भारत के दुर्लभ एवं अनाथ रोग समुदाय की ओर से एक याचिका

अनगिनत: भारत को अपने दुर्लभ रोगियों को क्यों खोजना, पहचानना और उनकी देखभाल करनी चाहिए

दुर्लभ रोग केवल अलग-अलग देखने पर ही दुर्लभ हैं। मिलाकर, 7,000 से अधिक ऐसे रोग हर दस से बीस में से लगभग एक व्यक्ति को प्रभावित करते हैं। भारत में इसका अर्थ है करोड़ों नागरिक, जिनमें अधिकांश बच्चे हैं, और जिनमें से अधिकांश का कभी निदान ही नहीं हुआ। यह उन्हें गिनने की एक विनती है, क्योंकि कोई देश उन लोगों की देखभाल नहीं कर सकता जिन्हें वह देखने से इनकार करता है।

भारत सरकार को, केंद्रीय स्वास्थ्य एवं परिवार कल्याण मंत्रालय, स्वास्थ्य अनुसंधान विभाग, तथा राज्य सरकारों के ध्यानार्थ प्रस्तुत। भारत के दुर्लभ-रोग रोगी संगठनों, चिकित्सकों, आनुवंशिकीविदों तथा अंतरराष्ट्रीय सहयोगियों के साथ तैयार किया गया, और उनके द्वारा सह-हस्ताक्षरित किया जाना है।

परिचय: एक समस्या जो अपनी ही परिभाषा में छिपी है

किसी रोग को "दुर्लभ" तब कहा जाता है जब बहुत कम लोगों को वह होता है। इस एक शब्द ने अत्यधिक हानि पहुँचाई है। यह हर स्थिति को किसी और की समस्या जैसा, चिकित्सा के सुदूर किनारे की एक जिज्ञासा जैसा बना देता है। सच्चाई इसके विपरीत है। दुर्लभ रोग इतने अधिक हैं कि मिलाकर वे सामान्य हैं। विश्व स्वास्थ्य संगठन (WHO) अब मानता है कि दुनिया भर में 30 करोड़ से अधिक लोग किसी दुर्लभ रोग के साथ जी रहे हैं, कि ऐसे 7,000 से अधिक रोग हैं, और कि इनमें से लगभग 70 प्रतिशत बचपन में ही शुरू हो जाते हैं।[1,2,3] इनमें से लगभग 95 प्रतिशत रोगों की आज भी ऐसी कोई दवा नहीं है जो रोग का ही उपचार करे।[4,8]

भारत ने कभी नहीं मापा कि उसके अपने कितने लोग प्रभावित हैं। भारत के लिए इस्तेमाल होने वाला हर आँकड़ा पश्चिम में हुए अध्ययनों से उधार लिया गया है।[3] ज्ञान की यही कमी इस दस्तावेज़ का सबसे महत्वपूर्ण तथ्य है, और यही कारण है कि हम यह लिख रहे हैं।

समस्या, स्पष्ट शब्दों में

जब किसी रोग की गिनती नहीं होती, तो तीन बातें होती हैं, और तीनों जानलेवा हैं। पहली: चिकित्सकों को यह पहचानने का प्रशिक्षण नहीं मिलता जिसे उन्हें "अत्यंत दुर्लभ" बताया गया है, इसलिए वर्षों तक बच्चों का गलत निदान होता रहता है। दूसरी: सरकारें ऐसी आबादी के लिए सेवाएँ, जाँच या बजट की योजना नहीं बना सकतीं जिसका आकार ही अज्ञात है। तीसरी: परिवार अकेले रह जाते हैं, प्रायः कर्ज़ में डूबकर, अपने बच्चे की पीड़ा का नाम खोजते हुए। भारत में भी, दुनिया भर के रोगियों की तरह, किसी रोग की पहचान होने से पहले वर्षों बीत सकते हैं और कई चिकित्सकों के चक्कर लग सकते हैं।[9,10] उपचार-योग्य रोग वाले बच्चे के लिए, ये खोए हुए वर्ष पूरे जीवन और असमय मृत्यु के बीच का अंतर होते हैं।

भारत की वर्तमान स्थिति

भारत ने वास्तविक पहले कदम उठाए हैं, और वे सराहना के योग्य हैं। दुर्लभ रोगों हेतु राष्ट्रीय नीति, 2021 ने एक ढाँचा बनाया, 63 रोगों को सहायता के लिए चिन्हित किया, और प्रति रोगी ₹50 लाख तक की वित्तीय सहायता निर्धारित की।[11] सरकारी उत्कृष्टता केंद्रों की संख्या 8 से बढ़कर 15 हो गई है, जिनमें अब बिहार का AIIMS पटना भी शामिल है।[12] भारत ने एक राष्ट्रीय रजिस्ट्री बनाई है जिसमें 15,369 रोगी पंजीकृत हुए हैं।[14]

