

ایجاد نظام ملی شناسایی، ثبت و تامین نیازهای بیماران آتاکسی فردریش در ایران

ارائه شده توسط انجمن آتاکسی فردریش ایران

مراجع رسمی بررسی و اقدام :

وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی کشور

وزارت کشور

سازمان غذا و دارو

معاونت درمان و پژوهشی دانشگاه علوم پزشکی کشور

سازمان بهزیستی کشور.

مقدمه

آتاكسى فردریش يك بیماری ژنتیكى نادر و پیشرونده است كه در اثر جهش در ژن FXN و كاهش تولید پروتئین فراتاكسین {۱} ایجاد می‌شود.

این بیماری به صورت اتوزومی مغلوب به ارث می‌رسد كه می‌بایست هر دو والد ناقل بیماری باشند و غالباً از دوران كودكى یا نوجوانی (۶ تا ۱۸ سال) آغاز می‌شود.

كاهش فراتاكسین باعث آسیب تدریجی سلول‌های عصبی و عضلانی و اختلال در انتقال پیام‌های عصبی می‌گردد. در نتیجه، بیماران به مرور با مشکلاتی در تعادل، راه رفتن، هماهنگی حرکات و گفتار مواجه می‌شوند و گاهی نیز دچار عوارض قلبی می‌گردند.

پیشرفت بیماری می‌تواند توانایی انجام فعالیت‌های روزمره را كاهش داده و نیاز به مراقبت و توانبخشی مستمر را افزایش دهد. همچنین این وضعیت چالش‌های درمانی، اجتماعی، تحصیلی و شغلی متعددی برای بیماران و خانواده‌های آنان ایجاد می‌كند.

علائم و چالشهای بیمار و خانواده

آتاكسى فردریش پیشرونده است كه به تدریج باعث اختلال در تعادل، راه رفتن، هماهنگی حرکات، گفتار و قدرت عضلات می‌شود و کیفیت زندگی بیماران را تحت تأثیر قرار می‌دهد. این بیماری می‌تواند با عوارضی مانند مشکلات قلبی، دیابت و ناهنجاری‌های اسکلتی نیز همراه باشد.

چالش‌ها

نبود رجیستری ملی و آمار رسمی بیماران
دشواری دسترسی به آزمایش‌های ژنتیکی تخصصی
هزینه بالای مراقبت‌های درمانی و توانبخشی
نبود پوشش بیمه‌ای کافی برای خدمات مورد نیاز بیماران
محدودیت دسترسی به داروها و درمان‌های نوین
نبود مراکز تخصصی جامع برای پیگیری بیماران آتاکسی
عدم آگاهی کافی جامعه پزشکی و عموم مردم نسبت به بیماری

وضعیت داروها و ژن‌درمانیهای موجود در جهان

◆ داروی خوراکی *Skyclarys (Omaveloxolone)* نخستین درمان
تأییدشده برای این بیماری است که می‌تواند روند پیشرفت علائم را کند کرده و
عملکرد حرکتی بیماران را بهبود بخشد. {۲}

◆ علاوه بر آن، درمان‌های نوین با هدف رفع علت اصلی بیماری در حال توسعه
هستند. یکی از مهم‌ترین این درمان‌ها، *Nomlabofusp (CTI-1601)* است که
به صورت تزریقی تجویز شده و با رساندن پروتئین فراتاکسین به سلول‌ها، مستقیماً
کمبود اصلی ایجادکننده بیماری را هدف قرار می‌دهد. نتایج مطالعات بالینی نشان
داده‌اند که این روش می‌تواند سطح فراتاکسین را به میزان قابل توجهی افزایش دهد

و از امیدبخش‌ترین درمان‌های در حال بررسی برای آتاکسی فردریش محسوب می‌شود. {۳}

◆ یکی دیگر از گزینه‌های امیدوارکننده داروی *DT-216P2* یکی از درمان‌های نوین در حال تحقیق برای آتاکسی فردریش است که با هدف افزایش تولید پروتئین فراتاکسین طراحی شده است. نتایج اولیه مطالعات، افزایش سطح فراتاکسین و بهبود برخی علائم بیماری را نشان داده است. {۴}

