

Informatie voor de
huisarts over

de ziekte van Huntington



VSOP



nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* *Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

Ziekte van Huntington

De ziekte van Huntington (HD) is een zeldzame autosomaal-dominant erfelijke progressieve neuropsychiatrische aandoening. Er zijn in Nederland 1.200-1.500 patiënten met HD. Daarnaast zijn er 6.000-9.000 mensen met risico op het krijgen van de ziekte. Door een genmutatie op chromosoom 4 ontstaat een afwijkende vorm van het Huntington-eiwit (huntingtine) en dit leidt tot beschadiging van zenuwcellen. Hoe dit afwijkende eiwit de hersenschade veroorzaakt, is onbekend. HD wordt gekenmerkt door een geleidelijke onomkeerbare achteruitgang van de motoriek (chorea, bewegingsarmoede, stijfheid en spraak-/slikproblemen) en cognitieve functies (geheugenstoornis, dementie). Deze symptomen gaan vrijwel altijd gepaard met psychiatrische klachten (depressie, manische perioden, angsten, dwangmatigheid, psychose, verslaving) en gedragsveranderingen (prikkelbaarheid, agressie, apathie). Secundair treden o.a. gewichtsverlies en slaapproblemen op. De symptomen kunnen tussen patiënten erg verschillen in aard en in ernst. De levensverwachting is beperkt. Longontsteking als complicatie van ziekte, maar ook zelfdoding en euthanasie zijn de voornaamste redenen van overlijden.

De symptomatische behandeling is gericht op verbetering van kwaliteit van leven en bestaat uit medicatie (o.a. antidepressiva, antipsychotica en psychostimulantia), vaak in combinatie met psychologische en/of psychotherapeutische therapie. Ook andere disciplines (o.a. fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, maatschappelijk werk) zijn betrokken en hulpmiddelen (bijvoorbeeld rolstoel, woningaanpassing) zijn nodig. Na de inzet van thuiszorg en dagbehandeling is voor veel patiënten uiteindelijk opname in een verpleeghuis noodzakelijk.

De huisarts kan bij dit traject een actieve adviserende, ondersteunende en/of coördinerende rol spelen. In de periode na het stellen van de diagnose bestaat de taak van de huisarts veelal meer uit ondersteuning van de naasten, familieleden en andere betrokkenen dan uit directe zorg voor de HD-patiënt zelf.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Prevalentie** Er zijn in Nederland ongeveer 1.200-1.500 mensen met HD. De prevalentie is naar schatting 7-10/100.000 inwoners. De huisarts met een normpraktijk van 2.500 patiënten die dertig jaar werkt, heeft 10-20% kans op één patiënt met HD in zijn praktijk. Door het erfelijke aspect zullen er per praktijk soms meerdere patiënten uit één familie zijn.
- **Incidentie** Er zijn 6.000-9.000 mensen in ons land met het risico op het krijgen van de ziekte (zogenaamde risicodragers: personen, uit een belaste familie, waarvan de genetische status niet bekend is). Per jaar komen er ongeveer 60 patiënten met de ziekteverschijnselen bij.
- De exacte prevalentie- en incidentiecijfers zijn onbekend omdat bij patiënten zonder of met milde symptomen niet altijd een (presymptomatische) diagnose wordt gesteld. Daarnaast worden symptomen pas op latere leeftijd ontdekt wanneer niet bekend is dat HD in de familie voorkomt.
- **Leeftijd** Meestal treden de eerste symptomen vanaf het dertigste levensjaar op en wordt rond de gemiddelde leeftijd van 40 jaar het klinisch beeld van HD duidelijk (standaarddeviatie: 10 jaar, uitersten 2-80 jaar). Bij circa 15% treedt de ziekte na het 60^e jaar op.

- **Geslachtsverdeling** HD komt even vaak voor bij vrouwen als bij mannen.
- **Etniciteit** HD is bij vrijwel alle rassen en volken beschreven.
- **Geografische verspreiding** HD komt geconcentreerd voor in de omgeving van Katwijk en op de Veluwe (Nijkerk, Harderwijk, Elburg). Echter, ook in Amsterdam, Rotterdam, Den Haag en in het zuidwestelijk deel van Friesland worden meer families met HD gezien.

Erfelijkheid en etiologie

- **Erfelijkheid** HD is een autosomaal-dominant erfelijke aandoening. Bij deze vorm van erfelijkheid is het risico 50% voor elk kind om de aandoening van de ouder met HD te erven. Ook de broers en zussen hebben 50% risico de genmutatie te erven. Spontane mutaties komen nauwelijks voor. De ziekte slaat geen generatie over. Echter, als een drager (waarvan de DNA-diagnose niet bekend is) komt te overlijden, voordat de symptomen optreden, kan de indruk bestaan dat de ziekte niet aan deze generatie is doorgegeven.
- **Etiologie** HD ontstaat door een genmutatie op chromosoom 4. Door een toename van het aantal CAG-repeats in het Huntington-gen krijgt het Huntington-eiwit (huntingtine) een afwijkende functie, die tot

beschadiging van zenuwcellen leidt. Hoe dit eiwit hersenschade veroorzaakt, is nog onbekend. Een hypothese is dat huntingtine, in deze veranderde vorm, mogelijk toxisch is en als een klompje kan neerslaan in en tussen hersencellen. Andere eiwitten, zogenaamde 'chaperonne-eiwitten', kunnen beschermen tegen neerslag van deze eiwitklompjes. In de loop van het leven neemt de bescherming door deze eiwitten af. Mogelijk verklaart dit waarom verschijnselen pas op latere leeftijd duidelijk worden, terwijl het afwijkende huntingtine al sinds de geboorte aanwezig is.

- Met DNA-diagnostiek kan het aantal CAG-repeats worden vastgesteld en deze uitslag kan de diagnose HD bevestigen.
- Onderzoekresultaten duiden erop dat de neuro-psychiatrische klachten eerder het gevolg zijn van de neurodegeneratieve afwijkingen, dan van omgevingsfactoren.
- HD-patiënten kunnen sterk van elkaar verschillen wat betreft de symptomen en de ernst ervan. Ook binnen een familie kan de leeftijd waarop de eerste verschijnselen duidelijk worden en de klinische presentatie onderling zeer verschillen. De klinische presentatie en de beginleeftijd hangen mede samen met het aantal CAG-repeats.

Varianten

- **Juveniele vorm** Bij een kleine groep patiënten (6%) treden de eerste verschijnselen op voor het 20^e levensjaar. Bij deze juveniele vorm zijn de eerste signalen vaak gedragsproblemen op school en slechte leerprestaties. Bij deze variant staan de traagheid in de motoriek (ernstige bewegingsarmoede, hypokinesie) en de stijfheid (verhoogde spierspanning, rigiditeit) in de loop van de tijd meer op de voorgrond. Bij kinderen met deze vorm van HD wordt vaker epilepsie gezien.
- **Westphalvariant** Bij deze variant van HD bestaat bewegingsarmoede en een verhoogde spiertonus.

Beloop

- **Aanvang** Door de aspecifieke aard van de klachten is het soms moeilijk het begin van de ziekte vast te stellen. In de loop van het leven treden bij alle dragers van de genmutatie ziekteverschijnselen op. De symptomen ontstaan vaak geleidelijk en nemen langzaam toe.
- **Beloop** In het ziekteproces zijn globaal 5 fases te onderscheiden: een vroeg stadium, een vroeg en een laat

tussenstadium, een vroeg gevorderd stadium en een gevorderd stadium (zie Bijlage Tabel 1).