फिर भी यह व्यवस्था लगभग किसी तक नहीं पहुँचती। नीति के पहले वर्षों में केवल 1,118 रोगियों को इसके तहत उपचार-सहायता मिली।[13] वित्त वर्ष 2025-26 में, दुर्लभ-रोग उपचार के लिए रखे गए लगभग ₹299 करोड़ में से केवल लगभग ₹31 करोड़ खर्च हुए, और लगभग ₹271 करोड़ बिना खर्च हुए वापस लौट जाने की स्थिति में थे।[15] दिल्ली उच्च न्यायालय द्वारा आदेशित बड़ा कोष न्यायालयों में अटका है और अभी रोगियों तक नहीं पहुँच रहा।[16] पैसा पहली समस्या नहीं है। पहली समस्या यह है कि हमने रोगियों को खोजा ही नहीं। जीवन बचाने के लिए रखा गया धन खज़ाने में वापस जा रहा है, जबकि बच्चे प्रतीक्षा करते-करते दम तोड़ रहे हैं।

अनुमानित आँकड़े, और वे आपत्तियाँ जो हम सुनते हैं

3.5 से 5.9 प्रतिशत की विश्व-स्वीकृत दर को हमारी जनसंख्या पर लागू करें तो लगभग 7 से 10 करोड़ भारतीय किसी दुर्लभ रोग के साथ जी रहे हैं।[3] यह संख्या अविश्वास पैदा करती है, इसलिए यहाँ वे आपत्तियाँ हैं जो हम सुनते हैं, और उनके हमारे उत्तर।

"यह असंभव है कि 10 करोड़ भारतीयों को दुर्लभ रोग हों।" यह वही दर है जिसके साथ पूरी दुनिया जीती है; अमेरिका, जो गिनती करता है, वहाँ 10 में से 1 व्यक्ति में यह पाया जाता है।[4,5] भारत की कम गिनती यह मापती है कि हम कितना कम देखते हैं, यह नहीं कि कितने कम बीमार हैं; और समुदायों के भीतर विवाह यहाँ आनुवंशिक रोगों की संभावना बढ़ाते हैं।

"अमेरिका भारत से अलग है।" अंतर यह है कि भारत अपने रोगियों की न तो जाँच करता है और न ही पंजीकरण, इसलिए उन्हें देख नहीं पाता। जिस कैंसर की कोई जाँच ही न करे, वह फिर भी कैंसर है।

"भारत सामान्य रोगों को नहीं सँभाल पाता, तो दुर्लभ रोगों के पीछे क्यों पड़ें?" जो साधन दुर्लभ रोगों को खोजते हैं (नवजात जाँच, आनुवंशिक परीक्षण, रजिस्ट्री) वे सभी की देखभाल को मज़बूत करते हैं, और कई दुर्लभ रोग असल में गलत निदान किए गए सामान्य रोग ही होते हैं।

"यदि हम उन्हें खोज लें, तो उनका इलाज कौन करेगा और भुगतान कौन करेगा?" अधिकांश आम दुर्लभ रोग उपचार-योग्य हैं, कई तो सस्ते में, और समय पर निदान उन वर्षों की गलत जाँचों और आपातकालों से कहीं सस्ता है जो एक छूटे हुए निदान के बाद आते हैं।[4] फ़ीनाइलकीटोन्यूरिया की जन्म-जाँच बहुत कम खर्च में जीवन भर की विकलांगता रोक देती है।

"यदि वे अधिक जिएँगे, तो जनसंख्या बढ़ेगी।" ये अधिकांशतः बच्चे हैं। किसी राष्ट्र की परख इस बात से होती है कि वह अपने सबसे कमज़ोर लोगों की रक्षा करता है या नहीं, इस बात से नहीं कि वे उसे असुविधाजनक लगते हैं या नहीं।

यह खाई, और हमारी माँग

सबसे गहरी खाई इस बात के बीच है जो हम मानते हैं और जो हम जानते हैं: हम एक राष्ट्रीय नीति ऐसे आँकड़े पर चला रहे हैं जिसे किसी ने मापा ही नहीं। भारत पहले ही सिद्ध कर चुका है कि वह राष्ट्रीय स्तर पर स्वास्थ्य को माप सकता है: ICMR-INDIAB अध्ययन ने 31 राज्यों और केंद्र-शासित प्रदेशों में यह किया।[19] उस सामर्थ्य को कभी दुर्लभ रोगों की ओर मोड़ा ही नहीं गया। हम तीन बातें माँगते हैं।

एक, उन्हें गिनें। भारत का पहला जनसंख्या-आधारित, बहु-केंद्रीय अध्ययन कि कितने भारतीय दुर्लभ रोगों के साथ जीते हैं, विभिन्न क्षेत्रों, भाषाओं और आय-वर्गों में, आनुवंशिक पुष्टि के साथ और एक ऐसी रजिस्ट्री के साथ जो ICMR की राष्ट्रीय रजिस्ट्री (NRROID) को पोषित और सुदृढ़ करे, न कि समानांतर रजिस्ट्री खड़ी करे।

