

ALGEMEEN

De ziekte van Huntington is een erfelijke ziekte die bepaalde delen van de hersenen aantast. Zij uit zich o.a. in onwillekeurige (choreatische) bewegingen die langzaam verergeren, en een verscheidenheid van psychiatrische symptomen, waaronder persoonlijkheidsveranderingen en verstandelijke achteruitgang. De eerste symptomen openbaren zich meestal tussen het 35e en 45e levensjaar (spreiding 2-80 jaar). Na de eerste symptomen is de gemiddelde levensverwachting 16 jaar.

ERFELIJKE ASPECTEN

De ziekte wordt veroorzaakt door een afwijkend gen op het 4e chromosoom. Indien één van de ouders het afwijkende Huntingtongen heeft, dan heeft elke zoon of dochter 50% kans de ziekte te erven. Bij diegenen die het Huntington-gen hebben geërfd, zal de ziekte zich openbaren als zij lang genoeg leven. Als kinderen van een Huntington-ouder het afwijkende gen niet hebben geërfd, dan krijgen zij de ziekte niet en kunnen zij deze ook niet doorgeven aan volgende generaties. De ziekte slaat geen generatie over.

Wanneer een ouder nog voor de beginsymptomen van de ziekte door een andere oorzaak komt te overlijden, en bij een kind de ziekte zich later openbaart, ontstaat ten onrechte de indruk dat de ziekte een generatie heeft overgeslagen. Omdat de ziekte zich meestal op latere leeftijd openbaart kan er al een gezin gesticht zijn voordat de ouder ziek wordt. Het afwijkende gen kan dan al doorgegeven zijn aan de kinderen.

NEUROLOGISCHE SYMPTOMEN

De lichamelijke symptomen beginnen veelal met kleine bewegingen. Patiënten lijken vaak rusteloos en zenuwachtig. Deze eerste bewegingen worden gevolgd door bewegingsonrust in het hele lichaam, kleine vrij snelle bewegingen of rukjes, een grimas, dronkemansgang en vermindering van evenwichtsgevoel. In een later stadium ziet men grove, ongerichte en onwillekeurige bewegingen van de ledematen, het hoofd en daarna ook van de romp. Spreken en slikken kunnen ernstige problemen gaan opleveren. De lichamelijke symptomen bij de jeugdvorm die kinderen voor hun 20e levensjaar kunnen krijgen, zijn vaak anders dan bij volwassenen. In plaats van onwillekeurige bewegingen zoals bij de meeste volwassenen, is er bij kinderen juist spierstijfheid. Overigens komt de ziekte bij kinderen (juvenile vorm) weinig voor.

GEDRAGS,- EN PSYCHIATRISCHE SYMPTOMEN

Ofschoon de lichamelijke symptomen gewoonlijk eerder opvallen, merken de familieleden vaak eerder de veranderingen in het gedrag en/of de persoonlijkheid van de patiënt. Deze kunnen bijv. zijn: vergeetachtigheid, prikkelbaarheid, onverschilligheid, lusteloosheid, somberheid, een afnemende zorg voor het uiterlijk, of verminderd concentratievermogen.

Deze veranderingen zijn geen bewijs voor de ziekte. In een later stadium, maar soms ook tegelijkertijd, kunnen verstandelijke achteruitgang, en/of emotionele labiliteit, agressieve buien, depressies en soms ook hallucinaties voorkomen.

Het leven met een Huntingtonpatiënt is een belasting voor ieder gezinslid. De risicodrager heeft daarnaast nog een extra last te dragen!

DIAGNOSE

De diagnose 'ziekte van Huntington' wordt gesteld op basis van de geestelijke- en/of lichamelijke symptomen, alsmede de familiegeschiedenis.

In maart 1993 werd het Huntingtongen ontdekt. Hierdoor is het mogelijk om, in geval van twijfel, met behulp van DNA-onderzoek de diagnose met zekerheid te stellen.

VOORSPELENDE DNA-TEST

Via DNA-onderzoek kan worden vastgesteld of iemand drager is van het Huntingtongen. De leeftijdsgrens om toe te worden gelaten tot de test is 18 jaar.