◆ و داروهایی نظیر Vatiquinone، Leriglitzone و سایر درمانهای هدفمند در مراحل مختلف تحقیق و کارآزمایی بالینی قرار دارند. {۵،۶}

◆ همچنین چندین پروژه *ژن‌درمانی* در ایالات متحده و اروپا در مراحل مختلف کارآزمایی بالینی قرار دارند که هدف آنها اصلاح یا جبران نقص ژن FXN است. پیشرفت سریع این تحقیقات نشان می‌دهد که بیماران مبتلا به آتاکسی فردریش در آستانه ورود به عصر درمان‌های هدفمند قرار گرفته‌اند. {۷}

هزینه‌های دارو و امور کمک درمانی

بیماران مبتلا به آتاکسی فردریش با هزینه‌های سنگین و مستمر تشخیص، درمان و توانبخشی مواجه هستند.

هزینه هایی که در ادامه بیان می شود بر اساس استعلام از مراکز مربوطه در سال ۱۴۰۴ می باشد که این اعداد در سال ۱۴۰۵ از ۷۰ تا ۱۰۰ درصد افزایش داشته اند.

هزینه آزمایش ژنتیک برای تشخیص قطعی بیماری حدود ۱۰ تا ۲۰ میلیون تومان برآورد می شود.

خدمات توانبخشی شامل فیزیوتراپی و کاردرمانی نیز بسته به مرکز درمانی، بین ۴۰۰ هزار تا ۱ میلیون و ۵۰۰ هزار تومان برای هر جلسه هزینه دارد و بیماران به این خدمات به صورت مداوم نیاز دارند.

همچنین تهیه وسایل کمک حرکتی و توانبخشی مانند واکر، ویلچر ساده و ویلچر برقی، هزینه ای بین ۲ تا بیش از ۲۰۰ میلیون تومان در بر دارد.

مصرف مکمل هایی مانند کوآنزیم Q10 و ویتامین های مورد نیاز نیز ماهانه حدود ۱,۵ تا ۷ میلیون تومان هزینه ایجاد می کند.

علاوه بر این، برخی داروهای تخصصی مانند ایدبنون هزینه بالایی داشته و در ایران به راحتی در دسترس نیستند. {۸}

* داروی « اسکای کلاریس » نیز به عنوان نخستین داروی تأیید شده توسط FDA برای آتاکسی فردریش، هزینه ای بسیار سنگین داشته و دسترسی به آن برای بیماران ایران امکان پذیر نیست. واردات و در دسترس قرار گرفتن اسکای کلاریس نیازمند حمایت وزارت بهداشت و سازمان های مربوطه است. {۹}

پراکندگی بیماران موجود در ایران

در حال حاضر هیچ آمار رسمی و جامعی از تعداد بیماران آتاکسی فریدریش در ایران وجود ندارد و رجیستری ملی مشخصی برای ثبت و پایش این بیماران در دسترس نیست. به همین دلیل برنامه‌ریزی برای تأمین دارو، خدمات درمانی، توانبخشی و حمایت‌های بیمه‌ای با دشواری روبه‌رو است.

انجمن بیماران آتاکسی فریدریش ایران به صورت داوطلبانه و مستقل تاکنون موفق به شناسایی و ثبت اطلاعات ۱۹۵ بیمار مبتلا شده است. این اطلاعات شامل مشخصات هویتی، کد ملی و راه‌های ارتباطی بیماران است.

با توجه به محدودیت‌های موجود در شناسایی بیماران، نبود نظام ثبت ملی و احتمال وجود بیماران تشخیص داده نشده، این تعداد نمی‌تواند بیانگر کل مبتلایان کشور باشد و صرفاً بخشی از جامعه بیماران را نشان می‌دهد.

