



# HDBuzz-Preis 2024: Über Therapien hinaus denken - es ist an der Zeit, die Rassenunterschiede in der HK-Versorgung und -Forschung zu berücksichtigen

Es freut uns, Dr. Zanna Voysey als HDBuzz-Preisträgerin 2024 bekanntzugeben! In einer Studie zeigt sie Rassenunterschiede in Behandlung und Forschung der HK auf. Diese zu beseitigen könnte das Leben von Menschen mit der HK hier und jetzt verbessern.

Von Dr Zanna Voysey | 28. Oktober 2024 | Bearbeitet von Dr Sarah Hernandez  
Übersetzt von Michaela Winkelmann

---

**D**ie Huntington-Krankheit (HK) ist eine fortschreitende Hirnerkrankung, die in der Regel im Alter zwischen 30 und 50 Jahren, also in der Blütezeit des Lebens, Symptome zeigt. Sie ist außerdem vererbbar, d. h. jeder, der einen Elternteil mit HK hat, hat eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, daran zu erkranken. In der Vergangenheit ging man davon aus, dass die Huntington-Krankheit häufiger bei Menschen weißer Abstammung auftritt, doch neue Daten stellen dies in Frage und deuten auf vergleichbare Raten bei Farbigen hin. Die gesundheitlichen Ungleichheiten zwischen den Rassen und Ethnien sind in Nordamerika gut dokumentiert. Farbige und Latinos erhalten mit geringerer Wahrscheinlichkeit eine neurologische Behandlung, selbst wenn sozioökonomische und versicherungsbezogene Faktoren berücksichtigt werden. Wie wirkt sich dies nun auf Träger des HK-Gens aus?

## Verspätete Diagnose für farbige Menschen mit Huntington in Nordamerika

Bislang wurden Fragen zu rassistischen Unterschieden in der Gesundheitsversorgung bei der Huntington-Krankheit wenig beachtet, doch eine neue Studie von Adys Mendizabal und Kollegen von der UCLA hat begonnen, sich mit diesem Problem zu befassen.

Adys Mendizabal und ihr Team untersuchten die rassistischen Ungleichheiten bei der Behandlung der Huntington-Krankheit anhand der Daten von über 4.000 nordamerikanischen Huntington-Genträgern in der ENROLL-HD-Datenbank.



*Eine neue Studie legt nahe, dass die Huntington-Krankheit bei Farbigen im Durchschnitt ein Jahr später diagnostiziert wird als bei weißen Menschen mit Huntington.*

ENROLL-HD ist die weltweit größte Beobachtungsstudie für HK-Familien, bei der Menschen aus der ganzen Welt, die mit der HK leben, von ihrem Neurologen bei Klinikbesuchen befragt werden und die Möglichkeit haben, Blutproben zu spenden. Es werden keine Behandlungen getestet - ENROLL-HD zielt lediglich darauf ab, den Forschern ein besseres Verständnis von der HK zu vermitteln. Es handelt sich um eine Zusammenarbeit zwischen HK-Familien, Klinikern und Forschern.

Adys und ihr Team nutzten die ENROLL-HD-Datenbank, um herauszufinden, wie viel Zeit zwischen dem Zeitpunkt, an dem die Familie eines Genträgers die ersten Symptome feststellte, und dem Zeitpunkt, an dem die Diagnose HK gestellt wurde, verstrichen ist. Sie fanden heraus, dass die Zeit bis zur Diagnose bei Farbigen im Vergleich zu Weißen in Nordamerika im Durchschnitt ein Jahr länger war. Dies deckt sich mit den Ergebnissen anderer Studien, die zeigen, dass sich Farbige in der Regel in einem fortgeschritteneren Stadium der Huntington-Krankheit befinden, wenn sie in die ENROLL-HD-Studie aufgenommen werden, als weiße Personen.