दो, उन तक पहुँचें। एक राष्ट्रीय, AI-सहायता प्राप्त आभासी (वर्चुअल) उत्कृष्टता केंद्र जो 15 भौतिक केंद्रों की पहुँच मौजूदा आयुष्मान आरोग्य मंदिर प्राथमिक-देखभाल नेटवर्क और ABDM डिजिटल-स्वास्थ्य ढाँचे के माध्यम से हर ज़िले तक बढ़ाए: अग्रिम-पंक्ति के चिकित्सकों को चेतावनी-संकेत पहचानने में सहायता करे, परिवारों को निकटतम विशेषज्ञ तक पहुँचाए, और देखभालकर्ताओं को उनकी अपनी भाषा में सहारा दे। यह चिकित्सकों का स्थान लेने के बजाय उनका सहयोग करता है, और स्वयं न तो निदान करता है और न ही दवा लिखता है।

तीन, जो प्रतिबद्ध है उसे खर्च करें। उस अड़चन को दूर करें जो धन को रोगियों तक पहुँचने से रोकती है, और वह यह है कि रोगियों को कभी खोजा ही नहीं गया।

> **एक पंक्ति में हमारी माँग।** भारत के दुर्लभ-रोग रोगियों को गिनें, और मौजूदा राष्ट्रीय ढाँचे (जाँच, डिजिटल और रजिस्ट्री अवसंरचना, तथा उपचार हेतु दुर्लभ रोगों की राष्ट्रीय नीति का कोष, न कि आयुष्मान भारत बीमा की सीमा) पर पहचान, सहायता और उपचार ऐसा बनाएँ जो हर ज़िले तक पहुँचे, ताकि पहले से आवंटित धन बच्चों के प्रतीक्षा में दम तोड़ते रहने के बीच वापस लौटना बंद कर दे।

संदर्भ एवं स्रोत

दो-पृष्ठीय सारांश का हर आँकड़ा किसी सरकारी अभिलेख, अंतर-सरकारी संस्था, या सहकर्मी-समीक्षित शोध से लिया गया है। पैरवी-आधारित अनुमानों को वैसा ही चिह्नित किया गया है। स्रोतों की समीक्षा 6 अगस्त 2026 को की गई। (संदर्भ मूल अंग्रेज़ी में रखे गए हैं।)

1. **World Health Organization.** Resolution WHA78.11, "Rare diseases," adopted by the 78th World Health Assembly, 24 May 2025. Recognizes over 300 million people living with more than 7,000 rare diseases, about 70 percent beginning in childhood, and mandates a Global Action Plan.
2. **United Nations General Assembly.** Resolution A/RES/76/132, "Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families," adopted 16 December 2021. Cites an estimated 300 million persons worldwide.
3. **Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al.** "Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database." European Journal of Human Genetics 2020;28(2):165-173. Point prevalence 3.5 to 5.9 percent; about 72 percent genetic; about 70 percent pediatric onset.
4. **Kaufmann P, Pariser AR, Austin C** (NIH National Center for Advancing Translational Sciences). "From scientific discovery to treatments for rare diseases." Orphanet Journal of Rare Diseases 2018;13:196. About 30 million people in the United States, or 1 in 10 Americans; fewer than 5 percent of rare diseases have an effective approved treatment.
5. **National Organization for Rare Disorders (NORD), USA.** "1 in 10 Americans" living with a rare disease; more than 25 million Americans. United States Orphan Drug Act, 1983 (defines a rare disease as affecting fewer than 200,000 people).
6. **EURORDIS-Rare Diseases Europe.** Approximately 30 million Europeans live with a rare disease; EURORDIS estimates that 6 to 8 percent of people are affected over a lifetime.
7. **World Health Organization, ICD-11** and Rare Diseases International. Operational description of rare disease (1 in 2,000 or fewer), Orphanet Journal of Rare Diseases 2024; ICD-11 codes approximately 5,500 rare diseases.
8. **Global Genes; The Lancet Global Health.** "The landscape for rare diseases in 2024," editorial, Lancet Global Health 2024. Restates that about 95 percent of rare diseases have no approved treatment, and cites the community estimate that about 30 percent of children with a rare disease die before age 5 (an advocacy-origin estimate, presented here as such).
9. **Faye F, Crocione C, Anido de Pena R, et al.** (EURORDIS RARE Barometer). "Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease." European Journal of Human Genetics 2024;32(9):1116-1126. Average time to diagnosis 4.7 years; 22 percent of patients (about 1 in 5) consult 8 or more health professionals.
10. **Shire Rare Disease Impact Report, 2013.** Time to diagnosis 7.6 years (United States) and 5.6 years (United Kingdom); a patient typically sees 8 physicians and receives 2 to 3 misdiagnoses.
11. **Government of India, Ministry of Health and Family Welfare.** National Policy for Rare Diseases, 2021. Three-group framework; 63 notified diseases; treatment support up to Rs 50 lakh per patient at Centres of Excellence.
12. **Government of India, Lok Sabha.** Written reply of the Minister of State for Health, 6 February 2026. India operates 15 Centres of Excellence for rare diseases (up from 8 at the policy's 2021 inception), including AIIMS Patna (designated by Office Memorandum dated 7 August 2025).
13. **Government of India, Lok Sabha.** Written reply of the Minister of State for Health, 9 August 2024 (Press Information Bureau, release PRID 2043516). 1,118 patients had benefited under the policy since March 2021.
14. **Indian Council of Medical Research.** National Registry for Rare and Other Inherited Disorders (NRROID). Enrollment of 15,369 patients across 23 centres and 231 diseases as of February 2025 (2025 registry report).
15. **The Hindu, February 2026** (based on a Right to Information reply). Of about Rs 299 crore allocated for rare-disease treatment in 2025-26, only about Rs 30.79 crore was utilised, with roughly Rs 271 crore set to lapse on 31 March 2026.
16. **High Court of Delhi**, order of 4 October 2024, Master Arnesh Shaw v. Union of India (directing a Rs 974 crore National Fund for Rare Diseases); stayed by the Supreme Court of India, 9 December 2024, with the matter pending.
17. **Government of India, Union Budget 2026-27** (Press Information Bureau). Ministry of Health and Family Welfare allocation Rs 1,06,530 crore; Indian Council of Medical Research Rs 4,000 crore; seven additional rare diseases granted customs-duty exemption on imported therapies.
18. **Government of India.** National Sickle Cell Anaemia Elimination Mission, 2023. Bihar among high-burden states; documented tribal sickle-cell prevalence.
19. **Anjana RM, et al.** (ICMR-INDIAB). "Metabolic non-communicable disease health report of India." Lancet Diabetes and Endocrinology 2023. National multi-stage, community-based epidemiology across 31 states and union territories; the design precedent for a national rare-disease prevalence study.

