

Komt de Ziekte van Huntington tweemaal zo vaak voor als we dachten?

Nieuwe data toont dat er wellicht tweemaal zoveel mensen zijn met de ZvH als gedacht, en zelfs nog meer risicodragers



Geschreven door Professor Ed Wild 31 januari 2012

Bewerkt door Dr Jeff Carroll Vertaald door Reineke Bos

Origineel gepubliceerd op 27 november 2010

In een artikel in het medische tijdschrift The Lancet stelt dhr. Michael Rawlins dat de huidige berekeningen over het voorkomen van de Ziekte van Huntington wellicht zeer onderschat zijn. Waarom zou dit zo zijn en wat betekent dit voor de ZvH gemeenschap en de zoektocht naar effectieve behandelingen?

Tweemaal zo vaak?

Wetenschappers en statistici gebruiken het woord 'prevalentie' om te beschrijven hoeveel mensen er zijn met een bepaalde ziekte op een gegeven moment. Sinds lange tijd wordt de prevalentie van personen met de Ziekte van Huntington (ZvH) 'met symptomen' geschat op 4 tot 10 per 100.000 personen. Dat betekent dat bijvoorbeeld in Engeland en Wales, waar de totale bevolking 53 miljoen is, er tussen de 2.120 en 5.300 mensen moeten zijn met de ZvH.



Er zijn waarschijnlijk tweemaal zoveel personen met symptomen van de ZvH - of zelfs meer - dan voorheen gedacht

Maar Rawlins onthult cijfers van de Vereniging van Huntington van Engeland en Wales (HDA) waaruit blijkt dat zij zorg bieden aan precies 6.702 personen met de symptomen van de ZvH. Zelfs als dit alle patiënten zouden zijn uit Engeland en Wales, leidt dit aantal tot een

prevalentie van 12,4 per 100.000 - hoger dan de bovengrens van het eerder geschatte bereik.

In werkelijkheid is dit nieuwe, hogere cijfer waarschijnlijk ook een onderschatting. Er zijn gebieden waar de vereniging niet actief is, en er zijn veel mensen met de ZvH die nog nooit contact hebben gehad met deze vereniging van Huntington.

Daarbij is er alle reden om aan te nemen dat de prevalentie op de hele wereld onderschat is en niet alleen in het Verenigd Koninkrijk.

Waarom zijn de oude cijfers verkeerd?

Rawlins stelt dat er een aantal redenen zijn waarom de traditionele prevalentiecijfers verkeerd zijn.

Ten eerste werden de meeste van de onderzoeken die hebben geleid tot de cijfers een lange tijd geleden gedaan, de meeste voordat de genetische test voor de ZvH beschikbaar kwam in 1993. In die tijd was er vaak onzekerheid of een vertraging bij het stellen van een definitieve diagnose. Tegenwoordig stelt de genetische test de artsen vaak in staat om eerder de diagnose van de ZvH te stellen en om de diagnose te stellen bij mensen met een ongewone vorm van de ziekte die eerder zouden zijn gemist.

Ten tweede, en misschien nog belangrijker, is het stigma dat al lange tijd rondom de Ziekte van Huntington hangt. Veel ZvH familieleden zullen bekend zijn met verhalen van familieleden die de ziekte hadden maar waar niet over gesproken werd of die naar psychiatrische instellingen werden gestuurd en over wie nooit meer gesproken werd. Veel patiënten die de diagnose ZvH hebben gekregen houden dit geheim voor familieleden, artsen en verzekeraars, of voorkomen dat de ZvH wordt genoemd als een officiële doodsoorzaak.

Er zijn natuurlijk vele redenen waarom de ZvH wordt omgeven door dergelijke geheimhouding, maar in de loop van de jaren heeft dit bijgedragen aan een stigma dat het moeilijk maakt voor ZvH-wetenschappers om één van de belangrijkste basistaken uit te voeren - het tellen van het aantal mensen dat getroffen is door de ZvH.