Door infecties (o.a. long-/urine-wegontstekingen) en bij spanningen kunnen de ziekteverschijnselen verergeren. Soms kan het lijken alsof het ziektebeeld een tijdlang niet of nauwelijks verergert. Uiteindelijk wordt de patiënt rolstoelgebonden of bedlegerig en zijn de cognitieve functies beperkt.

- **Prognose** De levensverwachting van HD-patiënten is beperkt door enerzijds lichamelijke complicaties bij het voortschrijden van de ziekte (o.a. (aspiratie)pneumonie). Anderzijds spelen bij overlijden ook andere factoren een rol: zelfdoding komt vaker voor bij HD-patiënten. Een aantal patiënten overlijdt na verzoek om euthanasie. Onafhankelijk van de beginleeftijd overlijden de meeste patiënten met HD na een gemiddelde ziekteduur van 17 jaar (uitersten 2-43 jaar).

Diagnose

- **Multidisciplinair** De diagnose wordt veelal gesteld door de neuroloog. Meestal vormt deze samen met een klinisch geneticus en een psychiater een multidisciplinair team in een universitair medisch centrum.
- **Diagnostiek** De diagnose berust in principe op het klinische beeld en de familie anamnese. Beeldvormend onderzoek (MRI-/CT-onderzoek) geeft maar beperkte informatie. Bij dit onderzoek kan hersenatrofie worden gezien (centrale hersenkernen, striatum, hersenschors). De diagnose kan met DNA-onderzoek worden bevestigd. Bij DNA-onderzoek wordt het aantal CAG-repeats in het Huntington-gen onderzocht. Normaliter is dit aantal lager dan 36. Wanneer 40 of meer CAG-repeats worden geteld, is er met zekerheid sprake van HD. Bij een uitslag van 36 tot en met 39 CAG-repeats kan niet voorspeld worden of de ziekte al dan niet tot uiting komt (gereduceerde penetrantie).
- **Presymptomatisch DNA-onderzoek** Afhankelijk van de hulpvraag kan DNA-onderzoek worden verricht voordat symptomen aanwezig zijn. Dit heet presymptomatisch DNA-onderzoek. Het is mogelijk vanaf de leeftijd van 18 jaar (meerderjarigheid). Vanwege de consequenties van de testuitslag, wordt het presymptomatisch DNA-onderzoek verricht volgens protocol, zodat de aanvrager na voorlichting door de klinisch geneticus (en/of de genetisch consulent) en na psychologisch onderzoek tot een individueel verantwoorde beslissing kan komen.

Algemeen

- **Klinische variabiliteit** De klinische presentatie is variabel. De ernst van de symptomen kan per patiënt van moment tot moment en per ziektefase verschillen. De ziektefasen worden beschreven in tabel 1 (zie Bijlage). Tussen patiënten kan de beginleeftijd, de volgorde van de verschijnselen en de aard en ernst ervan erg verschillend zijn.
- **Impact op het dagelijks leven** Gedragsveranderingen zijn meestal de eerste verschijnselen die worden opgemerkt door vooral de partner en ook anderen in de omgeving. De neuropsychiatrische symptomen hebben een duidelijke weerslag op het dagelijks leven, mogelijk zelfs méér dan de motorische en cognitieve beperkingen.
- **Verminderd ziekte-inzicht** Anosognosie (verminderd ziektebesef/-inzicht) wordt vaak gezien: de HD-patiënt is er van overtuigd dat hij geen ziekteklachten heeft. Deze ontkenning leidt vaak tot het weigeren van hulp of het niet inlichten van familieleden. De verminderde coöperativiteit is voor de mensen rondom de patiënt vaak een dilemma. Anosognosie wordt veroorzaakt door een beschadiging van specifieke hersengebieden.

Motoriek

- **Chorea** De ongewilde choreatische bewegingen (Chorea major, Chorea Huntingtonea) vallen in het begin weinig op. Aanvankelijk kan de patiënt de overbeweeglijkheid (ongecoördineerde bewegingen) redelijk verbergen. Door de ongewilde choreatische bewegingen kunnen HD-patiënten onhandig lijken, terwijl sommige andere patiënten door de bewegingen in eerste instantie een nerveuze indruk kunnen maken. Aan de vingers/armen/benen/gelaat en romp kunnen de bewegingen sierlijk en verfynd zijn (als in een dans). Wanneer naast armen en benen ook de romp en rugspieren zijn aangedaan, kan een onregelmatige loopbeweging bestaan (dronkenmangang). Dagelijkse activiteiten (lopen, schrijven, eten, drinken, spreken, slikken) worden moeilijker.
- **Stijfheid** Verhoogde spierspanning kan een stijve houding van het lichaam veroorzaken. Ook spierpijn en gewrichtsklachten kunnen het gevolg zijn. De rigiditeit kan de dagelijkse activiteiten bemoeilijken.
- **Bewegingsarmoede** Verlies van gewilde bewegingen uit zich in het moeilijker starten en het trager uitvoeren van de beweging. De gelaatsuitdrukking is vaak vlak.
- **Kauw- en slikproblemen** Zowel de overbeweeglijkheid, als de bewegingsarmoede kan problemen bij het kauwen en slikken geven. Wanneer de patiënt zich verslikt, kan dit een aspiratiepneumonie tot gevolg hebben. De motorische problemen kunnen bijdragen aan gewichtsverlies bij de HD-patiënt.
- **Spraakproblemen** De patiënt kan moeilijk verstaanbaar zijn door motorische beperkingen van de tong en lippen (dysarthrie). Wanneer cognitieve stoornissen optreden, is het extra moeilijk voor de patiënt om zich verbaal uit te drukken en wordt de communicatie steeds moeilijker.

Dementie

- **Verlies van cognitieve functies** De hogere cognitieve functies gaan achteruit: de denkprocessen verlopen trager. Initiatief, planning, cognitieve flexibiliteit en abstract denken zijn verstoord. Begrip en ruimtelijk inzicht in de omgeving zijn verminderd. Het IQ van HD-patiënten gaat in de loop van de tijd significant achteruit. Het performale IQ gaat eerder achteruit dan het verbale IQ. Taalgebruik is inhoudelijk in het begin in orde. Formulieren en het vinden van woorden kosten op den duur meer moeite. Perseveraties (herhalen van woorden) en parafasieën (verwisseling van woorden) kunnen hierdoor optreden. Concentratieproblemen, vergeetachtigheid, geheugenproblemen komen bij vrijwel alle HD-patiënten voor en treden vaak vroeg op. Herkenning en inprenting blijven lange tijd ongestoord. Het is moeilijker nieuwe vaardigheden te leren: nieuwe informatie is moeilijk terug te halen. Door verlies van bepaalde hersengebieden kan de impulscontrole verstoord raken en is het moeilijker ongewenste acties te remmen. Sociaal ongewenst gedrag in diverse gradaties (bijvoorbeeld risicovol (rij-)gedrag of een verhoogde seksuele drift) kan hiervan het gevolg zijn.