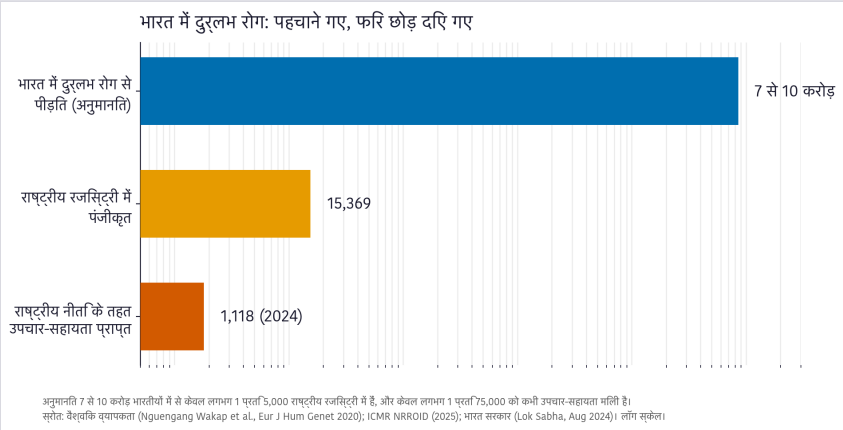
20. **Thalassaemia International Federation.** Guidelines for the Management of Transfusion-dependent Thalassaemia, 4th edition, 2021. Survival with treatment; gene therapy (betibeglogene autotemcel).
21. **World Federation of Hemophilia.** Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition, 2020. Factor replacement, emicizumab, and gene therapy.
22. **Birnkrant DJ, et al.** "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy." Lancet Neurology 2018 (three-part care considerations). Corticosteroids, respiratory and cardiac care; exon-skipping and gene therapy.
23. **Butler MG, Manzardo AM, Heinemann J, Loker C, Loker J.** "Causes of death in Prader-Willi syndrome." Genetics in Medicine 2017;19(6):635-642. Mean age at death 29.5 years; 70 percent of deaths in adulthood.
24. **Landfeldt E, et al.; Broomfield J, et al.** (UK CPRD, Brain and Behavior 2023). Duchenne muscular dystrophy life expectancy historically late teens to early twenties, extending toward the late twenties to forties with modern care.
25. **National Health Mission, India (2016); Colah RB, et al., Pediatric Hematology Oncology Journal 2017.** Guidelines for Prevention and Control of Hemoglobinopathies in India; carrier frequency 3 to 4 percent; roughly 10,000 to 15,000 thalassemia-major-affected births per year (a 2023 meta-analysis by Dharmarajan and Kar implies about 8,700 affected births per year).
26. **Orphanet / Orphadata; NIH GARD; NHLBI; American Society of Hematology (2020).** Per-disease prevalence figures and disease-specific clinical guidelines used in the disease reference table.

