



## כמה חולי הנטינגטון יש? מה בין אומדן מתמטי למציאות?

ד"ר כריס קאיי , 21.10.2025 , HD BUZZ

כאשר מודדים כמותית את מספרם של החולים במחלת הנטינגטון, בדרך כלל מקבלים מספרים שקטנים בהרבה מההשערה הסטטיסטית לגבי שכיחות המחלה בעולם המערבי.

הספירה הקלינית מתייחסת רק לאנשים שאובחנו סימפטומטית ואשר מחלתם אוששה על ידי אבחון גנטי. הקבוצה שבה מתמקד המאמר הנוכחי היא האנשים אשר אובחנו כנשאי 36 עד 39 חזרות של הרצף המוטנטי. אין ספק שיש לא מעט נשאים של CAG 36 ועד 39 שמעולם לא עברו אבחון ואשרור של המחלה מהסיבות הבאות:

1. העדר נגישות לשירותי בריאות
  2. סטיגמה חברתית שלילית כלפי מחלת הנטינגטון
  3. חשש פן גילוי הנשאות של הרצף המורחב יפגע בסל הביטוחים של האדם
  4. העדר היסטוריה משפחתית בהתייחס למחלה או חוסר ידיעה שהמחלה קיימת במשפחה.
- מכלול נסיבות אילו מעלה את השאלה כמה חולי הנטינגטון סימפטומטיים מאובחנים כלוקים במחלות אחרות או לא מוגדרים כחולים ולכן אינם מופיעים כחלק מאומדני שכיחות המחלה.

חוקרים שנעזרו בטכנולוגיות חדשניות ובנתונים ממדגמים גדולים של אוכלוסייה במערב אירופה ובצפון אמריקה הגיעו למסקנה של- 1 מכל 400 אנשים יש רצף מורחב של CAG 36 ומעלה!!! חשוב לזכור שבצפון אמריקה ומערב אירופה מספר החולים שאובחנו קלינית כחולי הנטינגטון מתייחס לשכיחות של 1:8000. מדובר בפער ענקי שאולי משקף מספר לא מוכר ולא מזהה של חולי הנטינגטון. מרכיב מסוים של הפער הזה מוסבר בכך שמי שנמצא "באזור האפור" (CAG 36 עד 39) הוא בד"כ אסימפטומטי, לעיתים כלל לא יבטא את תסמיני המחלה ולעיתים יחלה רק בגיל מבוגר יחסית. זו שאלה חשובה ומסקרנת שעדיין אין לנו תשובה עליה- אצל כמה מהם בסופו של דבר תפתח מחלה שניתנת לאבחון קליני. אחת האפשרויות היא שאם המחלה מתפתחת בגיל מבוגר היא מאובחנת כאחת המחלות השכיחות בזקנה ולא דווקא מחלת הנטינגטון. הפתרון של הפער בין ההשערה הסטטיסטית למספרים בפועל חשוב הן לצורך המשך פיצוח תרופות למחלה והן בהקשר לפיתוח השירותים הנדרשים לחולים במחלת הנטינגטון.

תרגום ועריכה: ד"ר נירה דנגור