

Czy choroba Huntingtona występuje dwukrotnie częściej, niż sądziliśmy?

Nowe dane sugerują, że osób przejawiających objawy HD może być dwukrotnie więcej, niż uprzednio sądzono – a jeszcze więcej obarczonych jest ryzykiem wystąpienia tej choroby



Napisany przez Professor Ed Wild | czerwiec 21, 2022

Zredagowany przez Dr Jeff Carroll | Przetłumaczony przez Agata Kopinska
Po raz pierwszy opublikowany listopad 27, 2010

W artykule opublikowanym w czasopiśmie medycznym „The Lancet” sir Michael Rawlins twierdzi, że tradycyjne szacunki dotyczące częstości występowania choroby Huntingtona mogą być drastycznie zaniżone. Dlaczego tak się dzieje? I co to oznacza dla społeczności HD i poszukiwania skutecznych metod leczenia?

Dwukrotnie częściej?

W celu opisanego jak wiele ludzi cierpi na daną chorobę w określonym czasie, naukowcy i statystycy używają zwrotu „chorobowość”.

Przez długi czas chorobowość „objawowej” HD szacowano na 4-10 przypadków na 100 000 osób. Oznacza to, że np. w Anglii i Walii, gdzie populacja wynosi 53 mln ludzi, powinno być od 2120 do 5300 osób cierpiących na HD.



Prawdopodobnie istnieje dwa razy więcej osób przejawiających objawy HD – albo nawet i więcej – niż uprzednio sądzono.

Rawlins ujawnił jednak dane Stowarzyszenia Choroby Huntingtona w Anglii i Walii (HDA). Wynika z nich, że stowarzyszenie sprawuje opiekę nad 6702 osobami przejawiającymi objawy HD. Nawet gdyby byli to wszyscy pacjenci na obszarze tych dwóch krajów, to

chorobowość wynosiłaby 12,4 na 100 000 – czyli byłaby wyższa niż górna granica wcześniej przyjętego zakresu.

W rzeczywistości nawet te nowe, wyższe liczby są prawdopodobnie niedoszacowane. Istnieją obszary, które nie są objęte usługami HDA; jest również wiele osób chorujących na HD, które nigdy nie zostały skierowane do stowarzyszenia.

Co więcej, te niedoszacowania wystąpiły najprawdopodobniej nie tylko w Wielkiej Brytanii, ale i na całym świecie.

Dlaczego poprzednie dane są błędne?

Rawlins sugeruje, że tradycyjne dane dotyczące chorobowości są błędne z kilku powodów.

Po pierwsze, większość badań, które doprowadziły do uzyskania tych danych, przeprowadzono dawno temu – w większości przed udostępnieniem testu genetycznego w kierunku HD w 1993 r. W tamtych czasach diagnozę często stawiano z opóźnieniem lub nie była ona w pełni potwierdzona. Obecnie test genetyczny niejednokrotnie umożliwia lekarzom wczesne postawienie diagnozy, również u osób z nietypowymi postaciami HD, które wcześniej zostałyby przeoczone.

Po drugie i być może najważniejsze, chodzi o stygmatyzację, która od dawna towarzyszy chorobie Huntigtona. Wielu członków rodzin osób chorych na HD zna historie krewnych, o których chorobie nie można było rozmawiać, lub którzy byli wysyłani do szpitali psychiatrycznych i nigdy więcej o nich nie mówiono. Po otrzymaniu diagnozy, wielu pacjentów z HD trzymało ją w sekrecie przed krewnymi, lekarzami i ubezpieczycielami, lub nie dopuszczało do tego, aby choroba była wymieniana jako główna przyczyna ich śmierci.

Oczywiście istnieje wiele powodów, dla których HD jest tak bardzo owiana tajemnicą. Ale przez lata przyczyniło się to do napiętnowania tej choroby, co uniemożliwiło jej badaczom wykonanie jednego z najważniejszych podstawowych zadań – policzenia osób, które się z nią zmagają.

