



Vereniging van Huntington

Ziekte van Huntington Gendragers

door E.L. Vervoort & F.J. van Zuuren

Deel 3



Inhoud

Inleiding 4

Gedragers 5

Vier mannen met een ongunstige testuitslag **5**

Vijf vrouwen met een ongunstige testuitslag **7**

Vergelijking tussen mannen en vrouwen **9**

Casus ongunstige testuitslag 11

Jeugdervaringen **11**

De aanloop tot de test **11**

De uitslag en hoe het verder ging **12**

De 'grijze' testuitslag 13

Onzekerheid onder de 40 herhalingen **13**

Casus van Manuel met 33 herhalingen **13**

Casus van Cindy met 38 herhalingen **14**

Ervaringen uit de hulpverlening 15

Eerste ziektegeval in de familie **15**

Jonge gedragers **15**

Gedragers met een partner **16**

Nawoord 17

Bijlage 1 Doelgroepen 18

Bijlage 2 Symptomen 19

Inleiding

Hoewel er veel geschreven is over de medische kanten van de ziekte van Huntington, is er weinig gepubliceerd over wat het betekent om gendrager van deze ziekte te zijn of om een zogenaamde 'grijze' DNA-testuitslag te ontvangen. Dit blijft vaak onderbelicht.

De dreiging van het 'Zwaard van Damocles', dat bij een risicodrager een kans van 50% heeft om te vallen, verandert bij een gendrager in 100% realiteit als hij tijd van leven heeft. Bij een zogenaamde 'grijze' uitslag kan hierover weer onzekerheid blijven bestaan. Doel van deze brochure is om inzicht te bieden in de impact van een ongunstige en van een grijze testuitslag op het leven en welbevinden.

Aan de basis van deze brochure ligt deel 3 van het handboek voor hulpverleners: *'De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuropsychiatrische aandoeningen', Medische aspecten, psychologische gevolgen en hulpverlening uit 2009 (Van Gorcum)*, van E.L. Vervoort en F.J. van Zuuren.

In dit deel wordt een onderzoek besproken naar het welbevinden van gendragers, uitgevoerd door Dr. F.J. van Zuuren, universitair hoofddocent aan de Vrije Universiteit Amsterdam. Daarbij zijn aan negen personen vragenlijsten voorgelegd. Zij bezochten tussen 1996 en 2009 Steunpunt Huntington. Het Steunpunt werd in 1996 opgericht onder leiding van drs. E.L. Vervoort in samenspraak met de Vereniging van Huntington en de afdeling Klinische

Genetica van het LUMC. Tot 2015 bood het Steunpunt psychosociale zorg aan personen, die op een of andere manier betrokken zijn bij de ziekte. Oorspronkelijke delen van het onderzoeksverslag zijn met toestemming van de auteur herschreven, zodat de inhoud voor de 'gewone' lezer toegankelijker is geworden. De citaten van de geïnterviewden zijn onveranderd overgenomen en de namen zijn gefingeerd. De wijze waarop een grijze testuitslag ervaren kan worden, wordt geïllustreerd aan de hand van twee casussen.

De interviews geven een realistisch beeld van de problematiek die speelt bij de ziekte van Huntington. De citaten kunnen confronterend zijn, aan de andere kant leveren ze de mogelijkheid tot herkenning en inzicht. Deze brochure is geen zelfhulpboek maar een poging om gendragers en mensen met een grijze uitslag, die in dezelfde situatie zitten, handvatten aan te reiken. Mogelijk opent dat de weg tot een gesprek binnen de gezinnen, met hulpverleners en met lotgenoten.

De ziekte van Huntington kent diverse doelgroepen. Naast de (1) 'Partners en mantelzorgers' onderscheiden we: (2) 'Risicodragers', (3) 'Gendragers en grijze uitslag', (4) 'Niet-gendragers', (5) 'Patiënten' (volwassen en juveniele vorm). In *bijlage 1* worden deze doelgroepen voorzien van een korte omschrijving. Voor elke doelgroep is een aparte brochure beschikbaar.