एक-पृष्ठीय संक्षेपिका

भारत में दुर्लभ रोग, एक पृष्ठ में

10 में से 1 व्यक्ति दुर्लभ रोग के साथ जीता है

अमेरिका में, जो गिनती करता है, 10 में से 1 व्यक्ति को दुर्लभ रोग है (NIH, NORD)। दुनिया भर में, 30 करोड़ से अधिक लोग 7,000 से अधिक दुर्लभ रोगों के साथ जीते हैं (WHO, 2025)। भारत ने कभी गिनती नहीं की।



15

पूरे भारत में दुर्लभ रोगों के उत्कृष्टता केंद्र, जिनमें AIIMS पटना भी शामिल है (भारत सरकार, 2026)।

1,118

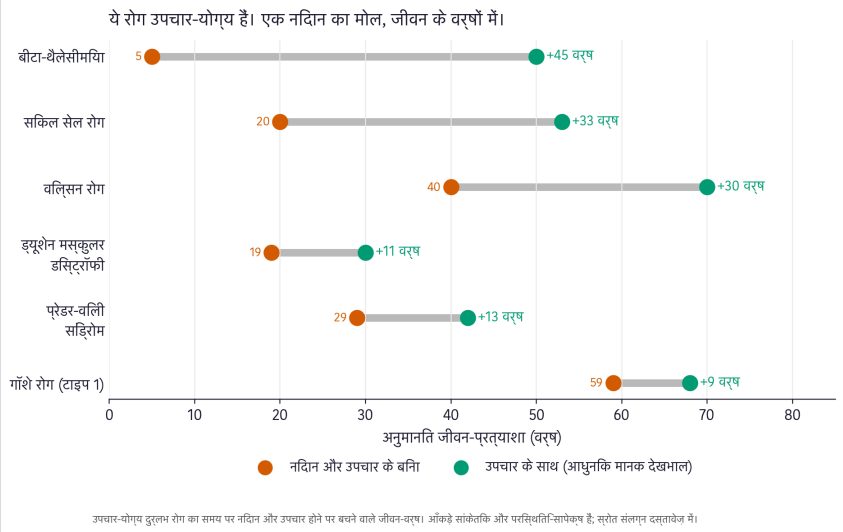
2021 से राष्ट्रीय नीति के तहत उपचार-सहायता पाने वाले रोगी, करोड़ों के अनुमान में से (भारत सरकार, 2024)।

₹271 करोड़

2025-26 में बिना खर्च हुए वापस लौटने वाला दुर्लभ-रोग उपचार कोष, क्योंकि रोगी खोजे ही नहीं जा रहे।

7-10 करोड़

दुर्लभ रोग के साथ जी रहे अनुमानित भारतीय, एक ऐसी संख्या जो भारत में कभी मापी नहीं गई।



खोए हुए जीवन-वर्ष रोके जा सकते हैं। केवल थैलेसीमिया को लें, और सतर्क अनुमानों के साथ (हर वर्ष जन्म लेने वाले 10,000 से 15,000 प्रभावित शिशुओं में से लगभग एक-तिहाई का निदान या पर्याप्त उपचार नहीं होता, और हर एक लगभग 40 वर्ष का जीवन खो देता है), भारत केवल एक उपचार-योग्य रोग से हर साल लगभग 1,30,000 से 2,00,000 जीवन-वर्ष खो देता है। यह एक उदाहरण है, माप नहीं, क्योंकि भारत ने कभी गिनती नहीं की। यही तो असली बात है।

आँकड़ों में दुर्लभ रोग: भारत और विश्व

विश्व

तथ्य	आँकड़ा	स्रोत
दुनिया भर में दुर्लभ रोग के साथ जी रहे लोग	30 करोड़ से अधिक	WHO 2025; UN 2021[1,2]
भिन्न दुर्लभ रोगों की संख्या	7,000 से अधिक	WHO 2025[1]
प्रभावित जनसंख्या का अनुपात (बिंदु-व्यापकता)	3.5 से 5.9 प्रतिशत	Nguengang Wakap 2020[3]
बचपन में शुरू होने वाले दुर्लभ रोग	लगभग 70 प्रतिशत	WHO 2025[1,3]
बिना स्वीकृत रोग-निवारक उपचार वाले दुर्लभ रोग	लगभग 95 प्रतिशत	NIH/NCATS; Lancet Glob Health 2024[4,8]
अमेरिका: दुर्लभ रोग वाले लोगों का अनुपात	10 में 1 (2.5 से 3 करोड़)	NIH/NCATS; NORD[4,5]
यूरोप: दुर्लभ रोग वाले लोग	लगभग 3 करोड़ (जीवनकाल में 6 से 8 प्रतिशत)	EURORDIS[6]
पहले लक्षण से निदान तक औसत समय	लगभग 4.7 वर्ष (7.6 वर्ष तक)	EURORDIS 2024; Shire 2013[9,10]
5 वर्ष से पहले मरने वाले दुर्लभ-रोग बच्चे (समुदाय-अनुमान)	लगभग 30 प्रतिशत	Cited by Lancet Glob Health 2024[8]