## **Eine wahrscheinliche Unterschätzung**

Darüber hinaus ist die Realität wahrscheinlich noch schlimmer. In der Studie waren fast 90 % der Teilnehmer weiß, 3,4 % waren Latino und 2,3 % waren farbig. Diese Anteile stimmen nicht mit dem überein, was Kliniker in der Regel in ihren Kliniken sehen, was darauf hindeutet, dass rassische und ethnische Minderheitengruppen weniger häufig für ENROLL-HD rekrutiert werden.

Dies wirft ein Schlaglicht auf ein zweites Problem, mit dem Träger des HK-Gens in Nordamerika konfrontiert sind: die Unterrepräsentation in Forschungsstudien. Die Tatsache, dass für andere rassische und ethnische Gruppen in der Studie keine Unterschiede festgestellt wurden, ist wahrscheinlich darauf zurückzuführen, dass es überhaupt zu wenige dieser Teilnehmer in der Studie gab.

Es ist auch wichtig zu bedenken, dass die ENROLL-HD-Teilnehmer insgesamt ein etwas verzerrtes Abbild der HK-Gemeinschaft sind. Das bedeutet, dass die Zahlen aus der UCLA-Studie wahrscheinlich zu niedrig angesetzt sind und die tatsächlichen rassistischen und ethnischen Unterschiede in der HK-Versorgung wahrscheinlich noch größer sind. Das liegt daran, dass ENROLL-HD nur in HK-Exzellenzzentren in städtischen und akademischen Einrichtungen durchgeführt wird.

**„Sie fanden heraus, dass die Zeit bis zur Diagnose für Farbige im Durchschnitt ein Jahr länger war als für Weiße in Nordamerika.“**

Exzellenzzentren für Huntington bieten eine multidisziplinäre Betreuung für Familien mit der Huntington-Krankheit, mit Neurologen, Psychiatern, Sozialarbeitern, Therapeuten, Beratern und anderen Fachleuten, die Erfahrung in der Arbeit mit Familien mit Huntington haben. Die Exzellenzzentren werden zum Teil von der Huntington's Disease Society of America unterstützt.

## **Faktoren, die eine Rolle spielen**

Es ist wichtig, darauf hinzuweisen, dass die Studie von Mendizabal und Kollegen nicht darauf ausgelegt war, die genauen Ursachen für die Verzögerung der Diagnose zu ermitteln.

Die Forscher konnten zum Beispiel nicht feststellen, ob dies darauf zurückzuführen ist, dass farbige Träger des HK-Gens seltener zum Arzt gehen oder sich der Zugang zu fachärztlicher Versorgung stärker verzögert. Sie verweisen jedoch auf Belege aus anderen Krankheitsgruppen, bei denen festgestellt wurde, dass Farbige häufiger Fehldiagnosen erhalten und seltener zu Gentests überwiesen werden.

Ebenso weisen sie auf die Möglichkeit einer Wechselwirkung mit anderen soziodemografischen Faktoren hin, z. B. dem Beschäftigungsstatus, hatten aber zu wenige Teilnehmer in ihrer Studie, um dies sinnvoll untersuchen zu können. Sie zitieren auch Studien, die Bedenken hinsichtlich rassistischer Unterschiede bei der Stigmatisierung genetischer Erkrankungen äußern.

Aus der Perspektive der ENROLL-HD-Rekrutierung sprechen sie die Möglichkeit eines ungleichen Zugangs zu Huntington-Exzellenzzentren, einen möglichen Mangel an kulturell ähnlichem Forschungspersonal und Daten von anderen Krankheiten an, die darauf hindeuten, dass rassistische und ethnische Minderheitengruppen mit geringerer Wahrscheinlichkeit zur Teilnahme an der Forschung eingeladen werden.