Psychosociale problematiek komt voor bij alle doelgroepen. In *Brochure 1 'Partners en mantelzorgers'* wordt deze problematiek toegelicht.

Wat betekent het om gendrager te zijn?

Gendragers

Een risicodragers van de ziekte van Huntington kan vanaf zijn of haar achttiende verjaardag een presymptomatische (dat wil zeggen een voorspellende) DNA-test laten doen. Deze test geeft in bijna alle gevallen volledig uitsluitel over gendragerschap en daarmee over de vraag of iemand wel of niet ziek zal worden. Onbekend echter blijft de aanvangsleeftijd, de snelheid en heftigheid waarmee de symptomen zich zullen ontwikkelen.

De beslissing zich te laten testen wordt over het algemeen niet lichtvaardig genomen en er zijn verschillende overwegingen deze wel of niet te laten uitvoeren. In deze brochure richten we ons vooral op de vraag hoe het geteste personen is vergaan nadat zij een ongunstige uitslag hebben ontvangen. Daarvoor werden negen personen benaderd, vier mannen en vijf vrouwen, die (korte of langere tijd) na de testuitslag psychologische hulp hebben gezocht. Hun ervaringen leveren een beeld op van de manier waarop deze gendragers de realiteit beleven van hun uitslag. In het gunstigste geval leveren de beschreven ervaringen en zienswijzen herkenning en erkenning op bij andere gendragers en hun naasten en kan het een aanzet geven tot een gesprek over dit belastende onderwerp.

De volgende vragen werden aan hen voorgelegd:

- de betekenis van de ongunstige uitslag
- het effect van de uitslag in relatie tot anderen
- hoe beoordelen ze hun keuze voor de test achteraf

Vier mannen met een ongunstige testuitslag

De ondervraagden zijn twee gehuwde mannen van 44 en 55 jaar oud. Ze waren 30 jaar en 38 jaar oud toen ze hoorden dat de ziekte van Huntington voorkomt in hun familie. De oudste man weet sinds één jaar dat hij gendrager is, de ander zes jaar.

De andere twee mannen zijn wat jonger, 30 en 28 jaar, en ongehuwd. Zij waren al rond hun dertiende jaar op de hoogte van hun risico. De man van 30 jaar is twee jaar op de hoogte van zijn ongunstige uitslag, de andere man acht jaar.

Betekenis van de ongunstige testuitslag

De impact van de ongunstige uitslag is voor alle vier de mannen groot, zowel waar het gaat om hun plannen en toekomstperspectief, als om hoe ze zichzelf zien. Hun leven moet geheel opnieuw worden ingericht. Een man, sinds één jaar op de hoogte van de ongunstige uitslag, schrijft:

“Mijn wereld stortte in, het leven oppakken is moeilijk.”



Wat is de betekenis van een slechte uitslag?

Hij is angstig voor wat hem allemaal te wachten staat. Een ander, sinds zes jaar op de hoogte, stelt:

“Ik kon mijn leven niet voortzetten, maar moest het totaal opnieuw inrichten.”

De wat jongere mannen noemen hier ook specifieke gevolgen: een verbroken relatie, remigratie naar Nederland, en minder ambities. Dit laatste uitte zich onder andere in stoppen met een opleiding en parttime gaan werken in een lagere functie; bij de ander leidde dit tot het stopzetten van werk en meer bij het gezin zijn. Specifiek gevraagd naar hun toekomstperspectief stelt een van de jongere mannen:

“Ik zie nog wat fijne jaren voor me, maar daarna zie ik géén toekomst.”

Ook noemt hij zijn toekomst:

“Niet langer rooskleurig, maar zwart.”

Drie mannen noemen expliciet ‘somberheid’. Een van hen stelt echter ook dat hij ‘meer bij de dag’ is gaan leven, terwijl een ander zich bewust is geworden van het feit dat hij:

“Nog intenser moet leven en moet genieten van alle mooie momenten.”

