

Är Huntingtons sjukdom dubbelt så vanligt än vad vi trodde?



Ny data - det kan vara dubbelt så många personer med symptom för HS än man tidigare trodde - och ännu fler i riskzonen

Av Dr Ed Wild på 2 oktober 2011

Redigerad av Dr Jeff Carroll ; Översatt av Carina Hvalstedt

Först publicerad den 27 november 2010

I en artikel i den medicinska tidskriften The Lancet hävdar Sir Michael Rawlins att de traditionella uppskattningarna av hur vanlig Huntingtons sjukdom är, kan vara dramatiskt underskattade. Varför är det så, och vad betyder det för HS samfundet och sökandet efter effektiva behandlingar?

Dubbelt så vanligt?

Forskare och statistiker använder ordet "förekomst" för att beskriva hur många människor det finns med en viss sjukdom vid en viss tidpunkt.

Under lång tid har förekomsten av personer med symptom på Huntingtons sjukdom noterats till 4-10 per 100.000. Det innebär att i England och Wales, till exempel, där den sammanlagda befolkningen är 53 miljoner, bör det finnas mellan 2120 och 5300 personer med Huntingtons sjukdom (HS).

Rawlins visar på siffror från patientföreningen i England och Wales (HDA) att de ger vård till exakt 6702 människor med symptom på HS. Även om det vore alla personer med HS i England och Wales, blir det fortfarande en prevalens på 12,4 per 100.000 - högre än den övre gränsen av det tidigare accepterade intervallet.

I verkligheten är det troligt att även denna nya högre siffra är en underskattning. Det finns områden som inte omfattas av patientföreningens tjänster och många personer med HS som aldrig har varit hänvisade till patientföreningen, HDA.

Det finns all anledning att tro att dessa underskattade beräkningar har inträffat i hela världen, inte bara i Storbritannien.

Varför är de gamla siffrorna fel?

Den traditionella prevalensen är fel, föreslår Rawlins, av flera skäl.



För det första var de flesta av de studier som ledde till siffrorna gjorda för länge sedan, de flesta innan det genetiska testet för HS blev tillgängligt år 1993. Tidigare var det osäkert eller ofta en försening för att få en definitiv diagnos. Idag kan läkare genom genetiskt test ställa diagnos för HS tidigare, och även ge diagnos till personer med ovanliga former av sjukdomen som tidigare skulle ha missats.

Det andra, och kanske ännu viktigare, är det stigma (nedvärdering) som länge omgett HS. Många HS familjer är förtrogna med historier om släktingar vars sjukdom inte diskuterades, eller familjemedlemmar som skickades till psykiatriska institutioner och aldrig talades om igen. Många personer som har fått diagnosen HS har hållit det hemligt för anhöriga, läkare och försäkringsbolag, eller förhindrat att HS nämns som en officiell dödsorsak.

Det finns naturligtvis många skäl till varför sådan sekretess omgav HS, men med åren har det bidragit till ett stigma som har hindrat en av de viktigaste grundläggande uppgifterna för forskare - den att räkna antalet människor som drabbas av HS - från att vara möjlig.

Om exakta siffror ska nås, är ny forskning angeläget och det behövs nya metoder som kan lösa några av dessa problem. Detta kommer inte att bli lätt men Rawlins arbetar med sakkunniga statistiker och HS kliniker för att göra en sådan studie.

Rawlins artikel gav en rad svar i den vetenskapliga litteraturen. En grupp australiensiska forskare under ledning av Clement Loy, pekade på en annan möjlig orsak till underskattningen "baby-boomen" som innebär att det just nu finns fler människor än tidigare i 50-årsåldern och 60-årsåldern, en tid i livet då HS oftast blir uppenbar.



Hundratals HS familjemedlemmar deltog i ett möte i London i juni 2010, för att belysa behoven hos personer med HS och de förmodade ökade prevalenssiffrorna

Patrick Morrison från Belfast, som hjälpt till att producera några av den ursprungliga prevalens siffrorna, påpekade att, tack vare förbättrad symtomkontroll och klinisk omvårdnad, lever personer med HS längre än tidigare, vilket sannolikt har bidragit till ökningen av prevalensen. Hans analys av ny data föreslår en prevalens i Storbritannien på 14-16 personer/100.000 - ungefär dubbelt så många, som Rawlins trodde.

Varför spelar förekomst en viktig roll?

Denna artikel, och de mer exakta siffror som förhoppningsvis kommer att härröra från denna, är viktiga siffror om förekomst som används av regeringar, hälsovårdsorganisationer och forskningsfinansiärer för att kunna besluta om hur mycket pengar man kan använda för olika sjukdomstillstånd. Om förekomsten av HS är mycket högre än man tidigare trott, är det troligt att dessa organisationer har fått mindre pengar till HS än de borde fått.

Men som Rawlins påpekar, HS drabbar inte bara personer med symtom. Det uppskattas att för varje person med symptom på HS, finns det 5 riskpersoner till - för att inte tala om alla dem som saknar genetisk risk - vänner, partners, fruar, män och de som har haft en negativ genetisk test.

Om förekomsten av HS är högre än man trott, finns det många fler av dessa personer också.

En uppmaning till handling

Tidpunkten för artikeln sammanföll med lanseringen av en All-Party Parliamentary Group för HS - en grupp brittiska politiker, rådgivna av HS experter, som lovat att utrota stigmatiseringen och främja HS forskning och omvårdnad. Lanseringen följdes av ett 'mass-rally' på Houses of Parliament för HS familjemedlemmar under parollen "Inte längre gömda":

<http://hiddenmore.co.uk> - återspeglade en ny önskan i HS samfundet att arbeta tillsammans för att ta bort stigmatiseringen av HS.

Författaren sitter i den rådgivande kommittén i nya APPG för HS. För mer information om vår informationspolicy se våra FAQ

© HDBuzz 2011-2018. Innehållet på HDBuzz är fritt att dela, under en licens Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz är inte en källa för medicinska råd. Mer information tillgänglig från hdbuzz.net

Skapad 18 januari 2018 — Nedladdad från <https://sv.hdbuzz.net/006>