برآورد تعداد بیماران در کشور

مطالعات بین‌المللی شیوع آتاکسی فریدریش را حدود یک نفر در هر ۵۰ هزار نفر جمعیت گزارش کرده‌اند. با در نظر گرفتن جمعیت ایران، می‌توان تخمین زد که تعداد مبتلایان بالقوه در کشور ممکن است بین ۱۰۰۰ تا ۲۰۰۰ نفر باشد.

البته به دلیل تفاوت‌های ژنتیکی، ازدواج‌های فAMILI در برخی مناطق و نبود مطالعات اپیدمیولوژیک گسترده در ایران، تعیین تعداد دقیق بیماران نیازمند بررسی رسمی توسط وزارت بهداشت است.

پیامدهای نبود آمار رسمی

نبود بانک اطلاعاتی ملی باعث شده است که تعداد واقعی بیماران، پراکندگی جغرافیایی آنان، نیازهای درمانی و وضعیت دسترسی آنان به خدمات سلامت به طور دقیق مشخص نباشد. این موضوع برنامه‌ریزی مؤثر برای حمایت از بیماران را با مشکل مواجه کرده است.

عدم آگاهی جامعه و خانواده در مواجهه با بیمار و بیماری

عدم آگاهی کافی جامعه و حتی برخی خانواده‌ها نسبت به آتاکسی فردریش می‌تواند پیامدهای روانشناختی قابل توجهی برای بیمار به همراه داشته باشد. و این مسأله یکی از مهم‌ترین چالش‌های روانی و اجتماعی بیماران مبتلا به این بیماری است. بسیاری از افراد به دلیل ناآشنایی با ماهیت بیماری، علائم آن را با تنبلی، کم‌کاری، ضعف اراده یا ناتوانی ذهنی اشتباه می‌گیرند، در حالی که آتاکسی فردریش یک بیماری عصبی-ژنتیکی پیشرونده است که بر توانایی‌های حرکتی و جسمی فرد تأثیر می‌گذارد. این

سوءبرداشت‌ها اغلب منجر به سرزنش، مقایسه با دیگران، انتظارات غیرواقع‌بینانه و قضاوت‌های نادرست می‌شود.

از سوی دیگر، نگاه‌های خیره، ترحم افراطی، دلسوزی‌های آزاردهنده، برچسب‌زنی و رفتارهای تبعیض‌آمیز از جمله تجربه‌های رایج بیماران در محیط‌های اجتماعی است. از دیدگاه روانشناسی، این رفتارها می‌توانند احساس متفاوت بودن، شرم، طردشدگی و کاهش عزت‌نفس را در فرد تقویت کنند.

مطالعات روانشناختی نشان می‌دهند که تجربه مکرر انگ اجتماعی (Stigma) و تبعیض می‌تواند خطر افسردگی، انزوای اجتماعی و کاهش کیفیت زندگی را افزایش دهد.

همچنین زمانی که بیمار احساس کند دیگران او را صرفاً از دریچه بیماری می‌بینند و توانایی‌ها، استعدادها و شخصیت او نادیده گرفته می‌شود، احساس بی‌ارزشی و ناامیدی در وی تشدید خواهد شد. در مقابل، آگاهی خانواده‌ها و جامعه، پذیرش محدودیت‌ها و توانمندی‌های بیمار، احترام به استقلال فردی و ارائه حمایت آگاهانه می‌تواند نقش بسیار مؤثری در حفظ سلامت روان، افزایش مشارکت اجتماعی، تقویت انگیزه و بهبود کیفیت زندگی بیماران مبتلا به آتاکسی فردریش داشته باشد.

ضرورت و اهمیت تاسیس انجمن

با توجه به نادر بودن بیماری آتاکسی فردریش و نیازهای گسترده درمانی، توانبخشی، روانشناختی و اجتماعی بیماران، تأسیس یک انجمن تخصصی برای این گروه از بیماران از اهمیت ویژه‌ای برخوردار است.