Gedragsproblemen en psychiatrische problematiek

- **Karakterveranderingen** De persoonlijkheid van de HD-patiënt kan met het voortschrijden van de ziekte erg veranderen. Aanvankelijk vriendelijke mensen worden bijvoorbeeld veeleisender of hebben plotselinge woede-uitbarstingen.
- **Prikkelbaarheid /agressiviteit** Cognitieve inflexibiliteit maakt dat een HD-patiënt er moeite mee kan hebben wanneer van vaste patronen wordt afgeweken. Ook impulsiviteit/ontremming kan bijdragen aan prikkelbaarheid of agressiviteit. Hoewel prikkelbaarheid geen psychiatrische diagnose is, komt het vrij vaak voor (38-73%). Sommige patiënten zijn 'moeilijk om mee om te gaan', terwijl anderen erg agressief kunnen worden. Problemen in de relatie met de partner of andere gezinsleden of met sociale relaties (vriendenkring, werk) kunnen het gevolg zijn.
- **Verslaving** Overmatig alcoholgebruik en/of verslaving aan roken komen bij veel HD-patiënten voor. De rookverslaving heeft een opvallend dwangmatig karakter.
- **Dwangmatigheid** In een vroeg stadium, vóór het begin van de bewegingsstoornissen, kan star en dwangmatig gedrag voorkomen (bij 10-52% van de HD-patiënten). In de contacten met naasten (gezin, werk) wordt dit door hen vaak als 'koppigheid' ervaren. De hersenschade kan een persoonlijkheidsverandering tot gevolg hebben. Inflexibel gedrag kan hiervan een uiting zijn. Het dwangmatige gedrag kan de vorm van obsessies (consistente dwanggedachten) of compulsies (dwanghandelingen) aannemen. De dwanghandelingen komen minder vaak voor dan de dwanggedachten. De dwanghandelingen zijn vaak controlerend van aard en ook pathologische impulsen (bijvoorbeeld gokken, verhoogd libido (hyperseksualiteit), preoccupatie met seksualiteit) worden beschreven.

- **Apathie** Afname van activiteiten en interesses, verlies van initiatief en energie en vaak ook afname van emotionele betrokkenheid zijn kenmerkend voor deze stoornis in de motivatie. Onvermogen om taken af te maken en verminderde kwaliteit van het werk kunnen een uiting hiervan zijn. Ook de aandacht voor de zelfverzorging kan verminderen. Apathie komt bij vrij veel HD-patiënten voor (34-76%). Apathie kan op zichzelf staan en dan eventueel samengaan met een depressie, maar ook juist een onderdeel van een depressie zijn. Klinisch onderscheid tussen apathie en depressie is dus vaak moeilijk, vooral wanneer de communicatie moeilijker wordt in een latere fase van het ziekteproces.
- **Depressie** Van de psychiatrische problematiek komt depressie het meeste voor (33-69%). HD-patiënten met een depressie hebben vaker suïcidale gedachten dan HD-patiënten zonder depressieve klachten. Bij depressieve patiënten worden lage zelfwaardering, schuldgevoel, piekeren en angsten gezien.
- **Angst** Angstklachten komen bij 34-61% van de HD-patiënten voor. Ze kunnen samenhangen met onzekerheid over het ziektebeloop of onzekerheid over hoe anderen over hen denken. Angst en depressie gaan geregeld samen. Negatieve gedachten en vermijdingsgedrag kunnen hieruit voortkomen.
- **Manie** In periodes kunnen verhoogde ongeremdheid, prikkelbaarheid, overactief gedrag en verminderde behoefte aan slaap voorkomen.
- **Suïcidaliteit** Zowel poging tot zelfdoding als zelfdoding komt vaker dan gemiddeld voor bij HD-patiënten. Zowel bij patiënten met symptomen, als bij presymptomatische gendragers is het risico verhoogd. Vooral in de periode kort voor de uitslag van de test en wanneer de patiënt steeds meer zijn onafhankelijkheid verliest, is de kans op suïcidaliteit groter.
- **Psychose** De psychotische symptomen komen relatief weinig voor bij HD-patiënten (3-11%), maar wel significant vaker dan bij personen die geen HD-genmutatie dragen. De symptomen kunnen lijken op schizofrenie met paranoïde wanen. Soms zijn er akoestische hallucinaties. Schizofrenie als DSM-IV diagnose komt niet vaker voor.
- **Hechtingsproblematiek bij kinderen** Een grotere kans op hechtingsproblematiek is beschreven bij kinderen, van een ouder met HD, in de leeftijd tot 5 jaar die te maken kregen met het openbaren van symptomen bij deze ouder. Ook een psychiatrische opname en/of het overlijden van de aangedane ouder kunnen bij kinderen en adolescenten problemen met de hechting geven.

Andere vaak voorkomende problematiek

- **Verwonding bij een verhoogd ongeluksrisico** De kans op verwonding is groter door de onwillekeurige bewegingen en een verhoogd valrisico. Bij verlies aan impulscontrole kan door risicovol gedrag de kans op een (verkeers-)ongeluk groter zijn. Soms loopt het ongeluk (onbedoeld) fataal af. Ook bij een poging tot suicide kan de patiënt gewond raken. Een suicidepoging kan soms, vooral bij risicovol gedrag, de indruk van een ongeluk maken (bijvoorbeeld (bijna-)verdrinking of een (eenzijdig) auto-ongeluk).
- **Gewichtsverlies** Door traagheid, motorische problematiek van de bovenste extremiteiten en door de kauw- en slikproblemen kan de hoeveelheid ingenomen voeding verminderd zijn. Naast fysieke beperkingen bij de uitvoering van de eethandeling, kan ook de aandacht hiervoor afgenomen zijn. Bij HD-patiënten kan ook het calorieverbruik verhoogd zijn. Er zijn zeer prille aanwijzingen dat een metabool defect een rol speelt bij het verhoogde energieverbruik.
- **Longontsteking** Bedlegerigheid, roken, het zich verslikken, afgenomen weerstand en/of vermagering kunnen bijdragen aan het optreden van een (aspiratie-)pneumonie.
- **Slaapproblemen** In bed kan de HD-patiënt voor het slapen motorische onrustig zijn. Slaperigheid overdag lijkt weinig voor te komen. Depressie is een belangrijke klinische voorspeller voor slaapklachten. De slaapfase is bij een aantal HD-patiënten naar een later tijdstip van de dag verschoven.

Zorgcoördinatie

- **Multidisciplinair specialistisch team** Bij de afweging om DNA-onderzoek te doen, bij het stellen van de diagnose en de begeleiding daarna werkt een multidisciplinair specialistisch team samen. Vaak is dit team verbonden aan de afdeling Klinische genetica van een universitair medisch centrum. Dit team bestaat meestal uit een klinisch geneticus, een neuroloog, een psychiater of psycholoog. Na het stellen van de diagnose zijn de neuroloog, de psychiater en de psycholoog/psychotherapeut de behandelaars voor de neuropsychiatrische symptomen. Zij worden ondersteund door de revalidatiearts en paramedische disciplines: de fysiotherapeut, de logopedist, de ergotherapeut en de diëtiste. Een maatschappelijk werkende kan de psychosociale hulpvragen begeleiden. De specialist ouderenzorg (verpleeghuisarts) draagt in een verpleeginstelling de medische zorg.
- **Extramurale ketenzorg** In sommige regio's bestaan extramurale samenwerkingverbanden tussen de gespecialiseerde verpleeghuizen, multidisciplinaire specialistische teams en instellingen voor geestelijke gezondheidszorg. De zorgverlening wordt binnen deze ketenzorg op elkaar afgestemd (zie Consultatie en verwijzing).
- **Zorgcoördinatie** De coördinatie van de zorg na het stellen van de diagnose kan, bij de thuiswonende HD-patiënt, in handen zijn van de huisarts. De patiënt, de huisarts en het multidisciplinaire team kunnen afspraken maken over de zorgcoördinatie (bijvoorbeeld over de rol van de huisarts bij psychosociale begeleiding van de patiënt en diens naasten of bij begeleiding van de start van dagbehandeling of opname in een verpleeghuis).

