



Vereniging van Huntington

FAQ

Wat is de ziekte van Huntington?

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, maar kunnen ook eerder of later optreden. De ziekte leidt gemiddeld na een zestiental jaren tot de dood van de patiënt(e), meestal door bijkomende oorzaken zoals longontsteking.

De jeugdvorm (juvenile vorm of Westphal variant) begint doorgaans in de tienerjaren. Deze vorm kenmerkt zich in plaats van door onwillekeurige bewegingen, vooral door spierstijfheid.

Is de ziekte van Huntington erfelijk? En zo ja, kan het wel een generatie overslaan?

Ja, de ziekte van Huntington is erfelijk. De ziekte wordt veroorzaakt door een afwijkend gen op het 4e chromosoom. Indien één van de ouders het afwijkende (Huntington) gen 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 de nakomelingen van een Huntington ouder het afwijkende gen niet geërfd hebben, dan kunnen zij de ziekte niet krijgen en de ziekte zal in volgende generaties ook niet meer terug komen. Zij slaat dus geen generatie over.

Wat zijn de symptomen van de ziekte van Huntington? Hoe kan ik de ziekte herkennen?

Er bestaat een enorme verscheidenheid aan symptomen die een Huntington-patiënt kan vertonen, maar geen enkele patiënt is gelijk. Wij onderscheiden drie groepen symptomen:

1. De neurologische en andere lichamelijke symptomen.
Tot de meest opvallende kenmerken behoren de choreatische (ongewilde) bewegingen. Allerlei dagelijkse handelingen worden er door bemoeilijkt, zoals o.a. schrijven, lopen, eten, drinken en slikken.
2. De gedrags- en psychiatrische symptomen.
Onder deze symptomen verstaan wij veranderingen of stoornissen in het gedrag en de beleving van patiënten. Patiënten kunnen emotioneel veranderen, prikkelbaar of humeurig worden. Iemand die altijd heel vriendelijk was, kan zonder enige aanleiding veeleisend worden of woede-uitbarstingen krijgen.
3. Achteruitgang van de verstandelijke vermogens.
Deze uit zich o.a. in interesseverlies, concentratieverlies, een vertraagd denkproces en de patiënt kan in zichzelf keren.

Bij de ene patiënt zullen de neurologische symptomen op de voorgrond staan, bij de andere de psychiatrische.

Hoeveel mensen hebben de ziekte van Huntington, wereldwijd en in Nederland?

In de meeste westerse landen en Noord Amerika is het algemeen voorkomen van de ziekte 7 tot 10 op 100.000 mensen. Dit betekent dat in Nederland circa 1700 mensen aan de ziekte van Huntington lijden. Naar schatting zijn er daarnaast circa 6000-9000 mensen die risico lopen op de ziekte.

Zijn er medicijnen beschikbaar om de ziekte te genezen?

Nee, er is geen medicijn dat de ziekte kan stoppen, voorkomen of vertragen. Wel kunnen diverse medicijnen enige verlichting geven van de onwillekeurige bewegingen of de geestelijke symptomen.



Vereniging van Huntington

Kun je je laten testen op de ziekte?

Ja. In maart 1993 werd melding gemaakt van de vondst van het Huntington-gen. Hierdoor is het mogelijk om, in geval van twijfel, met behulp van DNA onderzoek de diagnose met zekerheid te stellen. Deze DNA test kan ook, onder bepaalde voorwaarden, voorspellend gebruikt worden. Voor de DNA-test is alleen een bloedmonster nodig. In geval van prenataal onderzoek van een ongeboren vrucht worden 'chorion-vlokken' afgenomen uit de baarmoeder. Dat het vaststellen van het Huntington-gen bij een (nog) gezonde risicodragers ernstige consequenties kan hebben zal duidelijk zijn.

Wat doet de Vereniging van Huntington?

De Vereniging van Huntington is op 12 juni 1976 opgericht. De Vereniging heeft als doelstelling: het behartigen van zowel de individuele als de collectieve belangen van patiënten met de ziekte van Huntington, partners en andere betrokkenen alsmede het bevorderen van hun sociaal-maatschappelijke activiteiten.

De Vereniging geeft voorlichting, biedt hulpverlening, volgt wetenschappelijke ontwikkelingen, stimuleert onderling contact, regelt huisbezoeken, organiseert jongerendagen, heeft contact met zorginstellingen en werkt samen met andere (internationale) organisaties.