Dit is voor hem eerder een zware opgave dan realiteit. Eén man ziet zichzelf niet anders dan voorheen, de anderen zijn zichzelf gaan zien als onzekerder en zwakker. Een man schrijft, refererend aan zijn oude identiteit:

“Jammer dat ik mezelf niet meer kan zijn.”

Een jongere man zegt dat hij door de uitslag harder is geworden en stelt:

“Je kunt je talenten nog steeds inzetten.”

Het effect van de uitslag in relatie tot anderen

Richting familie verschillen de gevoelens. De één is blij voor familieleden die een gunstige uitslag hebben gekregen, een ander voelt zich benadeeld en vermijdt het om in bijzijn van zo’n familielid over zijn ongunstige uitslag te spreken; weer een ander staat neutraal tegenover gendragers van de oudere generatie en heeft vooral

zorgen over de eigen, nog ongeteste kinderen. De vierde man concludeert dat in zijn familie ‘iedereen ziek of risicodragers is’.

Tegenover hun gezonde ouder staan twee mannen neutraal; zij tonen begrip voor het feit dat zijzelf voor deze ouder een extra last gaan betekenen. Maar een derde man voelt zich in de steek gelaten, en de vierde vindt dat zijn gezonde ouder veel meer actie zou kunnen ondernemen.

Waar het gaat om intieme relaties voorzien beide jongere (ongehuwde) mannen eenzaamheid, zij vinden het moeilijk een relatie aan te gaan en hun eventuele partner in te moeten lichten over de testuitslag. Vriendschappen zijn daarom gemakkelijker aan te gaan dan intieme relaties. De beide gehuwde mannen constateren dat de relatie met hun vrouw sinds de uitslag is verbeterd en zijn blij met haar steun.

Over één ding zijn de mannen het eens: het is prettig en belangrijk om in een lotgenotengroepje te zitten. Er is daar verbondenheid, herkenning, begrip, en soms zelfs vriendschap. Dit staat in contrast met hoe men ‘gewone’ andere mensen ervaart: die weten niets van de ziekte van Huntington, ze begrijpen je niet, je moet altijd zoveel uitleggen. Gewone mensen staan in de beleving van deze mannen dus wat meer op afstand. Zo schrijft een man:

“Ik kan me niet met hen identificeren, voor mij liggen de dingen altijd ingewikkelder dan in hun leven.”

Dit was overigens ook al zo vóór de testuitslag, toen hij wist dat hij risicodragers was.

Hoe beoordelen ze hun keuze voor de test achteraf?

Een (jongere) man had, nu het een ongunstige uitslag is geworden, de uitslag liever niet geweten. Hij voegt eraan toe dat onzekerheid ook erg is. De beide mannen van middelbare leeftijd staan licht positief tegenover het feit dat zij zich hebben laten testen, al is de verstandhouding met andere mensen minder goed geworden; bij een van hen gebeurde dit bij het begin van lichte symptomen. Over het aanraden van de test aan anderen lopen de meningen uiteen van:

“Ja, weten is beter dan onzekerheid.”

en:

“Toch wel.” via “Het is afhankelijk van iemands

tolerantie voor onzekerheid en iemands leeftijd, met name van het feit of hij eraan toe is." tot "Afraden, tenzij..."

Als redenen om de test dan wèl te doen, noemt deze laatste persoon: niet met onzekerheid kunnen leven, en samen met je partner overwegen om kinderen te krijgen.

Voor één man klopt het leven ná de uitslag met wat hij had verwacht. Een ander, die hoopte op een gunstige uitslag, had van tevoren geen beeld van een ongunstige uitslag. De overige twee mannen vonden de impact groter dan zij van tevoren hadden gedacht: de uitslag is alomvattend, het is moeilijker dan verwacht om het leven weer op te pakken.

De mannen zijn van mening dat het goed is dat de test wordt aangeboden. Een van hen refereert daarbij aan zichzelf en stelt dat de uitslag in ieder geval duidelijkheid heeft gegeven. Een ander noemt twee specifieke positieve doelen voor de test: om de ziekte van Huntington uit te sluiten voor toekomstige generaties, en om naar aanleiding van de uitslag met lotgenoten te kunnen spreken.