Motoriek

- **Specialistisch beleid** De hoofdbehandelaar is de neuroloog. Afhankelijk van de individuele situatie wordt de patiënt halfjaarlijks poliklinisch gezien. Daarnaast zijn meestal de fysiotherapeut, de logopedist en de ergotherapeut betrokken.
- **Chorea** De onwillekeurige bewegingen worden vaak behandeld met (*klassieke*) *antipsychotica* in lage doseringen. Alleen *haloperidol* is voor deze indicatie geregistreerd. *Tiapride* (Tiapridal®) en *pimozide* (Orap®) worden in de praktijk ook gebruikt. Bij teveel bijwerkingen of bij onvoldoende effect van antipsychotica is *tetrabenazine* (Xenazine®) een alternatief, mits er geen sprake is van psychose. Bijwerkingen van haloperidol, tiapride, pimozide en tetrabenazine kunnen o.a. zijn: depressie, sedatie/slaperigheid, parkinsonisme en zeer zelden het maligne antipsychoticasyndroom. Ook hyperprolactinemie kan optreden. Er is een groot aantal interacties die kunnen optreden tussen antipsychotica en andere geneesmiddelen (zie Aandachtspunten).
- **Stijfheid/Bewegingsarmoede** Bij bewegingsarmoede wordt *amantadine* (Symmetrel®) of *levodopa* voorgeschreven. Van amantadine kan de werking na 2-8 weken deels verminderen. Om het effect van levodopa te evalueren, moet het tenminste 3 maanden worden

gebruikt. Ook *valproïnezuur* wordt voorgeschreven.

Valproïnezuur kan toxisch voor de lever zijn. Er is een groot aantal interacties die kunnen optreden tussen deze drie genoemde medicamenten en andere geneesmiddelen (zie Aandachtspunten).

- **Kauw- en slikproblemen** Bij de logopedische behandeling van de kauw- en slikproblemen zijn, behalve het optimaliseren van de motorische mogelijkheden, ook het beperken van gewichtverlies en het voorkómen van een (aspiratie-)pneumonie aandachtspunten.
- **Spraakproblemen** Naast logopedische ondersteuning bij de motorische problemen, die de spraak belemmeren, zal vaak ook naar praktische oplossingen worden gezocht (bijvoorbeeld een woordenplankje, een computer en een 'communicator'). De ergotherapeut kan adviseren over de praktische mogelijkheden bij het ondersteunen van de motorische beperkingen.

Dementie

- **Verlies van cognitieve functies** Behandeling van cognitieve stoornissen is gericht op het aanbieden van externe en interne strategieën. Voorbeelden van externe strategieën zijn: bijhouden van een notitieboekje en het gebruik van een wekker. Interne strategieën zijn o.a.: ezelsbruggetjes en het aanbrengen van structuur en eenvoud in informatie/handelingen.

Gedragsproblemen en psychiatrische problematiek

- **Prikkelbaarheid/agressiviteit** Indien de onderliggende oorzaak behandelbaar is, zal de therapie zich hierop richten. Bij prikkelbaarheid/agressiviteit als onderdeel van een depressie, angst- of een psychotische stoornis zal meestal eerst met medicatie (antidepressivum, antipsychoticum, eventueel valproïnezuur) worden behandeld (zie Chorea, Stijfheid/ Bewegingsarmoede, Dwang, Depressie).
- **Verslaving** Het is voor HD-patiënten vaak lastig om te stoppen met roken, omdat de rookverslaving een sterk dwangmatig karakter kan hebben.
- **Dwang** De dwangklachten worden meestal medicamenteus behandeld met een *SSRI* (bijvoorbeeld *sertraline*) of met een *serotonerg TCA* (bijvoorbeeld *clomipramine*). Deze behandeling wordt eventueel gecombineerd met *cognitieve therapie*. Bij onvoldoende effect wordt, vooral bij obsessies met een waanachtige inhoud, eventueel een *antipsychoticum (haloperidol)* in lage dosering toegevoegd. Bij hyperseksualiteit bestaat de behandeling in eerste instantie uit *gesprekstherapie*. Het libidoverlagend effect van sommige SSRI's kan bijdragen aan de behandeling. SSRI's en TCA's geven bijwerkingen. Deze kunnen o.a. zijn: slaperigheid, droge mond en/of maag-/darmklachten. Ook geven ze interacties met andere medicijnen (zie Aandachtspunten).
- **Apathie** Structuur in de dag en activering van de patiënt zijn van belang. Daarnaast kan behandeling met *antidepressiva* (op proef) worden gestart.

- **Depressie** In de behandeling hebben naast *antidepressiva* ook *ondersteunende gesprekken* en *cognitieve therapie* een duidelijke plaats. Bij het gebruik van *SSRI's* valt de keuze vaak op *sertraline* of *fluoxetine* (sertraline: zie Dwang). Ook *TCA's* (*amitriptyline*, *imipramine*) worden voorgeschreven. Op basis van de individuele situatie wordt soms *lithium* toegevoegd of het gebruik van een *klassieke MAO-remmer* overwogen. De strikte leefregels bij gebruik van *lithium* zijn niet haalbaar voor een deel van de HD-patiënten. Soms wordt *elektroconvulsie-therapie* toegepast, met name wanneer snel resultaat gewenst is (o.a. bij een psychotische depressie). De genoemde medicatie kan bijwerkingen geven (zie Dwang). Er zijn diverse interacties met andere geneesmiddelen (zie Aandachtspunten).
- **Angst** De behandeling van angststoornissen bestaat meestal uit een combinatie van *cognitieve therapie* en *antidepressiva*. Bij voorkeur wordt een *SSRI* (o.a. *paroxetine*, *fluoxetine*) voorgeschreven. Een *TCA* (*amitriptyline*) is een alternatief (zie Depressie). Paroxetine kent als vaak voorkomende bijwerkingen: misselijkheid en seksuele stoornissen. De behandeling met paroxetine dient niet plotseling te worden gestaakt omdat onttrekkingsverschijnselen bij ongeveer een derde van de patiënten kunnen optreden. Voor de geneesmiddelen interacties: zie Aandachtspunten.
- **Manie** *Stemmingsstabiliserende medicatie* (bijvoorbeeld *lithium*) heeft de voorkeur. Wanneer *lithium* niet kan worden voorgeschreven (zie Depressie), wordt gekozen voor alternatieven: *valproïnezuur*, *carbamazepine* of *lamotrigine* (valproïnezuur: zie Stijfheid/Bewegingsarmoede). Deze medicijnen kunnen bijwerkingen geven en er kunnen interacties met andere geneesmiddelen zijn (zie Aandachtspunten).
- **Suïcidaliteit** Bij het bespreekbaar maken van de toekomstverwachtingen kan het helpen ook de gedachten over levensbeëindiging aandacht te geven. Bij het maken

van een risico-inschatting speelt o.a. ook de mate van verlies aan impulscontrole (roekeloos gedrag) een rol: het kan bij suïcidale gedachten bijdragen aan de fatale afloop van een poging.

Hulp bij zelfdoding wordt minder vaak overwogen, dan een levenstestament (euthanasieverklaring). Artsen moeten aan zorgvuldigheidseisen voldoen, wanneer zij de patiënt binnen de wettelijke mogelijkheden bij zelfdoding (of euthanasie) begeleiden (zie Aandachtspunten).

- **Psychose** De behandeling bestaat uit *antipsychotische medicatie* (o.a. *haloperidol*). De startdosering is bij voorkeur laag.
- **Hechtingproblematiek bij kinderen** In het prille stadium van de ziekte kunnen de psychische symptomen van de ouder soms moeilijk te ontdekken zijn. Het is van belang dat de huisarts en andere hulpverleners alert zijn op deze symptomen, omdat het onvoorspelbare gedrag van de ouder kan leiden tot een verstoorde hechtingsrelatie. *Gespecialiseerde gezinshulp* of *ouder-kindbegeleiding* via een GGZ-instelling zijn behandelingsmogelijkheden bij deze problematiek. Voor basisschoolkinderen en adolescenten kan een *praatplek* buiten het gezin prettig zijn. Voorbeelden zijn: gesprekken met een kinderpsychotherapeut of lotgenotencontact via de Vereniging van Huntington of via een gespreksgroep voor Kinderen met een Ouder met Psychiatrische Problematiek (KOPP-kinderen).