भारत

तथ्य	आँकड़ा	स्रोत
दुर्लभ रोग के साथ जी रहे अनुमानित भारतीय (बहिर्वेशित)	7 से 10 करोड़	Applying ref. 3 to India
दुर्लभ रोगों की मापी गई राष्ट्रीय व्यापकता	कोई नहीं	See ref. 3, 19
राष्ट्रीय नीति के तहत अधिसूचित रोग	63 (7,000 से अधिक में से)	NPRD 2021[11]
सरकारी उत्कृष्टता केंद्र	15 (2021 में 8 से)	Lok Sabha, Feb 2026[12]
अब तक उपचार-सहायता पाने वाले रोगी	1,118 (2021 से)	Lok Sabha, Aug 2024[13]
राष्ट्रीय रजिस्ट्री पर रोगी	15,369	ICMR NRROID, Feb 2025[14]
2025-26 में बिना खर्च वापस लौटने वाला दुर्लभ-रोग उपचार कोष	लगभग ₹271 करोड़	The Hindu (RTI), Feb 2026[15]
प्रति वर्ष थैलेसीमिया-मेजर प्रभावित जन्म	लगभग 10,000 से 15,000	NHM 2016; Colah 2017[25]
बड़े सामुदायिक अध्ययनों की सिद्ध राष्ट्रीय क्षमता	ICMR-INDIAB, 31 राज्य/केंद्र-शासित	Anjana 2023[19]

बिहार और पूर्वी राज्य। AIIMS पटना अब बिहार का दुर्लभ-रोग उत्कृष्टता केंद्र है, जहाँ प्रसवपूर्व निदान सुविधा भी है।[12] राष्ट्रीय सिकल सेल एनीमिया उन्मूलन मिशन के तहत बिहार एक उच्च-भार वाला राज्य है।[18] अपने मेडिकल कॉलेजों का विस्तार कर रहा राज्य नेतृत्व करने की अच्छी स्थिति में है, बशर्ते वह सुनिश्चित करे कि केंद्रीय धन AIIMS पटना में रोगियों तक पहुँचे, न कि वापस लौट जाए।

सबसे आम दुर्लभ एवं अनाथ रोग: एक निदान का मोल

भारत में इनके भार के अनुसार क्रमबद्ध। "निदान की आयु" पश्चिमी देशों की तुलना भारत से करती है, जहाँ निदान लगातार देर से होता है। जहाँ कोई राष्ट्रीय भारतीय आँकड़ा नहीं है, वह बताया गया है: यह स्वयं गिनती की कमी का प्रमाण है। रोग की दिशा बदल देने वाले उपचार हरे रंग में चिह्नित हैं।

रोग	कितना आम	निदान (पश्चिम / भारत)	उपचार के बिना जीवन	उपचार के साथ जीवन	उपचार
बीटा-थैलेसीमिया (रक्त विकार)	भारत का सबसे बड़ा भार; 3 से 4 प्रतिशत वाहक; प्रति वर्ष 10,000 से 15,000 प्रभावित जन्म	शैशव / प्रायः प्रभावित जन्म के बाद ही	बचपन में ही मृत्यु	अधिकांश 50 से 60 वर्ष से अधिक जीते हैं	**हाँ: रक्ताधान और आयरन-चिलेशन; अस्थि-मज्जा प्रत्यारोपण; जीन थेरेपी**
सिकल सेल रोग (रक्त विकार)	जनजातीय समुदायों में बहुत अधिक (कहीं-कहीं एक-तिहाई तक वाहक)	जन्म (जाँच) / देर से, प्रायः लक्षण आने पर	बचपन में उच्च मृत्यु-दर	वयस्कता तक (पूर्ण देखभाल से लगभग 50 वर्ष)	**हाँ: हाइड्रोक्सीयूरिया; प्रत्यारोपण; जीन थेरेपी**
हीमोफीलिया (रक्तस्राव विकार)	लगभग 1,40,000 भारतीय, विश्व में दूसरे स्थान पर; केवल लगभग 26,000 पंजीकृत	जल्दी / लगभग 5 वर्ष की आयु में	रक्तस्राव से बचपन या युवावस्था में मृत्यु	लगभग सामान्य जीवन	**हाँ: क्लॉटिंग-फैक्टर थेरेपी; एमिसिज़ुमैब; जीन थेरेपी**
ड्यूशेन मस्कुलर डिस्ट्रॉफी (मांसपेशी क्षय)	लगभग हर 5,000 लड़कों में 1	4 से 5 वर्ष / देर से	किशोरावस्था के अंत या बीस वर्ष की आयु के आसपास मृत्यु	बीस के अंत से चालीस वर्ष तक	**हाँ: स्टेरॉइड; एक्सॉन-स्किपिंग; जीन थेरेपी**
स्पाइनल मस्कुलर एट्रॉफी (मांसपेशी दुर्बलता)	लगभग हर 10,000 में 1	नवजात जाँच / लक्षण आने पर	गंभीर रूप: लगभग 2 वर्ष की आयु तक मृत्यु	जीवन और विकास-चरण नाटकीय रूप से बेहतर	**हाँ: न्यूसिनर्सन; रिस्डिप्लाम; एक-बार की जीन थेरेपी**
सिस्टिक फाइब्रोसिस (फेफड़े और पाचन)	भारत में कम-निदानित	2 से 4 माह / 2 से 10 वर्ष	बचपन में जल्दी मृत्यु	40 से 50 वर्ष तक	**हाँ: CFTR मॉड्युलेटर थेरेपी (पहुँच सीमित)**
विल्सन रोग (ताँबे का संचय)	भारत में अधिक; लगभग हर 18,700 में 1 (जीनोम-आधारित अनुमान)	बचपन से युवावस्था / लगभग 2 वर्ष की देरी	यकृत या मस्तिष्क क्षति से घातक	लगभग सामान्य जीवन	**हाँ: चिलेशन और ज़िंक (अत्यधिक उपचार-योग्य)**
फ़ीनाइलकीटोन्यूरिया (चयापचय विकार)	लगभग हर 10,000 से 25,000 में 1 (सीमित भारतीय जाँच)	जन्म पर (जाँच) / प्रायः छूट जाता है	गंभीर, स्थायी बौद्धिक अक्षमता	सामान्य बुद्धि और आयु	**हाँ: जन्म से विशेष आहार (पूर्णतः रोकथाम-योग्य)**
जन्मजात अधिवृक्क अतिवृद्धि (हार्मोन विकार)	लगभग हर 14,000 से 18,000 में 1	नवजात जाँच / प्रायः संकट के समय	नवजात में घातक नमक-ह्रास संकट	सामान्य जीवन	**हाँ: हाइड्रोकॉर्टिसोन (जीवनरक्षक)**