Vijf vrouwen met een ongunstige testuitslag

De vijf vrouwen met een ongunstige uitslag vallen uiteen in een groepje van twee vrouwen van middelbare leeftijd, respectievelijk 56 en 52 jaar, en drie wat jongere vrouwen, respectievelijk 32, 31 en 28 jaar.

Gezamenlijk zijn de vrouwen tussen de twee en vijf jaar op de hoogte van hun ongunstige uitslag.

De jonge vrouwen waren alle drie al in hun puberteit op de hoogte van het voorkomen van de ziekte in de familie en van hun risico. Het heeft respectievelijk 11, 17 en 14 jaar geduurd voor ze zich lieten testen.

Bij de oudere vrouwen zit respectievelijk één jaar en acht jaar tussen de wetenschap van hun risico en hun test en ongunstige uitslag.

Betekenis van de ongunstige testuitslag

Alle vijf de vrouwen vinden dat de uitslag hun leven heeft veranderd, hoewel één van hen zegt dat deze verandering al inzette bij haar bewustwording van het risicodragerschap. Drie vrouwen, zowel jong als wat ouder, noemen als effect het belang van 'nu' leven en niets uitstellen. In hetzelfde kader overweegt een vierde vrouw op redelijk korte termijn een wereldreis te maken. De vijfde vrouw signaleert dat ze zich meer bewust is geworden van de hele wereld en de dingen om haar heen. Hoe breed de impact is, blijkt uit de uitspraak:

"Het zit altijd in je achterhoofd."

Voor hun zicht op de toekomst wordt tweemaal expliciet genoemd dat er geen (verder gelegen) toekomst meer is. Een vrouw, zelf 28 jaar, koppelt dit aan de leeftijd waarop



Vriendschappen zijn gemakkelijker aan te gaan dan intieme relaties

bij haar moeder de symptomen begonnen (38 jaar):

“Daarna is de toekomst een groot, zwart gat; geen dromen over carrières, gezinnen, oud worden.”

Een vrouw is bang voor wat gaat komen, zij durft geen grote veranderingen meer aan en denkt bij iedere foute beweging dat de symptomen zijn begonnen.

Als het gaat om hoe de vrouwen zichzelf zien, noemt één de wat hardere lijn:

“Niet mopperen, maar doorgaan”,

terwijl tweemaal toenemende onzekerheid en minder zelfvertrouwen worden genoemd.

Het effect van de uitslag in relatie tot anderen

Waar het gaat om familieleden zijn twee vrouwen blij voor degenen met een gunstige testuitslag. Eén van de jongere vrouwen voelt zich echter juist enorm alleen staan tussen haar gunstig geteste en nog ongeteste risicodragende familieleden. Een andere, jongere vrouw heeft in de familie de positie van ‘zorgenkindje’. De vijfde, al wat oudere vrouw, refereert, als het om familie gaat, voornamelijk aan haar eigen gezin waar ze goed over de uitslag kan praten. Richting de gezonde ouder lopen de reacties sterk uiteen: van zich zorgen maken over hun verdriet en schuldgevoelens vanwege de onmogelijkheid de uitslag te kunnen vertellen via:

“Zij kan er ook niets aan doen.” naar “Daar zit ik niet zo mee; zij vraagt ook nooit hoe ik me voel.”