Is er informatiemateriaal beschikbaar over de ziekte van Huntington en over de Vereniging van Huntington zelf?

De Vereniging van Huntington heeft verschillende brochures uitgebracht, die besteld kunnen worden. Een overzicht van al het beschikbare materiaal vind je op de website of op de literatuurlijst die in dit informatiepakket is bijgesloten.

Kun je lid worden van de Vereniging en wat biedt de Vereniging mij als lid?

Ja, je kunt aangeven dat je lid wilt worden van de Vereniging. Het lidmaatschapsgeld bedraagt € 37,50* per kalenderjaar. Je ontvangt dan vier keer per jaar het Kontaktblad en je wordt op de hoogte gehouden van de verschillende Verenigingsactiviteiten.

Hebben Huntington-patiënten specifieke zorg nodig?

Ja, de ziekte van Huntington vraagt om specialistische zorg, omdat het veelal gaat om relatief jonge mensen die gedurende een lange periode te maken krijgen met een enorme toename van functieverlies op lichamelijk, psychisch en sociaal gebied.

Kunnen Huntington-patiënten thuis blijven wonen?

Aanvankelijk zal de patiënt thuis verpleegd worden. Naarmate de ziekte voortschrijdt, zal de patiënt steeds meer aan huis gebonden raken en zal de verzorging steeds intensiever worden. Het streven zou erop gericht moeten zijn de patiënt zo lang mogelijk thuis te verzorgen. Dit is afhankelijk van de mogelijkheden, de draagkracht van de partner, de geestelijke- en lichamelijke toestand van de patiënt en de geboden hulp door professionele instanties en personen zoals de huisarts, specialist, maatschappelijk werker, wijkverpleegkundige, gezinsverzorgster en niet professionele hulp door familie en vrienden. Verzorging thuis zal vaak extra voorzieningen vereisen.

Vroeg of laat zal de patiënt meestal in een verpleeginrichting opgenomen moeten worden. Deze stap wordt verlicht door de patiënt eerst in dagbehandeling te nemen, hetgeen ook voor partner en kinderen de geestelijke druk minder maakt.



Vereniging van Huntington

Kunnen Huntington-patiënten blijven werken?

Hoe lang iemand kan blijven werken, hangt van de progressie van de ziekte en het soort werk af. Bezigheden die een mogelijk gevaar inhouden, die veel vragen van het geheugen of van de fijne motoriek, moeten vaak eerder worden opgegeven dan andere. Het kan erg moeilijk zijn voor de patiënt om toe te geven, dat hij niet langer in staat is om bepaalde werkzaamheden te verrichten en hij zal misschien hulp nodig hebben om dat te leren aanvaarden.

Een goede kwaliteit van leven is heel belangrijk. Wat kunnen we doen om dit te bewerkstelligen?

Mensen met de ziekte van Huntington worden gaandeweg steeds meer geconfronteerd met geestelijke en lichamelijke beperkingen. Toch blijven er tot in de laatste van de ziekte mogelijkheden om de dag zinvol te besteden.

Het gevoel van eigenwaarde wordt bij een patiënt vergroot, wanneer hij merkt dat hij ondanks de ziekte toch nog aan activiteiten kan deelnemen. Men moet proberen de patiënt bij zoveel mogelijk dagelijkse werkzaamheden te betrekken; het vergroot niet alleen het gevoel van eigenwaarde, maar geeft ook structuur aan de dag.

Kan er iets gezegd worden over het verloop van het ziekteproces?

De progressie van de ziekte is wisselend van patiënt tot patiënt. Soms zien we binnen bepaalde families een vergelijkbaar ziekteverloop, hoewel dit zeker niet altijd opgaat.

Het verloop kan worden ingedeeld in de volgende vijf fasen:

- 1. Vroeg stadium** - een Huntington-patiënt waarbij de diagnose is gesteld, maar die volledig blijft functioneren zowel in het gezin als in het beroep.
- 2. Vroeg tussenstadium** - de patiënt blijft actief maar op een lager niveau; hij of zij kan zich redden met dagelijkse bezigheden, ondanks enige onhandigheid.
- 3. Laat tussenstadium** - de patiënt is niet meer in staat tot werken; dagelijkse activiteiten zijn bemoeilijkt en vereisen enige hulp.
- 4. Vroeg gevorderd stadium** - de patiënt heeft hulp nodig in het dagelijks leven, maar is nog steeds in staat om thuis te blijven met behulp van gezinsleden en/of verpleeghulp.
- 5. Gevorderd stadium** - de patiënt heeft volledige hulp nodig in het dagelijks leven; verpleging door of met behulp van beroepskrachten is gewoonlijk nodig.