Andere vaak voorkomende problematiek

- **Gewichtsverlies** De diëtiste kan adviseren over voeding met voldoende calorische waarde. Voor praktische oplossingen kan advies van de ergotherapeut worden gevraagd. De logopedist en de fysiotherapeut kunnen met adviezen en oefeningen de praktische eetvaardigheden ondersteunen.
- **Slaapproblemen** Voor de motorische onrust voor het slapen zijn er speciale bedden beschikbaar.

ERFELIJKHEIDSVORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

- **Diagnostiek bij familieleden** Na het stellen van de diagnose kunnen eerstegraads familieleden (broers, zussen, kinderen, ouders), indien zij dat wensen, onderzocht worden op symptomen van de aandoening en/of DNA-onderzoek laten doen. Familie-onderzoek wordt meestal gecoördineerd door de klinisch geneticus. Daarbij worden de speciële anamnese en het lichamelijk/neurologisch onderzoek door de neuroloog verricht. De klinisch geneticus van het multidisciplinaire team kan de familieleden voorlichten/adviseren bij de afweging om (presymptomatisch) DNA-onderzoek te verrichten. Meestal vindt ook psychologisch onderzoek naar motivatie, psychische toestand en draagkracht plaats (zie Consultatie en verwijzing).
- **Kinderwens/prenatale diagnostiek** Bij een kindervens wordt de patiënt voor informatie en advies over prenatale diagnostiek verwezen naar een klinisch geneticus. Prenatale diagnostiek door middel van een vlokcentest (rond de 11e zwangerschapsweek) is mogelijk. In de vlokken kan de CAG-repeat in het DNA worden onderzocht. Na 2-3 weken is de uitslag bekend. Bij het vinden van de CAG-repeat toename bij de foetus staan de ouders voor de beslissing de zwangerschap wel of niet af te breken. Voordat deze ingrijpende beslissing daadwerkelijk gemaakt moet worden, is tijd voor uitgebreide afweging en bespreking nodig. Dit proces zal meestal al ruim voor de zwangerschap begonnen zijn. De vruchtwaterpunctie (rond de 16e zwangerschapsweek) is niet geschikt omdat de testuitslag pas later in de zwangerschap (4-5 weken na de punctie) bekend is. Als de aanstaande ouder een verhoogde kans heeft het HD-gen te dragen, maar niet met zekerheid is vastgesteld of hij/zij werkelijk gendrager is (bijvoorbeeld als de ouder zijn/haar dragerschap niet wil weten), zijn er mogelijkheden om een vlokcentest te doen om HD bij het kind vast te stellen. De klinisch geneticus kan hierover informeren (zie Consultatie en verwijzing).
- **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Sinds 1998 wordt in Nederland PGD bij HD-patiënten verricht. Het is één van de meest voorkomende indicaties voor PGD. Wanneer wordt overwogen om via PGD zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie Consultatie en verwijzing). PGD kan bij HD routinematig worden aangeboden. De voorbereiding duurt 3-6 maanden. Bij PGD worden met een IVF-procedure embryo's verkregen. Vóór terugplaatsing van de embryo's worden 1-2 cellen van een embryo afgenomen en onderzocht op de HD-mutatie (PGD-onderzoek). Een of twee niet-aangedane embryo's worden in de baarmoeder teruggeplaatst. De kans op zwangerschap is per behandeling 20-30%. Na 3 behandelingen leidt PGD bij ongeveer de helft van alle ouderparen tot een zwangerschap. Bij de individuele afweging om tot de PGD-behandeling over te gaan, speelt o.a. de aanwezigheid van (ernstige) symptomen bij de aangedane ouder een rol.
- **Anticonceptie** Er zijn geen specifieke aandachtspunten bij het gebruik van anticonceptiemiddelen.
- **Zwangerschapsrisico's** Eventuele zwangerschapsrisico's zijn gerelateerd aan de gezondheidstoestand en het medicatiegebruik van de aanstaande moeder met HD. Wanneer er nog geen symptomen van de aandoening zijn, bestaat er geen verhoogde kans op complicaties. Voor de partner van een man met HD zijn er geen extra zwangerschapsrisico's.
- **Beleid** In verband met de erfelijkheidsrisico's is een adviesgesprek met een klinisch geneticus vóór de conceptie aan te bevelen. Er zijn geen vaste richtlijnen voor zwangerschapsbegeleiding bij vrouwen met HD: de zwangerschap kan gecontroleerd worden door de verloskundige of de gynaecoloog.
- **Bevalling** In overleg met de begeleidende verloskundige of gynaecoloog kan de bevalling thuis of in het ziekenhuis plaatsvinden.
- **Medicatie** Afhankelijk van de symptomatologie zal de aanstaande moeder medicatie gebruiken, o.a.: antidepressiva, antipsychotica en/of psychostimulantia. Het medicatiebeleid moet op de individuele situatie worden afgestemd. Zie ook: www.fk.cvz.nl over het gebruik van deze medicatie tijdens de zwangerschap en bij het geven van borstvoeding.

AANDACHTSPUNTEN

Algemeen

- **Huisartsconsult** Soms is de hulpvraag aan de huisarts afkomstig van de naasten van de patiënt, terwijl er geen hulpvraag van de patiënt zelf is. Hierbij kan gebrek aan ziekte-inzicht, angst en/of ontkenning een rol spelen. Patiënten kunnen (meestal negatieve) herinneringen hebben aan het ziekteproces van hun ouders of andere familieleden. Coöperativiteit van de patiënt is daarom niet altijd te verwachten. Een open en eerlijke houding naar de patiënt, bij het uitspreken van de zorg over diens toestand, kan bijdragen aan de totstandkoming van medewerking van de patiënt aan het zorgtraject. Symptomen zijn tijdens een (kort) consult soms niet of nauwelijks aanwezig: de patiënt kan dan een betere indruk maken dan verwacht. De hetero-anamnese is, zeker bij verminderd ziekte-inzicht, van belang. Bij het signaleren van (nieuwe) somatische, psychiatrische en psychosociale problematiek speelt de huisarts een belangrijke rol. In sommige situaties kan het praktisch zijn een huisbezoek aan te bieden in plaats van een spreekuurspraak te maken. Het huisbezoek levert aanvullende informatie op en er is er geen wachttijd in de wachtruimte. Dit laatste heeft een voordeel omdat, door o.a. het verlies van impulscontrole, het overbruggen van een (lange) wachttijd voor de HD-patiënt moeilijk kan zijn. Het is raadzaam bij de planning van consulten en ingrepen hiermee rekening te houden (bijvoorbeeld door het maken van een afspraak aan het begin van het spreekuur/het operatieprogramma). Ook bij verwijzing kan in de verwijfsbrief, dan wel via de patiënt en/of diens partner/naasten, op de wenselijke omstandigheden bij consulten en ingrepen worden geattendeerd.
- **Afnemende communicatie** Bij het voortschrijden van de ziekte nemen de communicatiemogelijkheden steeds verder af door o.a. de motorische en cognitieve beperkingen. Dit is moeilijk voor de patiënt, maar zeker ook voor diens naasten. Het vraagt ook extra vaardigheden van de huisarts. Naast praktische problemen speelt ook het dilemma van het tijdig bespreekbaar maken van gevoelige onderwerpen (zoals zorgwensen rondom verpleeghuisopname en/of het levenseinde).
- **Verwonding** Door de onwillekeurige bewegingen en een verhoogd valrisico is de kans op (ernstige) verwonding groter. Wondbehandeling door de (verpleeg)huisarts of verwijzing naar de spoedeisende hulp is veelal nodig.
- **Medicatie** In verband met toename van het valrisico is terughoudendheid bij het gebruik van alcohol en medicatie als o.a. benzodiazepines aanbevolen. Een groot aantal medicijnen is bij het gebruik van antipsychotica gecontra-indiceerd, voor een uitgebreide lijst van deze medicatie: zie www.fkt.cvz.nl. Andere aandachtspunten bij het gebruik van antipsychotica en antidepressiva zijn:
 - Gelijktijdig gebruik van pimozide met setraline of paroxetine is gecontra-indiceerd. Pimozide kan niet met grapefruitsap worden ingenomen.
 - Fluoxetine heeft invloed op een grote groep geneesmiddelen, o.a. door remming van diverse

enzymen. De bloedsuikerspiegels van diabetici kunnen veranderen bij fluoxetinegebruik.