रोग	कितना आम	निदान (पश्चिम / भारत)	उपचार के बिना जीवन	उपचार के साथ जीवन	उपचार
पॉम्पे रोग (संग्रहण विकार)	लगभग हर 18,700 में 1	6 माह से कम (गंभीर) / देर से	गंभीर रूप: लगभग 1 वर्ष की आयु में मृत्यु	जल्दी उपचार से बेहतर उत्तरजीविता	**हाँ: एंज़ाइम रिप्लेसमेंट थेरेपी**
गॉशे रोग (संग्रहण विकार)	भारत में सबसे आम संग्रहण विकार	बचपन से वयस्कता / देर से	बढ़ता हुआ अंग और अस्थि रोग	लगभग सामान्य (टाइप 1)	**हाँ: एंज़ाइम रिप्लेसमेंट और सब्सट्रेट थेरेपी**
फैब्री रोग (संग्रहण विकार)	लगभग हर 15,000 में 1	बचपन (क्लासिक) से वयस्कता / देर से	जीवन 10 से 20 वर्ष घटता है (गुर्दा, हृदय, स्ट्रोक)	प्रगति धीमी	**हाँ: एंज़ाइम रिप्लेसमेंट; मौखिक चैपरोन**
म्यूकोपॉलीसैकेराइडोसिस I और II (संग्रहण विकार)	लगभग हर 1,00,000 में 1; भारत में दूसरा सबसे बड़ा संग्रहण समूह	शैशव से बचपन / देर से	पहले या दूसरे दशक में मृत्यु	थेरेपी से धीमा (मस्तिष्क पर प्रभाव सीमित)	**हाँ: एंज़ाइम रिप्लेसमेंट; प्रत्यारोपण**
प्रेडर-विली सिंड्रोम (आनुवंशिक सिंड्रोम)	लगभग हर 15,000 से 30,000 में 1	शैशव / देर से	मोटापे से असमय मृत्यु, लगभग बीस वर्ष के अंत में	40 वर्ष और उससे आगे तक	**आंशिक: ग्रोथ हार्मोन और कठोर आहार-नियंत्रण**
ट्यूबरस स्क्लेरोसिस (ट्यूमर-प्रवृत्ति)	लगभग हर 6,000 से 10,000 में 1	शैशव या बचपन / देर से	दौरे, अंग-ट्यूमर, अक्षमता	निगरानी से काफी बेहतर	**हाँ: mTOR अवरोधक थेरेपी**
मारफ़ान सिंड्रोम (संयोजी ऊतक)	लगभग हर 5,000 में 1	किसी भी आयु (5 से 7 वर्ष की देरी) / देर से	महाधमनी फटने से असमय मृत्यु	निगरानी से लगभग सामान्य	**हाँ: दवा और निवारक हृदय शल्यक्रिया**
ऑस्टियोजेनेसिस इम्परफेक्टा (भंगुर हड्डियाँ)	लगभग हर 10,000 से 20,000 में 1	जन्म से बचपन / देर से	गंभीर रूप जन्म पर घातक; हल्के रूप अक्षमकारी	कम फ्रैक्चर, बेहतर गतिशीलता	**आंशिक: हड्डी-मज़बूत करने वाली दवाएँ और शल्यक्रिया**
न्यूरोफाइब्रोमैटोसिस टाइप 1 (तंत्रिका ट्यूमर)	लगभग हर 3,000 में 1	बचपन / देर से	परिवर्तनशील; कुछ ट्यूमर खतरनाक हो जाते हैं	निगरानी; कुछ के लिए लक्षित थेरेपी	**आंशिक: विशिष्ट ट्यूमर के लिए सेलुमेटिनिब**
हंटिंगटन रोग (मस्तिष्क विकार)	भारत में पश्चिम की तुलना में कम आम	वयस्कता (30 से 50 वर्ष)	शुरुआत के लगभग 15 से 20 वर्ष बाद मृत्यु	लक्षणों में राहत; रोग की दिशा अभी नहीं बदली जाती	**अभी कोई रोग-निवारक उपचार नहीं**
फ्रैजाइल X सिंड्रोम (बौद्धिक अक्षमता)	लगभग हर 4,000 लड़कों में 1	बचपन / देर से	जीवन भर बौद्धिक अक्षमता (जीवन-अवधि घटाने वाली नहीं)	थेरेपी से कार्यक्षमता बेहतर	**अभी कोई रोग-निवारक उपचार नहीं**