انجمن می‌تواند به عنوان یک نهاد مردمی و تخصصی، نقش مؤثری در شناسایی و ساماندهی بیماران، ایجاد بانک اطلاعاتی، افزایش آگاهی عمومی و پیگیری مطالبات درمانی و اجتماعی آنان ایفا کند.

همچنین این انجمن زمینه ارتباط میان بیماران، خانواده‌ها، پزشکان، مراکز درمانی، پژوهشگران و خیرین را فراهم می‌سازد.

حمایت از دسترسی بیماران به خدمات درمانی، توانبخشی و داروها، برگزاری برنامه‌های آموزشی و روانشناختی و کمک به کاهش بار اقتصادی و عاطفی خانواده‌ها از دیگر کارکردهای مهم انجمن است. {۱۰}

وجود یک انجمن رسمی و فعال می‌تواند صدای واحد بیماران آتاکسی فردریش در تعامل با نهادهای دولتی و سیاست‌گذاران باشد و نقش مؤثری در ارتقای کیفیت زندگی و افزایش امید به آینده در این جامعه ایفا نماید.

ضرورت حمایت نهادهای دولتی

حمایت از بیماران مبتلا به آتاکسی فردریش، علاوه بر جنبه‌های انسانی و اخلاقی، از منظر قانونی نیز از وظایف نهادهای حاکمیتی محسوب می‌شود.

بر اساس قانون اساسی جمهوری اسلامی ایران، دولت موظف است زمینه برخورداری آحاد جامعه از خدمات بهداشتی، درمانی و تأمین اجتماعی را فراهم کند. {۱۱}

همچنین با توجه به نادر، مزمن و ناتوان‌کننده بودن آتاکسی فردریش، حمایت از دسترسی بیماران به خدمات درمانی، توانبخشی، داروهای تخصصی و امکانات حمایتی در راستای تحقق عدالت در سلامت و حمایت از حقوق افراد دارای معلولیت و بیماران خاص ضروری است. {۱۲}

از این رو، مشارکت و حمایت نهادهای دولتی می‌تواند نقش مؤثری در کاهش بار بیماری، ارتقای کیفیت زندگی بیماران و تحقق حقوق قانونی آنان داشته باشد.

درخواست و جمع‌بندی

آتاکسی فردریش یک بیماری ژنتیکی نادر، پیشرونده و ناتوان‌کننده است که علاوه بر ایجاد مشکلات جسمی، پیامدهای گسترده روانی، اجتماعی و اقتصادی برای بیماران و خانواده‌های آنان به همراه دارد.

هزینه‌های سنگین درمان، توانبخشی، تجهیزات کمک‌حرکتی و دسترسی محدود به داروهای نوین، کیفیت زندگی بیماران را به شدت تحت تأثیر قرار داده است. از سوی دیگر، نبود آگاهی کافی در جامعه و کمبود حمایت‌های تخصصی، چالش‌های این بیماران را دوچندان می‌کند.

درخواست‌های انجمن بیماران آتاکسی فریدریش ایران

۱. ایجاد رجیستری ملی بیماران آتاکسی فریدریش و سایر آتاکسی‌های ارثی.
۲. شناسایی و ثبت بیماران از طریق دانشگاه‌های علوم پزشکی سراسر کشور.
۳. همکاری رسمی وزارت بهداشت با انجمن بیماران آتاکسی فریدریش ایران برای تکمیل بانک اطلاعاتی بیماران.
۴. حمایت از واردات و تأمین داروها و درمان‌های مورد نیاز بیماران.
۵. پوشش بیمه‌ای مناسب برای آزمایش‌های ژنتیکی، خدمات توانبخشی و تجهیزات کمک‌حرکتی.
۶. تشکیل کارگروه تخصصی بیماری‌های آتاکسی در وزارت بهداشت.
۷. حمایت از پژوهش‌های ملی برای تعیین شیوع و پراکندگی بیماری در ایران.