- In verband met het risico op het serotonine-syndroom (hypertensieve crises, hyperpyrexie, ernstige convulsies, agitatie, delirium, coma) dient gelijktijdig gebruik van MAO-remmer met sertraline, fluoxetine, paroxetine, clomipramine, amitriptyline, imipramine of lithium te worden vermeden.
- Bij cognitieve stoornissen is terughoudendheid met het voorschrijven van tricyclische antidepressiva in verband met de negatieve invloed van de anticholinergische bijwerkingen op de cognitieve functies aanbevolen.
- Voor gelijktijdig gebruik van amitriptyline en cisapride bestaat een contra-indicatie. De trage maagontlediging bij amitriptylinegebruik beïnvloedt de opname van diverse geneesmiddelen.
- Lithiumintoxicatie kan ontstaan bij een verstoorde water- en zoutbalans (griep, braken, langdurige diarree, urineweginfecties, warm weer). Ook prostaglandineremmers (o.a. naproxen, diclofenac, ibuprofen) kunnen de kans op lithiumintoxicatie vergroten.
- Amantadine, levodopa en valproïnezuur kunnen de werking van andere medicijnen beïnvloeden of worden door andere medicijnen in de werking beïnvloed.

Voor een uitgebreide lijst van interacties van alle bovengenoemde medicatie wordt verwezen naar de geneesmiddelenteksten (zie www.fk.cvz.nl).

- **Infecties** Door infecties (o.a. long-/urinegewontstekingen) kunnen de ziekteverschijnselen toenemen.
- **Griepvaccinatie** Huntington patiënten met ademhalingsstoornissen (door verzwakking en/of verslikken, ICPC code: N99) en patiënten die opgenomen zijn in een verpleeghuis of een psychiatrische instelling hebben een indicatie voor een griepvaccinatie.
- **Medisch paspoort** Aan patiënten kan worden geadviseerd een medisch paspoort bij zich te dragen. Een aantal patiënten met HD prefereert geen document met de diagnose bij zich te dragen.
- **Wens tot levensbeëindiging** Het toekomstbeeld van HD-patiënten is vaak gekleurd door ervaringen met familieleden en de angst voor hun eigen achteruitgang. Bij de behoefte van de patiënt aan regie over het eigen leven c.q. levenseinde komen ook vragen en gedachten over zelfdoding en euthanasie voor. Het onderwerp bespreekbaar maken kan moeilijk zijn voor zowel de patiënt en diens naasten, als ook voor de huisarts zelf. Zelfdoding komt vaker voor dan gemiddeld. Kritische periodes zijn de periode voor de testuitslag en wanneer de afhankelijkheid verder toeneemt. De uitvoering van een euthanasiewens speelt vaak in een later stadium. Meestal is de patiënt dan opgenomen in een zorginstelling en ligt de medische zorgtaak bij de specialist ouderenzorg (verpleeghuisarts). Juist vanwege de vragen, overwegingen en twijfels is het bespreekbaar maken in een eerder stadium van belang. Ook de gestage afname van de communicatiemogelijkheden,

wilsbekwaamheid en de zorgvuldigheidseisen (o.a. met betrekking tot de consistentie van de wens tot levensbeëindiging) zijn factoren die meewegen bij het bepalen van een passend gespreksmoment.

Hulp bij zelfdoding door artsen is mogelijk binnen wettelijke kaders. De Nederlandse Vereniging voor een Vrijwillig Levens einde kan de patiënt informeren over mogelijkheden van waardig sterven (zie Consultatie en verwijzing). Nabestaanden kunnen behoefte hebben aan professionele ondersteuning bij het verwerken van hun verlies.

- **Gedwongen opname** Risicovol gedrag (bijvoorbeeld: agressieve uitval, psychose, suicidaliteit) kan, wanneer de patiënt een gevaar vormt voor zichzelf en/of voor anderen, aanleiding zijn voor een (gedwongen) opname. Bij opname heeft een gespecialiseerd verpleeghuis de voorkeur. Een psychiatrische kliniek is niet altijd voldoende toegerust op de specifieke somatische problematiek, maar kan noodzakelijk zijn wanneer psychiatrische problematiek op de voorgrond staat. Voor een opname zonder toestemming van de patiënt zijn er, in het kader van de wet BOPZ, drie mogelijkheden: een art. 60 BOPZ-procedure, een IBS-maatregel (inbewaringstelling) of een (voorlopige) rechterlijke machtiging (RM). Met name bij patiënten met een dementie kan een art. 60 BOPZ-procedure nodig zijn. Deze procedure is aan de orde wanneer er een (door het CIZ vastgestelde) noodzaak tot opname in een verpleeghuis bestaat, maar hiervoor geen nadrukkelijke toestemming door de patiënt wordt gegeven (of kan worden gegeven) en de patiënt de opname ook niet (expliciet) weigert. De familie, de huisarts of een andere behandelaar kunnen een aanvraag tot een art. 60 BOPZ-procedure doen.
- **Zelfzorg** Door de verminderde praktische vaardigheid wordt het steeds moeilijker voor de patiënt om voor zichzelf te zorgen. Ook psychiatrische problematiek (depressie, apathie) kan bijdragen aan verminderde zelfzorg. De confrontatie met het verlies van autonomie en ook het verminderde ziekte-inzicht kunnen verzet tegen hulp bij verzorging oproepen. Zelfverwaarlozing kan het gevolg zijn. Bij het (thuis)zorgtraject kan de huisarts de patiënt en de naasten ondersteunen.

Psychosociale aspecten

- **Psychosociale ondersteuning** Gezien de geleidelijke toename van de fysieke en cognitieve beperkingen zal de patiënt zich vaak moeten aanpassen aan zijn omstandigheden. Dit kunnen bijvoorbeeld aanpassingen in de opleidings- en beroepskeuze zijn, maar ook aanpassing in de aard van de werkzaamheden of de verdeling van de beperkte energie over (dagelijkse) activiteiten. Het is van belang steeds weer een evenwicht te vinden; op den duur zijn echter alle HD-patiënten van andermans zorg afhankelijk. De huisarts kan bij de psychosociale problematiek een adviserende en ondersteunende rol spelen. Bij deze ondersteuning kan verwijzing naar maatschappelijk werk en/of psychologische hulpverlening nodig zijn.
- **Belasting omgeving** Door de fysieke en cognitieve beperkingen van de patiënt wordt geregeld een beroep

op de naaste omgeving gedaan. De partner en/of andere gezinsleden hebben vaak ook aandacht nodig. De huisarts let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting en kan hiernaar actief vragen. Verwijzing naar maatschappelijk werk of psychologische hulpverlening kan nodig zijn. Door inzet van o.a. dagbehandeling en/of een vakantieopname (bijvoorbeeld Rode Kruis vakantieweken) kunnen mantelzorgers worden ontlast.

