بیمه نیست

■ پنجم مهر اسفند ۱۳۹۰: عضو هیات‌مدیره بنیاد بیماری‌های نادر گفت: هزینه سنگین درمان بیماری‌های نادر تحت‌پوشش بیمه نیست و در حال رازینی با وزارت بهداشت برای بیمه ایسن بیماران هستیم. حمیدرضااراک‌ری در آستانه همایش روزجهانی بیماری‌های نادر اظهار داشت: مسوولان مربوطه در وزارت بهداشت حتی ابراز تمایل کرده‌اند که مراکزی را به طور ویژه به این بیماران اختصاص دهند اما هنوز در این زمینه به جمع‌بندی نهایی نرسیده‌ایم. وی تصریح کرد: حدود ۱۰ تا ۱۲هزار بیماری نادر در ایران شناخته شده اما بنیاد بیماری‌های نادر تنها توانسته است، روی ۴۰ تا ۵۰نوع از این بیماری‌ها که در کشور شایع‌تر است، کار کند. عضو هیات‌مدیره بنیاد بیماری‌های نادر افزود: بیماری‌های نادر در اندام‌های مختلف مانند مغز و اعصاب، عضلات، استخوان‌ها، چشم، پوست، گوش و حلق و بینی، اندام‌های داخلی و دستگاه گوارش بروز می‌کنند. اما بیماری‌های پوستی و عصبی عضلانی شایع‌تر هستند که از جمله آنها می‌توان به (EB) و دیستروفی اشاره کرد.

ادراکی درسراة محدودیت بیماری‌های نادر شناسایی شده در ایران گفت: بسیاری از پزشکان اطلاع ندارند که می‌توانند بیماران نادر را به سبایت بنیاد بیماری‌های نادر معرفی کنند. بنابراین ما در حال حاضر نمی‌توانیم درباره تعداد و انواع ناشناخته این بیماری در ایران اظهارنظر کنیم. البته پزشکان ایرانی از تخصص کافی برخوردار هستند اما اطلاعات لازم را درباره راه‌های معرفی این بیماران به بنیاد، آموزش آنها و نحوه برخورد با بیماری‌های نادر و خدمات تشخیصی درمانی و توانبخشی بنیاد بیماری‌های نادر ندارند.