امید است با همکاری وزارت بهداشت، سازمان غذا و دارو، سازمان بهزیستی، کمیسیون بهداشت و درمان مجلس شورای اسلامی و سایر نهادهای ذی‌ربط، گام‌های مؤثری در جهت بهبود کیفیت زندگی بیماران، کاهش رنج خانواده‌ها و افزایش امید به آینده در جامعه آتاکسی فریدریش کشور برداشته شود.

فهرست منابع

- ۱ . Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA). Research and Clinical Trials
- ◆ Bidichandani SI, Delatycki MB, Napierala M. Friedreich Ataxia. GeneReviews. University of Washington, Seattle; Updated 2025
- ◆ National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). Friedreich Ataxia Fact Sheet
- ۲ . U.S. Food and Drug Administration (FDA). Skyclarys (Omaveloxolone) Approval for Friedreich's Ataxia. 2023
- ◆ Lynch DR, Chin MP, Delatycki MB, et al. Safety and Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich Ataxia (MOXIe Study). Annals of Neurology. 2021
- ۳ . Larimar Therapeutics. Nomlabofusp (CTI-1601) Clinical Development Program for Friedreich's Ataxia. Clinical Trial Reports and Company Updates, 2024–2025
- ۴ . Design Therapeutics. DT-216P2 / DT-216 Clinical Development Program for Friedreich's Ataxia. Corporate Reports and Scientific Presentations, 2024–2025
- ۵ . Minoryx Therapeutics. Leriglitazone Development Program for Friedreich's Ataxia. Clinical and Scientific Updates, 2024–2025
- ۶ . PTC Therapeutics. Vatiquinone Program in Friedreich's Ataxia. Clinical Development Updates, 2024–2025

۷ . National Ataxia Foundation (NAF). Friedreich's Ataxia Research Pipeline and Emerging Therapies. Updated 2025

Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA). Drug Development Pipeline for Friedreich Ataxia. Updated 2025

۸ . World Health Organization. Rehabilitation 2030: A Call for Action. Geneva: WHO; 2023

◆ قانون اساسی جمهوری اسلامی ایران، اصل ۲۹ (حق برخورداری از تأمین اجتماعی و خدمات درمانی).

◆ قانون حمایت از حقوق افراد دارای معلولیت مصوب ۱۳۹۶، مواد مرتبط با خدمات درمانی، توانبخشی و حمایت‌های اجتماعی

۹ . U.S. Food and Drug Administration (FDA). Skyclarys (Omaveloxolone) Prescribing Information. Silver Spring, MD: FDA; 2023

۱۰ . World Health Organization (WHO). Community Engagement and Patient Organizations in Health Systems Strengthening. Geneva: WHO

◆ EURORDIS – Rare Diseases Europe. The Role of Patient Organisations in Rare Disease Care, Advocacy and Research. 2024

◆ National Organization for Rare Disorders (NORD). Patient Advocacy Organizations and Their Impact on Rare Disease Communities. Updated 2024

۱۱ . قانون اساسی جمهوری اسلامی ایران:

◆ اصل ۲۹: برخورداری از تأمین اجتماعی، خدمات بهداشتی و درمانی حق همگانی است و دولت موظف به تأمین آن می‌باشد.

❖ اصل ۴۳: تأمین نیازهای اساسی از جمله بهداشت و درمان از وظایف دولت است.

❖ قانون حمایت از حقوق افراد دارای معلولیت مصوب ۱۳۹۶ مجلس شورای اسلامی، به‌ویژه مواد مربوط به دسترسی به خدمات درمانی، توانبخشی، حمایت‌های اجتماعی و مناسب‌سازی.

❖ قانون احکام دائمی برنامه‌های توسعه کشور مواد مرتبط با حمایت از بیماران خاص، صعب‌العلاج و توسعه عدالت در سلامت.

❖ سند ملی بیماری‌های نادر جمهوری اسلامی ایران وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی.

۱۲ . United Nations Convention on the Rights of Persons with Disabilities (CRPD), 2006

مواد ۲۵ و ۲۶ مربوط به حق دسترسی به خدمات سلامت و توانبخشی برای افراد دارای معلولیت.