- **Vereenzaming** In de loop van de tijd neemt niet alleen het aantal sociale contacten van de patiënt af, maar vaak ook die van de partner. De intensieve zorgtaken en de gedragsveranderingen van de patiënt dragen vaak bij aan de vereenzaming van het gezin.
- **Seksualiteit** Zowel toename als afname van de seksuele activiteit kan bij HD een rol spelen. Psychiatrische klachten, medicatie en psychosociale omstandigheden kunnen de seksuele activiteit negatief beïnvloeden. Sommige HD-patiënten kunnen (vaak door ontremming) juist seksueel actiever zijn. Beide situaties kunnen invloed hebben op de relatie met de partner. Het onderwerp is voor allebei soms moeilijk bespreekbaar. De vertrouwensband met de huisarts kan eventueel ruimte bieden om het paar actief naar deze problematiek te vragen. Het bespreekbaar maken van wensen en grenzen kan voldoende hulp zijn. Zo nodig kunnen (mede afhankelijk van de affiniteit van de huisarts bij de begeleiding) praktische oplossingen (bijvoorbeeld met betrekking tot wijze, plaats en tijdstip van (seksuele) intimiteit) worden besproken en/of naar hulpverlening worden verwezen. Ook kan in overleg met de specialist het (medicamenteuze) beleid worden aangepast.
- **Lotgenotencontact** Via de Vereniging van Huntington is er mogelijkheid tot lotgenotencontact voor patiënten en voor naasten (zie Consultatie en verwijzing).
- **Arbeidsomstandigheden** In de werkomstandigheden kunnen er beperkingen zijn. De huisarts kan de patiënt wijzen op de expertise van de bedrijfsarts. Een ergotherapeut geeft praktische adviezen over de werkplek. Bij arbeidsrechtelijke problematiek kan het Juridisch Steunpunt van de Chronisch zieken en Gehandicapten raad (CG-raad) gratis advies aan leden van de Vereniging van Huntington geven.
- **Verzekeringen** De behandelend specialisten en/of de huisarts kunnen bij problemen met het afsluiten van verzekeringen de verzekeringsarts nader informeren. Leden van de VvH kunnen bij het Juridisch Steunpunt van de CG-raad gratis advies en bijstand krijgen (zie Consultatie en verwijzing). Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan door de patiënt worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie Consultatie en verwijzing).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen en aanpassingen (hulpmiddelen, rolstoel/vervoer, woningaanpassing) kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals de Tegemoetkoming Onderhoudskosten thuiswonende Gehandicapte kinderen (TOG) en het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a.: MEE en Welder (zie Consultatie en verwijzing).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek**
 - Expertise poliklinieken*
 - Klinisch genetische centra (zie www.huntington.nl en www.vkgn.org).
 - **Behandeling en begeleiding**
 - Expertise poliklinieken*
 - Steunpunt Huntington van PsyQ*
Steunpunt waar iedereen terecht kan met problemen die samenhangen met de ziekte van Huntington: individuele begeleiding, psycho-educatie, gesprekken met lotgenoten, gezins- of familiegesprekken, partnerrelatie gesprekken, psychotherapie op indicatie.
 - Verpleeghuizen*
 - **Erfelijkheid**
 - Voorlichting/advisering: Klinisch genetische centra (zie www.huntington.nl en www.vkgn.org).
 - DNA-diagnostiek: Klinisch genetische centra (zie www.huntington.nl en www.vkgn.org).
 - Intake en laboratoriumonderzoek voor PGD vinden plaats in het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+). De IVF-behandeling kan worden verricht in Maastricht en daarnaast in Groningen en Utrecht (zie www.pgdnederland.nl, www.huntington.nl en www.vkgn.org).
 - **Serviceloket** Deskundigen van het Serviceloket geven advies bij specifieke vragen van patiënten, naasten en professionals over de ziekte. Ook geven zij informatie en advies over de zorg of behandeling aan zorgverleners die bij patiënten met de ziekte van Huntington betrokken zijn. Bereikbaar op werkdagen via telefoonnummer 071 405 69 93. Op maandag, dinsdag en donderdag zijn deze deskundigen tussen 16.00 en 17.00 uur direct bereikbaar. Op andere momenten worden terugbelafspraken gemaakt. E-mail: serviceloket@ketenzorghuntington.nl (zie www.topaz.nl).
 - **Vereniging van Huntington** De Vereniging van Huntington (VvH) biedt lotgenotencontact en informatie, zowel voor mensen met HD en hun familieleden, als voor hulpverleners. De VvH kan ook advies geven over het zorgtraject en kent de in HD gespecialiseerde (para)medici in Nederland (zie www.huntington.nl).
 - **Nederlandse Vereniging voor een Vrijwillig Levens einde (NVVE)** De NVVE zet zich in voor de mogelijkheden om waardig te sterven (zie www.nvve.nl).
 - **MEE** MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke en/of lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer: 0900 999 88 88 (lokaal tarief) of via de website: www.mee.nl.
 - **Welder** Welder - voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk - geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via het landelijk informatienummer: 0900 480 03 00 (30 cent/minuut) of via de website: www.weldergroep.nl.
 - **CG-raad** De Vereniging van Huntington is aangesloten bij de Chronisch zieken en Gehandicapten raad (CG-Raad): zie www.cg-raad.nl.
- * Actuele gegevens zijn beschikbaar via links op de website van de VvH (zie www.huntington.nl).

• **Achtergrondinformatie**

- Algemene website van de Vereniging van Huntington met informatie en links van aanverwante sites: www.huntington.nl. *Via de website zijn diverse materialen te downloaden of te bestellen, o.a.:*
- Brochure 'Wat is de ziekte van Huntington?'. Een informatiefolder met uitleg over de ziekte van Huntington (januari 2007).
- Brochure 'De ziekte van Huntington'. Algemene informatie over de ziekte van Huntington (7e druk maart 2001). De informatiefolder over de ziekte van Huntington is ook beschikbaar in de Arabische, Hebreeuwse en Turkse taal.
- Boek 'De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuropsychiatrische aandoeningen'. Mw. Drs. E.L. Vervoort en Mw. Dr. F.J. van Zuren. 2009. Een overzicht van de verschijnselen en de medische en erfelijke achtergronden.
- Boek 'De ziekte van Huntington, begeleiding en behandeling'. Prof. dr. R.A.C. Roos, prof. dr. A. Tibben en prof. dr. H.P.H. Kremer. 1e druk 2002. Voor gezondheidszorgwerkers die te maken hebben met de ziekte van Huntington en hun familie.
- Boek 'Hurry Up and Wait: Jouw gids bij het omgaan met de ziekte van Huntington'. Jim Pollard. Vertaling en uitgave in opdracht van de Huntingtonliga vzw (B) en de Vereniging van Huntington (NL). Weergave van inzichten, oefeningen, concepten, observaties en ideeën op basis van ervaringen van mantelzorgers en professionele zorgverleners met mensen in de gevorderde fase van de ziekte.
- Brochure 'Klinische lessen'. Informatiefolder over de klinische lessen voor professionele hulpverleners van intra- en extramurale gezondheidszorg-instellingen, thuiszorgorganisaties, buddyzorgorganisaties.
- Brochure 'Symposia en Studiedagen'. Informatiefolder voor de professionele hulpverlener met informatie over de studiedagen en symposia die de Vereniging van Huntington organiseert.
- Brochure 'Kinesitherapie (Fysiotherapie) bij Huntingtonpatiënten'.
- Brochure 'Logopedie bij Huntingtonpatiënten'.
- Brochure 'Slikproblemen bij Huntingtonpatiënten'.
- Brochure 'Ergotherapie bij Huntingtonpatiënten'.
- Boek 'Dansen aan Zee. De ziekte van Huntington in Katwijk en omstreken'. Ria van Hes. 2008. Drukkerij All-in. (Ria van Hes: www.allesoverhuntington.nl).
- NHG standaard Angststoornissen M62 (januari 2004) www.nhg.artsennet.nl/kenniscentrum/k_richtlijnen/k_nhgstandaarden/Samenvattingskaartje-NHGStandaard/M62_svk.htm.
- NHG standaard Dementie M21 (december 2003) www.nhg.artsennet.nl/kenniscentrum/k_richtlijnen/k_nhgstandaarden/Samenvattingskaartje-NHGStandaard/M21_svk.htm.
- NHG standaard Depressieve stoornis M44 (oktober 2003) www.nhg.artsennet.nl/kenniscentrum/k_richtlijnen/k_nhgstandaarden/Samenvattingskaartje-NHGStandaard/M44_svk.htm.
- Website Hersenstichting: www.hersenstichting.nl/alles-over-hersenen/hersenaandoeningen/huntington.html.
- Website van het European Huntington Disease Network. Een platform voor hulpverleners, wetenschappers, patiënten en betrokkenen ter bevordering van Europese samenwerking: www.euro-hd.net.
- Algemene website met informatie over erfelijkheid en genetica: www.erfelijkheid.nl.
- Algemene website met informatie over zeldzame aandoeningen: www.orphanet.nl.
- Website met informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek: www.pgdnederland.nl.