Deze test is ook prenataal mogelijk in de 9e of 10e week van de zwangerschap door middel van de zogenaamde vlokcentest.

De uitslag van een voorspellende test bij een ziekte, waarvoor nog geen genezing mogelijk is, kan ernstige consequenties hebben.

Voor informatie over DNA-onderzoek en erfelijkheidsadvies kunt u contact opnemen met één van de Klinisch Genetische Centra in Nederland, of de Vereniging van Huntington, die u de adressen en telefoonnummers van deze centra kan geven.

BEHANDELING

Het is op dit moment niet mogelijk om de ziekte te genezen of zelfs het verloop af te remmen. Diverse medicijnen kunnen echter enige verlichting geven van de onwillekeurige bewegingen of de geestelijke symptomen.

HOEVEEL MENSEN HEBBEN DE ZIEKTE VAN HUNTINGTON

Het is niet exact bekend hoeveel mensen in Nederland aan de ziekte van Huntington lijden. Naar schatting zijn er ongeveer 1700 patiënten en 6000 tot 9000 risicodragers.

HOOP VOOR DE TOEKOMST

De ziekte van Huntington is een uitdaging geworden voor onderzoekers op het terrein van genetica, neurologie, psychologie en andere disciplines. Er zijn inmiddels veel projecten gestart op het gebied van medicatie, voeding en ondersteunende therapieën, zoals fysiotherapie, logopedie, psychotherapie en ergotherapie en fundamenteel onderzoek naar de ziekte.

DE VERENIGING VAN HUNTINGTON

De Vereniging van Huntington is op 12 juni 1976 opgericht. De Vereniging behartigt de belangen van patiënten met de ziekte van Huntington, risicodragers, hun partners en familieleden en overige betrokkenen. De onderlinge contact en tussen Huntington-families worden bevorderd door het organiseren van huiskamerbijeenkomsten, regionale,- en landelijke ledendagen en begeleid lotgenotencontact. Op verzoek worden patiënt en familie begeleid, geadviseerd en/of in contact gebracht met professionele hulpverlenende instanties. Ook kan de hulp van de Vereniging worden ingeroepen bij opname van een patiënt in een passende zorginstelling.

Eén van de belangrijkste activiteiten van de Vereniging is het geven van voorlichting. De Vereniging geeft daarom verschillende brochures uit over de vele aspecten van de ziekte. Vier maal per jaar het Kontaktblad waarin de actuele ontwikkelingen met betrekking tot de ziekte, de Verenigingsactiviteiten en ervaringen van lotgenoten zijn opgenomen.

Daarnaast organiseert de Vereniging regelmatig (regionale) symposia en (landelijke) studiedagen voor professionele hulpverleners. Op verzoek worden er klinische lessen verzorgd voor diverse zorgdisciplines, zorginstellingen, opleidingen in de gezondheidssector, thuiszorg en andere belangstellenden.

De Vereniging onderhoudt contact met zorg,- en verpleeginstellingen en tracht deze contacten uit te breiden, teneinde onder meer de bereidheid tot opname te bevorderen.

De Vereniging heeft een Wetenschappelijke Adviesraad, waarin een aantal deskundigen van diverse disciplines zitting hebben, die het Bestuur adviseert en op de hoogte houdt van nieuwe ontwikkelingen. Via deze contacten en door deelname aan internationale congressen volgt de Vereniging de wetenschappelijke ontwikkelingen op het gebied van de ziekte van Huntington.

De Vereniging werkt veel samen met organisaties die gemeenschappelijk belangen voor chronisch zieken behartigen. Op Europees en Internationaal niveau zijn er verschillende organisaties waar de Vereniging contact mee heeft om ervaringen uit te wisselen en kennis uit te breiden of te delen.



WAT IS DE ZIEKTE VAN HUNTINGTON?

LANDELIJK BUREAU van de VERENIGING VAN HUNTINGTON

Stationsplein 125
3818 LE Amersfoort
Tel. 033 303 28 00
E-mail: info@huntington.nl
www.huntington.nl

UITGAVE

Vereniging van Huntington
Mei 2019