De drie jongere vrouwen hebben geen eigen kinderen en willen vanwege de ongunstige uitslag ook van kinderen afzien. De uitslag heeft hen alle drie relatieproblemen bezorgd. Eén van deze vrouwen is na de uitslag gescheiden, zij heeft inmiddels wel een nieuwe relatie met daarbij kinderen van haar partner. Deze nieuwe partner reageert nuchter, misschien wordt ze toch niet ziek (zou hij volgens haar denken) of gaat ze dood aan iets anders. Een tweede jongere vrouw heeft een belangrijke vriendschap verloren en voelt onbegrip. De uitslag heeft haar relatie complex gemaakt: haar pogingen om de uitslag te accepteren en haar leven zo normaal en ontspannen mogelijk op te pakken, worden door haar partner gezien als vorm van ‘wegstoppen’. Hij voelt zich machteloos en wanhopig, en zij is bang dat zijn rampscenario’s naar haar zullen overslaan. Waar het gaat om beide wat oudere

vrouwen is de reactie van hun partner, na een moeilijke periode, er toch een van vertrouwen in de toekomst, of, wat luchtiger:

“Wie dan leeft, wie dan zorgt.”

Voor de wat oudere vrouw met kinderen betekende de uitslag een extra klap voor het gezin, omdat nu zeker is dat de kinderen risicodragers zijn.

De omgang met gewone mensen heeft bij twee vrouwen het effect dat zij zichzelf ook even lekker ‘gewoon’ voelen:

“Vrij van het altijd aanwezige zwaard van Damocles.”

Twee anderen benadrukken dat zij zich open opstellen en pas over de ziekte gaan vertellen als er vragen komen. Maar ook leven er gevoelens van:

“Ze moesten eens weten.” en “Waarom kan ik niet normaal zijn zoals zij?”

In de omgang met andere mensen met een ongunstige uitslag voelen de vrouwen zich begrepen en op hun gemak. Voor de vrouw die het gevoel heeft er erg alleen voor te staan, valt dit nare gevoel dan even weg. Over het functioneren van het lotgenotengroepje zegt men blij te zijn met het samenzijn, de steun, het feit dat je niets hoeft uit te leggen. Maar ook wordt tweemaal genoemd dat de confrontatie best wel heftig kan zijn, vooral als je de uitslag

“Net weer even verdrongen hebt en er niet over wilt praten.”

Het valt één vrouw op dat ondanks de gelijkheid in situatie mensen uiteenlopende keuzes maken.

Hoe beoordelen ze hun keuze voor de test achteraf?

Drie vrouwen raden de test aan anderen aan, één van hen onder verwijzing naar het feit dat zijzelf niet tegen onzekerheid kan en dat de test haar rustiger heeft gemaakt. De vierde vrouw wijst erop dat iemand zich toch wel heel goed moet realiseren dat de uitslag ook ongunstig kan zijn. De vijfde vrouw is tégen aanraden omdat de persoon juist zelf moet beslissen over de test. Je kunt wel voor- en nadelen voor iemand aandragen, maar deze hebben voor verschillende mensen een verschillend gewicht. Allen zijn er positief over dat de test bestaat en

wordt aangeboden, waarbij één vrouw benadrukt dat het je kan helpen bij het maken van keuzes over wel of geen kinderen.

Drie vrouwen blijven de uitslag na enkele jaren ervaren als heel ongunstig:

“Tot in mijn botten”.

Maar één vrouw vindt dat na drie jaar de scherpe kantjes er wel vanaf zijn. Ze beseft dat er tot nu toe in feite niets is veranderd en dat haar leven gewoon is doorgegaan. Voor de vijfde vrouw speelt de uitslag alleen als ze zich toch al slecht voelt; voelt ze zich goed, dan denkt ze er niet aan.

Gevraagd of men ermee kan omgaan, het leven kan voortzetten, benadrukken twee vrouwen dat je wel móet. Een van hen stelt:

“Je ademt door, dus je moet wel.”

De anderen hebben de draad meer doelgericht kunnen oppakken, waarbij één vrouw het gendragerschap een plaats geeft door het “een foutje van de natuur” te noemen. Wel is zij van mening dat het vanwege de ongunstige uitslag extra zwaar is om met andere tegenslagen om te gaan.

Op de vraag of de ervaringen na de uitslag kloppen met het beeld dat men van tevoren had, zeggen twee vrouwen dat ze het zich niet echt konden voorstellen, een derde vindt dat het wel zo ongeveer klopt. Twee vrouwen hadden verwacht lang in de put te zitten, maar zij waren

alleen in het begin somber, daarna was er geen depressie meer. Daarbij stelt één vrouw dat zij door de uitslag in toekomstige keuzesituaties beter tot een beslissing kan komen.