Deze indeling in stadia is opzettelijk vaag en flexibel gehouden in verband met de uiteenlopende symptomen en de mate van progressie in afzonderlijke gevallen.

Welke behandelingen/therapieën zijn er zoal voor de patiënt beschikbaar?

Hoewel genezing van de ziekte tot op heden niet mogelijk is, kan voorschrijven van medicijnen ter verlichting van de symptomen toch nuttig zijn. Ook andere behandelingen zoals fysiotherapie, ergotherapie, logopedie en bezigheidstherapie kunnen de kwaliteit van het leven van een patiënt verbeteren.



Vereniging van Huntington

Zowel voor een patiënt als voor het gezin is het van belang dat alles wordt ondernomen om de mogelijkheden maximaal te benutten waardoor deze langer actief in de eigen omgeving kan blijven. Ook voedingsadviezen spelen hierbij een belangrijke rol.

Wat is het nut van fysiotherapie?

Loopproblemen en stoornissen in de balans vormen een wezenlijk onderdeel van de motorische problemen bij patiënten. Met behulp van fysiotherapie kan de patiënt leren deze beperkingen te compenseren. Doel van deze therapie is de patiënt langer mobiel en daardoor langer onafhankelijk van zijn omgeving te houden. Vooral ontspanningsoefeningen lijken een gunstig effect te hebben op de bewegingen.

Daarnaast speelt fysiotherapeutische behandeling een belangrijke rol bij ernstig geïmmobiliseerde patiënten; dit ter preventie van contracturen. Natuurlijk kan de fysiotherapeut ook adviseren over praktische zaken.

Wat is het nut van ergotherapie?

Vanaf de eerste fase van de ziekte zal de patiënt geconfronteerd worden met beperkingen in het dagelijkse leven. Aanpassingen in de omgeving kunnen het functioneren goed ondersteunen. De ergotherapeut is in staat te adviseren over aanpassingen in en om het huis en kan zo nodig gericht met de patiënt dagelijkse activiteiten gaan oefenen.

Als problemen op cognitief gebied een rol gaan spelen en interfereren met het dagelijkse leven, kunnen gerichte adviezen zeer waardevol zijn.

Wat is het nut van logopedie?

De logopedie heeft op ten minste twee manieren betekenis voor de Huntington-patiënt. In de loop van de ziekte wordt de spraak steeds moeilijker. De articulatie, het vermogen om de woorden goed uit te spreken, gaat achteruit. De aandacht, het concentratievermogen en de inzet van de patiënt bepalen de mogelijkheden van een advies. Daarnaast kan verslikken een groot probleem vormen, waarbij advies over houding en hulpmiddelen kan worden gegeven.

Hoe komt het dat Huntington-patiënten slik-en spraakstoornissen krijgen?

En is dit ook de oorzaak van de sterke vermagering van patiënten?

Naarmate meer hersencellen afsterven, worden de bewegingen ruwer en bewegen handen, armen, voeten, benen, romp en hoofd voortdurend en in steeds ergere mate. Door geen controle meer te hebben over de spieren van mond en keel, ontstaan veelal ernstige kauw- en slikproblemen waardoor voedsel of drank in de luchtwegen kan komen. Het spraakvermogen wordt eveneens aangetast: eerst gaat hij of zij onduidelijker spreken, hetgeen verergert tot nagenoeg onverstaanbaar spreken.

De energiebehoefte van een patiënt met de ziekte van Huntington kan oplopen tot 5000-6000 kilocalorieën. Bekend is dat de vele onwillekeurige bewegingen de energiebehoefte verhogen. Dit in combinatie met de slikproblemen levert een ongewenste situatie op: de patiënt heeft steeds meer nodig, maar krijgt steeds meer belemmeringen om voldoende voedsel tot zich te nemen. Dit leidt tot ernstig gewichtsverlies van de patiënten.



Vereniging van Huntington

Dient er een voedingsadvies opgesteld te worden?

Ja. In verband met de kauw- en slikproblemen en de optredende vermagering moet het voedingspatroon al in een vrij vroeg stadium worden gecontroleerd en is advies van de diëtist zinvol. Allereerst moet een voedingsanamnese worden afgenomen om na te gaan wat en hoe de patiënt eet. Tevens dient op geleide van slikproblemen gezocht te worden naar de beste vorm voor het eten.