Literatuurlijst

1. Aziz NA, Swaab DF, Pijl H, Roos RA. Hypothalamic dysfunction and neuroendocrine and metabolic alterations in Huntington's disease: clinical consequences and therapeutic implications. *Rev Neurosci*. 2007; 18(3-4):223-51.
2. Aziz NA, van der Burg JM, Landwehrmeyer GB, Brundin P, Stijnen T; Roos RA. Weight loss in Huntington disease increases with higher CAG repeat number. *Neurology*. 2008; Nov 4;71(19):1506-13.
3. Duijn van E, Kingma EM, van der Mast RC. Psychopathology in verified Huntington's disease gene carriers. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2007; 19(4):441-8. Review.
4. Duijn van E, Kingma EM, Timman R, Zitman FG, Tibben A, Roos RA, van der Mast RC. Cross-sectional study on prevalences of psychiatric disorders in mutation carriers of Huntington's disease compared with mutation-negative first-degree relatives. *J Clin Psychiatry* 2008; 69 (11):1804-10.
5. Maat-Kievit JA, Losekoot M, Roos RAC. Van gen naar ziekte; het HD-gen en de ziekte van Huntington. *Ned Tijdschr Geneeskd*. 2001; 145(44):2120-3.
6. van der Mast RC. Oratie "Hersenspinstels bij veroudering". Universiteit van Leiden. 16 mei 2008. <http://oratieroos.nl/files/ORATIE%20RCvdMast.pdf>.
7. Tibben A. "Van Vrees naar Hoop: erfelijke neurodegeneratieve ziekten opnieuw bezien". Universiteit van Leiden 7 januari 2000; <https://openaccess.leidenuniv.nl/bitstream/1887/5378/1/OR183.pdf>
8. Timman R, Claus H, Slingerland H, van der Schalk M, Demeulenaere S, Roos RA, Tibben A. Nature and development of Huntington disease in a nursing home population: The Behavior Observation Scale Huntington (BOSH). *Cogn Behav Neurol*. 2005; 18(4):215-22.
9. Vervoort EL, van Zuuren FJ. De ziekte van Huntington en verwante neuropsychiatrische aandoeningen. Medische aspecten, psychologische gevolgen en hulpverlening. 2009. Assen, Koninklijke van Gorcum BV. ISBN 978 90 232 4526 1.
10. Veenhuizen RB, Tibben A. Coordinated multidisciplinary care for Huntington's disease. An outpatient department. *Brain Res Bull*. 2009; Oct 28;80(4-5):192-5. Epub 2009 Jul 1. Abstract.

Bijlage

Tabel 1

Ziektefasen volgens Shoulson: de klinische diagnose is op basis van symptomen gesteld (Bron: E. Vervoort).
1. Vroeg stadium: de patiënt functioneert volledig in werk en gezin.
2. Vroeg tussenstadium: de patiënt functioneert op een lager niveau in werk en gezin. Ondanks onhandigheid kunnen dagelijkse bezigheden worden verricht.
3. Laat tussenstadium: de patiënt kan geen arbeid meer verrichten. Activiteiten van het dagelijks leven (ADL) kosten moeite en vereisen hulp.
4. Vroeg gevorderd stadium: de patiënt verblijft thuis. De patiënt heeft hiervoor meer hulp van gezinsleden/mantelzorgers en/of verpleeghulp nodig in het dagelijks leven.
5. Gevorderd stadium: de patiënt heeft volledige hulp nodig bij ADL. Verpleging door beroepskrachten (in een verpleeghuis) is dan meestal noodzakelijk.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging van Huntington, de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntorganisaties en het Nederlands Huisartsen Genootschap.

Vereniging van Huntington (VvH)

De Vereniging van Huntington behartigt zowel de individuele als de collectieve belangen van patiënten met de ziekte van Huntington, hun partners en andere betrokkenen. Voorlichting is één van de belangrijkste activiteiten. De VvH geeft verschillende brochures uit over de vele aspecten van de ziekte. Het 'Kontaktblad', met de informatie over actuele ontwikkelingen, verenigingsactiviteiten en ervaringen van lotgenoten, verschijnt elk kwartaal. Regionale vertegenwoordigers van de VvH kunnen individuele hulp (informatie en advies) bieden aan patiënten en betrokkenen, telefonisch of via huisbezoeken. Lotgenotencontact wordt gestimuleerd door middel van o.a. huiskamerbijeenkomsten en (regionale/landelijke) leden-, familie- en jongerendagen. De VvH volgt de wetenschappelijke ontwikkelingen en organiseert (regionale) symposia en studiedagen voor professionele hulpverleners. Op verzoek worden klinische lessen verzorgd. De VvH onderhoudt contact met zorg- en verpleeginstellingen en werkt samen met andere organisaties (VSOP, CG-Raad). De VvH heeft een wetenschappelijke adviesraad.

Vereniging van Huntington

Postbus 30470

2500 GL DEN HAAG

Telefoon: 070 314 88 88

Fax: 070 314 88 80

E-mail: info@huntington.nl

www.huntington.nl

Bureautijden: maandag t/m vrijdag van 09.00-12.30 uur en van 13.00-16.00 uur.

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 60 patiëntenorganisaties -voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter- samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP zijn gerealiseerd.

VSOP

Koninginnelaan 23

3762 DA SOEST

Telefoon: 035 603 40 40

Fax: 035 602 74 40

E-mail: vsop@vsop.nl

www.vsop.nl

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap

Postbus 3231

3502 GE UTRECHT

Telefoon: 030 282 35 00

Fax: 030 282 35 01

E-mail: info@nhg.org

www.nhg.org

Redactie

Mevrouw J. van Blitterswijk-Hopman, directeur Vereniging van Huntington

Mevrouw drs. S.A. Hendriks, jeugdarts KNMG/auteur VSOP

Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG

Mr. drs. D.A.A. van der Wedden, arts/voorzitter Vereniging van Huntington

Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van drs. C.A. Varkevisser, huisarts /medisch adviseur Vereniging van Huntington en mevrouw dr. C.E.M. de Die-Smulders, medisch coördinator PGD Nederland/ klinisch geneticus Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) Maastricht.

Mevrouw drs. J.E. Ras leverde literatuurgegevens.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Innovatiefonds Zorgverzekeraars.

Soest, 2010