*In der klinischen Datenbank ENROLL-HD sind rassische und ethnische Minderheiten wahrscheinlich unterrepräsentiert, was bedeutet, dass die rassischen Unterschiede bei der Huntington-Krankheit wahrscheinlich unterschätzt werden.*

Wichtig ist auch der Hinweis auf jahrzehntelange unethische Experimente in farbigen, lateinamerikanischen und indianischen Gemeinschaften in den Vereinigten Staaten, die das Misstrauen der Gemeinschaften gegenüber der Forschung gefördert haben.

## **Hinweise für die Forschungsgemeinschaft**

Eine der wichtigsten Schlussfolgerungen aus dieser Studie ist, dass wir mehr Forschung benötigen, um die Ursachen für diese Unterschiede aufzudecken, damit wir herausfinden können, wie wir sie am besten angehen können.

Dies ist besonders wichtig, da fortschrittliche bildgebende Scans jetzt in die HK-Diagnose und die Stadieneinteilung einbezogen werden, was die Lücke für unterversorgte Bevölkerungsgruppen vergrößern könnte.

In der Zwischenzeit könnten jedoch Änderungen an ENROLL-HD dazu beitragen, diesen Bereich anzugehen, indem:

1. Ausweitung der Optionen für rassische und ethnische Gruppierungen, um die Vielfalt der Teilnehmer besser zu erfassen. So gibt es für Personen mit mehreren Rassen oder Ethnien derzeit keine andere Kategorisierungsmöglichkeit als „Sonstige“.
2. Einführung eines standardisierten Rekrutierungsansatzes, der eine ausgewogenere rassische und ethnische Vertretung innerhalb der Studie fördert.
3. Erhöhung der Anzahl der ENROLL-HD Standorte in unterrepräsentierten Regionen wie Lateinamerika, Australasien, Asien und Afrika.

**„In Ermangelung eines Durchbruchs bei der Behandlung erinnern uns Erkenntnisse wie diese daran, über den Tellerrand zu schauen und uns daran zu erinnern, dass es andere Möglichkeiten gibt, das Leben von Menschen mit der Huntington-Krankheit im Hier und Jetzt zu verbessern.“**

# Ein Silberstreif am Horizont

Die Ergebnisse dieser Studie sind zwar besorgniserregend, aber wir können sie auch als positiv betrachten. In Ermangelung eines Durchbruchs bei der Behandlung erinnern uns Ergebnisse wie diese daran, über den Tellerrand hinauszuschauen und uns daran zu erinnern, dass es andere Möglichkeiten gibt, das Leben von Menschen mit der Huntington-Krankheit im Hier und Jetzt zu verbessern.

Diese Studie zeigt auch, wie wertvoll die Zeit, die Energie und die Anstrengungen sind, die HK-Familien in die Teilnahme an ENROLL-HD investieren. Diese Studie ist nur ein Beispiel von vielen, die die im Rahmen von ENROLL-HD gesammelten Daten nutzen, um unser Verständnis von der HK zu verbessern und hoffentlich schneller zu einer Behandlung zu gelangen.

Bis heute hat ENROLL-HD 21.669 Teilnehmer aus 155 klinischen Einrichtungen in 23 Ländern. Das ist eine fantastische Beteiligung aus der Patientengemeinschaft! Aber diese Studie erinnert uns daran, dass es von entscheidender Bedeutung ist, dass alle Mitglieder der HK-Gemeinschaft vertreten sind, einschließlich der historisch marginalisierten Gemeinschaften. Wenn Sie mehr über ENROLL-HD erfahren oder sich an der Studie beteiligen möchten, [können Sie dies hier tun](#).

---

*Die Autoren haben keinen Interessenkonflikt offenzulegen. [Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...](#)*

---

## GLOSSAR

**Beobachtungsstudie** Eine Studie die Messungen an freiwilligen Menschen macht, aber keine experimentellen Medikamente oder Behandlungen gibt

**ALS** Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.

---

© HDBuzz 2011-2025. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe

[hdbuzz.net](https://de.hdbuzz.net)

Erstellt am 27. März 2025 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/386>