Aby uzyskać dokładne dane liczbowe, należy pilnie wykonać nowe badania i znaleźć nowe metody, które pozwolą przezwyciężyć niektóre z tych problemów. Nie będzie to łatwe, ale aby zapoczątkować jedno z takich badań, Rawlins współpracuje z ekspertami w dziedzinie statystyki i klinicystami zajmującymi się HD.



W czerwcu 2010 roku setki członków rodzin osób chorych na HD wzięło udział w wiecu w

Londynie, aby podkreślić potrzeby pacjentów z HD i prawdopodobny wzrost liczby zachorowań.

Artykuł Rawlinsa odbił się szerokim echem w literaturze naukowej. Grupa australijskich badaczy pod kierownictwem Clementa Loya zwróciła uwagę na inny możliwy powód niedoszacowania: wzrost liczby ludności w okresie wyżu demograficznego oznacza, że obecnie ludzi w wieku 50 i 60 lat jest więcej niż kiedyś, a jest to okres życia, w którym HD często zostaje zdiagnozowana.

Patrick Morrison z Belfastu, który pomógł w opracowaniu niektórych pierwotnych danych dotyczących chorobowości HD, zwrócił uwagę, że dzięki poprawie kontroli objawów i opieki klinicznej pacjenci z HD żyją dłużej niż kiedyś, co prawdopodobnie przyczyniło się do wzrostu chorobowości. Jego analiza nowszych danych sugeruje, że chorobowość HD w Wielkiej Brytanii wynosi 14-16 na 100 000 – czyli, jak podejrzewał Rawlins, około dwa razy więcej niż obecnie.

Dlaczego chorobowość ma takie znaczenie?

Ten artykuł i dokładniejsze liczby, które, miejmy nadzieję, będą z niego wynikać, mają duże znaczenie. Dane dotyczące chorobowości są wykorzystywane przez rządy, organizacje opieki zdrowotnej i instytucje finansujące badania przy podejmowaniu decyzji o tym, ile środków przeznaczyć na różne schorzenia. Jeśli chorobowość HD okaże się znacznie wyższa niż wcześniej sądzono, to prawdopodobnie organizacje te przeznaczały na HD mniej pieniędzy, niż powinny.

Mimo tego Rawlins podkreśla, że HD nie dotyczy tylko osób wykazujących objawy. Szacuje się, że na każdą osobę z objawami HD przypada 5 kolejnych osób z grupy ryzyka (nie wspominając o wszystkich tych, u których nie występuje ryzyko genetyczne - przyjaciółach, partnerach, żonach, mężach i osobach, u których testy genetyczne dały wynik negatywny). Jeśli chorobowość HD jest większa niż poprzednio sądzono, to takich osób jest również znacznie więcej.

Wezwanie do działania

Artykuł ten ukazał się w tym samym czasie, w którym rozpoczęła się działalność Wszechpartyjnej Grupy Parlamentarnej (APPG) ds. HD – grupy brytyjskich polityków, którym doradzają eksperci zajmujący się HD, a którzy zobowiązali się do wyeliminowania stygmatyzacji oraz promowania badań nad HD i opieki nad chorymi. Inauguracji towarzyszył masowy wiec członków rodzin osób chorych na HD pod hasłem „Koniec z ukrywaniem się”: <http://hiddenmore.co.uk> – co odzwierciedla nowe pragnienie społeczności HD, aby działać razem w celu wyeliminowania piętna ciężącego na chorobie – zaczynając od tego, aby dokładnie policzyć wszystkie osoby chore na HD.

Autor jest członkiem komitetu doradczego nowej Wszechpartyjnej Grupy Parlamentarnej

(APPG) ds. HD. [Aby uzyskać więcej informacji na temat naszej polityki informacyjnej zobacz FAQ...](#)

SŁOWNIK

chorobowość Szacunkowe dane określające liczbę osób w danej populacji, u których występuje określone schorzenie.

© HDBuzz 2011-2025. Treści HDBuzz można rozpowszechniać na warunkach Ogólna Licencja Creative Commons: Uznanie autorstwa - Na tych samych warunkach, 3.0 .

HDBuzz nie jest źródłem porad medycznych. Aby dowiedzieć się więcej zobacz hdbuzz.net

Wygenerowano maj 17, 2025 — Pobrane z <https://pl.hdbuzz.net/006>