Wat is het verschil tussen de jeugdvorm en de volwassen vorm van de ziekte van Huntington?

De ziekte van Huntington openbaart zich gewoonlijk bij volwassenen, meestal in de leeftijd van 35-45 jaar. Bij uitzondering verschijnen de symptomen ongewoon vroeg (voor het 20^{ste} levensjaar) of ongewoon laat (na het 60^e levensjaar). Kinderen met de ziekte van Huntington vertonen afwijkingen in hun bewegingen en een houding die wat verschillen van die van de volwassen Huntington-patiënt; een achteruitgang van het verstandelijk functioneren, vaak dwangmatige trekken en soms epilepsieaanvallen. Dat laatste komt nooit bij de volwassen vorm voor.

Hoe jonger de aanvangsleeftijd, des te groter is de kans dat het kind erg verstijfd (rigide) is en er meer verschil bestaat met de symptomen die de meeste volwassen patiënten hebben. Klinische symptomen verschillen tussen de jeugdvorm en de volwassen vorm. De verschillende klinische beelden worden veroorzaakt door aantasting van andere hersendelen, die niet of in mindere mate aangedaan zijn bij de meeste volwassen patiënten. Bij erfelijke aandoeningen betekent een vroegere dan gemiddelde aanvang van symptomen een ernstiger vorm van de ziekte. De duur is gewoonlijk korter en er is een grotere variëteit aan symptomen. Helaas is dit bij de ziekte van Huntington ook zo.

Wat voor medicijnen zouden voorgeschreven kunnen worden om symptomen te bestrijden?

Diverse medicijnen kunnen enige verlichting geven van de onwillekeurige bewegingen of de geestelijke symptomen. Voor de onwillekeurige bewegingen worden meestal de zogenaamde neuroleptica voorgeschreven.

Voor de geestelijke symptomen kunnen antidepressiva of tranquillizers van nut zijn. Tegen de effecten van de jeugdvorm worden soms anti-Parkinson medicijnen voorgeschreven. De medicijnen moeten met grote terughoudendheid voorgeschreven worden teneinde de kwaliteit van het leven niet negatief te beïnvloeden.

Kunnen artsen makkelijk de diagnose Huntington stellen?

De diagnose is niet altijd makkelijk te stellen. Van groot belang zijn zowel de familiegeschiedenis, het gaat immers om een dominant erfelijke ziekte, als de neurologische en/of psychiatrische symptomen. Sommige problemen kunnen het stellen van de diagnose ernstig bemoeilijken: neurologische symptomen kunnen heel gering of afwezig zijn; symptomen worden soms ten onrechte toegeschreven aan de ziekte van Parkinson, Multiple sclerose of bijvoorbeeld epilepsie; ook psychiatrische symptomen kunnen heel goed passen bij andere ziekten en als de familiegeschiedenis niet bekend is, dan kan een huisarts of specialist met weinig of geen ervaring met de aandoening moeite hebben een diagnose te stellen.

Bestaan er opleidingen specifiek over de ziekte van Huntington (behandelmethoden, omgaan met de ziekte etc.) voor hulpverleners en studenten?

De Vereniging van Huntington geeft [klinische lessen](#) om bekendheid te geven aan de ziekte van Huntington, de psychosociale problemen die de ziekte met zich meebrengt en handreikingen te bieden om te komen tot een optimale zorg van een Huntington-patiënt en zijn familie.



Vereniging van Huntington

De klinische lessen worden gegeven aan professionele hulpverleners, aan thuiszorgorganisaties of buddyzorgorganisaties, maar ook voor opleidingen verzorgt de Vereniging klinische lessen, bijvoorbeeld voor HBO-V studenten of MBO of ROC- studenten in de gezondheidssector. De Vereniging van Huntington kan een belangrijke rol spelen bij interne opleidingen in bijvoorbeeld verpleeghuizen. In samenwerking met de docenten klinische lessen kan een intern opleidingstraject voor Huntingtonzorg samengesteld worden.

Verder organiseert de Vereniging minimaal één maal per jaar een symposium of studiedag voor professionele hulpverleners en studenten binnen zorgopleidingen.

Doel is om voorlichting te geven over de aard van de ziekte, de gevolgen ervan, de mogelijke behandelmethoden en het omgaan met de ziekte van Huntington. Daarnaast bieden de bijeenkomsten aan zorgverleners de mogelijkheid om ervaringen en kennis onderling te delen en hun netwerk uit te breiden.