यह पैटर्न स्पष्ट है। जो रोग सबसे अधिक भारतीयों को प्रभावित करते हैं उनमें से अधिकांश उपचार-योग्य हैं, और कई सस्ते में। जो कमी है वह दवा की नहीं है। जो कमी है वह निदान की है। भारत वाले स्तंभ में हर "देर से" एक ऐसा बच्चा है जिसे बहुत देर से खोजा गया।

याचिकाकर्ता

हम, अधोहस्ताक्षरी, सरकार से अनुरोध करते हैं कि भारत के दुर्लभ-रोग रोगियों को गिना जाए और उनकी देखभाल की जाए

यह याचिका भारत के दुर्लभ-रोग समुदाय के संगठनों, चिकित्सकों, वैज्ञानिकों और परिवारों तथा उनके साथ खड़े अंतरराष्ट्रीय सहयोगियों के हस्ताक्षर हेतु प्रस्तुत है। नीचे दिए संगठनों को संस्थापक सह-हस्ताक्षरकर्ता के रूप में आमंत्रित किया गया है; यहाँ उनका उल्लेख प्रस्तावित सूची दर्शाता है, और प्रत्येक अपने नाम से हस्ताक्षर करता है।

भारतीय राष्ट्रीय शीर्ष संगठन: Organization for Rare Diseases India (ORDI); Indian Organization for Rare Diseases (IORD); Foundation for Research on Rare Diseases and Disorders (FRRDD); Rare Diseases India Foundation; Centre for Health Ecologies and Technology (CHET)।

भारतीय रोगी संगठन: Thalassemics India; Federation of Indian Thalassemics; Thalassemia and Sickle Cell Society (Hyderabad); Sickle Cell Society of India; Hemophilia Federation (India); Cure SMA Foundation of India; Dystrophy Annihilation Research Trust (DART); Indian Association of Muscular Dystrophy; Lysosomal Storage Disorders Support Society (LSDSS); Metabolic Errors and Rare Diseases Organisation of India (MERD India); Indian Prader-Willi Syndrome Association; Down Syndrome Federation of India; Indian Rett Syndrome Foundation; Fragile X Society India; Niemann-Pick India; World Without GNE Myopathy।

समर्थन हेतु आमंत्रित अंतरराष्ट्रीय संगठन: Rare Diseases International (जिसने 2021 का संयुक्त राष्ट्र प्रस्ताव नेतृत्व किया); EURORDIS-Rare Diseases Europe; National Organization for Rare Disorders (NORD, USA); Global Genes; Thalassaemia International Federation; World Federation of Hemophilia; World Duchenne Organization; International Prader-Willi Syndrome Organisation; Asia Pacific Alliance of Rare Disease Organisations (APARDO); Beacon for Rare Diseases।

चिकित्सक, आनुवंशिकीविद् और वैज्ञानिक भारत के उत्कृष्टता केंद्रों और चिकित्सा-आनुवंशिकी विभागों से, तथा ICMR दुर्लभ रोग राष्ट्रीय संघ के सदस्य, अपनी व्यक्तिगत हैसियत से सह-हस्ताक्षर हेतु आमंत्रित हैं।

हस्ताक्षर

नाम:

पद और संगठन:

शहर और राज्य:

हस्ताक्षर और तिथि:

नाम:

पद और संगठन:

शहर और राज्य:

हस्ताक्षर और तिथि:

नाम:

पद और संगठन:

शहर और राज्य:

हस्ताक्षर और तिथि:

नाम:

पद और संगठन:

शहर और राज्य:

हस्ताक्षर और तिथि:

आवश्यकतानुसार अतिरिक्त हस्ताक्षर पृष्ठ जोड़े जा सकते हैं। प्रत्येक सह-हस्ताक्षरकर्ता इस याचिका के समर्थन में अपने नाम और संगठन की सार्वजनिक सूची में शामिल किए जाने की सहमति देता है।