Als we nauwkeurige berekeningen willen maken is dringend nieuw onderzoek nodig dat deze problemen kan overwinnen. Dit zal niet makkelijk worden maar Rawlins werkt samen met deskundige statistici en ZvH wetenschappers aan het opzetten van een dergelijke studie.



In juni 2010 woonden honderden ZvH familieleden een bijeenkomst in Londen bij om aandacht te vestigen op de behoeften van personen met de ZvH en de waarschijnlijk hogere prevalentie cijfers

Rawlins artikel heeft tot een aantal reacties in de wetenschappelijke literatuur geleid. Een groep Australische onderzoekers onder leiding van Clement Loy hebben gewezen op een andere mogelijke reden voor het onderschatten: door de 'baby boom' geboortegolf zijn er momenteel meer personen in hun vijftiger- en zestigerjaren dan voorheen, een tijd in het leven waarin het vaak duidelijk wordt dat er sprake is van de ZvH.

Patrick Morrison uit Belfast, die geholpen heeft om een aantal van de oorspronkelijke prevalentiecijfers op te stellen, wees erop dat, dankzij een verbetering in de behandelingen van de symptomen en klinische zorg, ZvH-patiënten langer leven dan vroeger, wat waarschijnlijk heeft bijgedragen aan de toename van de prevalentie. Zijn analyse van de meer recente gegevens laat een prevalentie zien in het Verenigd Koninkrijk van 14-16 per 100.000 - ongeveer twee keer zoveel als de huidige cijfers, zoals Rawlins verwachtte.

Waarom is prevalentie belangrijk?

Dit artikel, en de nauwkeurigere aantallen die hier hopelijk uit voortkomen, is belangrijk omdat prevalentiecijfers behoren tot de dingen die worden gebruikt door overheden, zorginstellingen en onderzoeksfinanciers om te beslissen hoeveel geld zij gaan besteden aan verschillende zaken. Als de prevalentie van de ZvH veel hoger is dan voorheen werd gedacht, is het waarschijnlijk dat deze organisaties veel minder geld aan de ZvH besteed hebben dan had moeten.

Maar zoals Rawlins opmerkt, de ZvH is niet alleen van invloed op mensen met symptomen. Het wordt geschat dat voor elke persoon met symptomen van de ZvH, er vijf andere personen 'risicodragers' zijn - nog afgezien van alle mensen zonder genetisch risico zoals vrienden, partners, echtgenoten en personen die een negatieve genetische testuitslag gehad hebben. Als de prevalentie van de ZvH hoger is dan gedacht, zijn er ook veel meer personen in deze groep.

Een oproep tot actie

De timing van het artikel viel samen met de lancering van een 'All-Party Parliamentary Group' voor de ZvH - een groep van Britse politici, geadviseerd door ZvH experts, die tot taak heeft het stigma uit te roeien en onderzoek naar de ZvH en de zorg te bevorderen. De lancering ging gepaard met een massabijeenkomst van ZvH-familieleden bij de Parlementsgebouwen in het Verenigd Koninkrijk onder het motto "'Niet meer verborgen'": <http://hiddennomore.co.uk> - dit weerspiegelt een nieuw verlangen in de ZvH-gemeenschap om samen te werken aan het verwijderen van het stigma rond de ZvH- te beginnen met het nauwkeurig geteld worden.

*De auteur is lid van het advies comité voor de nieuwe APPG over de ZvH*Voor meer informatie over het beleid rondom mogelijke belangenconflicten, zie FAQ...

GLOSSARIUM

prevalentie Een cijfer dat een schatting geeft van het aantal personen in een bevolkingsgroep met een bepaalde medische aandoening.

© HDBuzz 2011-2021. De inhoud van HDBuzz mag vrij gedeeld worden met anderen, onder de Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz is geen bron van medisch advies. Voor meer informatie ga naar [hdbuzz.net](https://nl.hdbuzz.net)

Gegenereerd op 11 april 2021 — Gedownload van <https://nl.hdbuzz.net/006>