



NYHETER från EHA

Hur många personer har Huntingtons sjukdom?

Egentligen kan ingen ge ett väldokumenterat svar på denna fråga. Uppskattningar om hur många personer det finns med Huntingtons sjukdom varierar mycket och vi har faktiskt ingen exakt kartläggning av hur många det finns. Men spelar det någon roll?

Skrivet av Astri Arnesen

Hugh Rickards, psykiater och Huntingtons sjukdom (HS) specialist, hävdar att vi behöver få bättre kunskap om förekomsten av HS. Han fortsätter med att förklara varför: För att tillhandahålla hälso-och sjukvård baserat på de faktiska behoven bör vi ha bättre dokumentation av antalet människor som har HS. Så länge vi inte kan dokumentera antalet människor som behöver hjälp, är det svårt att argumentera för planering och inrättande av tjänster.



Detta ämne togs upp i ett online mini-seminarium med medlemmarna från EHDN arbetsgrupp med namnet HEATED – **Huntington's Equal Access to Effective Drugs** - Huntingtons lika tillgång till effektiva läkemedel.

Gruppen leds av professor Rickards. Han tog också upp en mycket viktig fråga om definition av vem vi vill inkludera när man räknar förekomst av HS. De siffror vi har från tidigare studier har mestadels letat efter antal personer som diagnostiserats med HS. Men vi vet alla att många HS-patienter inte diagnostiseras förrän ganska sent i sjukdomsutvecklingen, vissa är inte diagnostiserade alls. När man räknar bara de som har en bekräftad diagnos så saknar vi alla genbärare.

Genbärare kan mycket väl dra nytta av läkemedelsbehandling. Men varför skulle dessa räknas?

Eftersom, hävdar Prof. Rickards: I framtiden kan genbärare mycket väl dra nytta av läkemedelsbehandling för att fördröja sjukdomen och progression. Hälso-och sjukvårdssystemet måste veta hur många de ska kunna behandla.

Dr Alison Gordon, psykiater i Lanarkshire, Skottland, presenterade antalet patienter och uppskattade antal positiva genbärare i sin region. Dr Gordon berättade att de kom i kontakt med fler patienter och familjer när deras tjänst gjordes känd för familjer. Så länge människor inte ser att det finns någon hjälp för dem att få, kan de hålla sig borta från sjukvården och försöker att hantera svårigheterna på egen hand.

Dr Gordon upplevde också att fler människor remitterades till sjukhuset när de lovande nyheterna från läkemedelsföretaget IONIS publicerades.

Det verkar som om hopp för framtida läkemedel, fick fler människor att komma i kontakt med HS-specialister. Förmodligen finns det många människor där ute som behöver hälso-och sjukvård, men de närmar sig inte vårdinstitutionerna så länge de inte har tillgång till en HS-expert eller hoppas på läkemedelsbehandling.

28 – 36 HD genpositiva per 100 000

I Lankashire Dr. Gordon uppskattade att det fanns mellan 28 – 36 HS genpositiva per 100 000. Dessa siffror anger hela antalet från genbärare till sent stadium av Huntingtons sjukdom.

Diskussionen i GRUPPEN HEATED kom fram till att denna siffra kan motsvara andra uppskattningar när vi beräknar antal positiva genbärare till antalet personer med bekräftad diagnos.

Det behövs dock mer kunskap och GRUPPEN HEATED vill ta tåten när det gäller att föreslå hur detta kan ske i framtida studier.

av Maiken Arnesen den 1 oktober 2020



Översatt av RHS 2020-10-16