Als belangrijkste gevolg van de uitslag noemen drie vrouwen dat je bewuster gaat leven, geen dingen meer uitstelt en meer probeert te genieten. De vierde vrouw noemt:

“Veel verdriet.”

De vijfde stelt:

“Het vraagteken dat al jaren in me zat, is vervangen door iemand in mij die me dagelijks vertelt hoe het ervoor staat.”

Vergelijking tussen mannen en vrouwen

Een vergelijking tussen de wijze waarop mannelijke en vrouwelijke gendragers hun ongunstige uitslag beleven, levert het volgende beeld op:

De algemene indruk van de reacties op de ongunstige testuitslag is dat men, na een korte inzinking, het leven zo snel mogelijk probeert aan te passen aan het nu zekere, ongunstige toekomstperspectief en probeert eruit te halen wat erin zit. Bij de ondervraagden lijken de vrouwen in dit opzicht het meest veerkrachtig. De toekomst op de wat langere termijn ziet men echter zeer somber in. Hierbij zal zeker meespelen dat men door de aangedane ouder of een ander familielid bekend is met het ernstige verloop

“Na drie jaar waren bij mij de scherpe randjes er wel vanaf”

van de ziekte. Meer specifiek geldt dat de vrouwelijke ondervraagden meer in het heden zijn gaan leven en belangrijke doelen niet willen uitstellen. Bij de mannen met een ongunstige uitslag komt dit minder naar voren. Net als bij de mannen zijn sommige vrouwen bang voor de toekomst of zien zij, voorbij een bepaald moment, helemaal geen toekomst.

Bij de jongere vrouwen zijn er problemen in de relatie gekomen. Ook geven zij aan van kinderen te willen afzien. De jongere mannen melden vooral het terugschreeven van ambities en zij voorzien problemen bij het aangaan van een (nieuwe) intieme relatie. Bij de wat oudere vrouwen zijn – in deze nog presymptomatische fase - de aanvankelijke relatieproblemen na een tijd weer op de achtergrond geraakt. Voor de wat oudere mannen geldt dat zij steun van hun partner ervaren, maar wel hun hele leven hebben moeten omgooien. In tegenstelling tot de mannen, die 'gewone' mensen meer op afstand voelen staan, trekt een enkele vrouw zich ook op aan de

normaliteit van gewone mensen. Waar de mannen het lotgenotengroepje alleen maar als positief en saamhorig ervaren, uiten enkele vrouwen ook de bedenking dat zo'n groepje confronterend kan zijn.

De vrouwen staan positief tegenover het aanbod van de test, vooral omdat de uitslag helpt keuzes te maken. De teneur is dat zij anderen de test zouden aanraden, vooral om van de onzekerheid af te komen. De mannen zijn wat terughoudender, mede omdat de uitslag een negatiever effect op hen had dan verwacht. De jaren na de uitslag zijn de vrouwen, na een aanvankelijke dip, niet zo depressief als zij van tevoren hadden verwacht te zullen zijn. Anders dan de mannen melden sommige vrouwen dat zij op hun betere momenten de uitslag zelfs kunnen vergeten maar drukt de ongunstige uitslag bij tegenslagen wel extra te neer. Overigens konden zij zich, net als de mannen, van tevoren moeilijk een voorstelling maken van de effecten van een ongunstige uitslag.



**Je ademt, dus
je gaat gewoon
door...**

Casus ongunstige testuitslag

Sabine is een jonge vrouw, 27 jaar, als ze hoort dat de uitslag van het DNA-onderzoek inhoudt dat ze dezelfde ziekte zal gaan ontwikkelen als haar moeder. Het gezin weet dan ongeveer tien jaar dat moeder de ziekte van Huntington heeft. Deze casus demonstreert de druk op haar relatie en de eenzaamheid als gevolg van de uitslag.

Jeugdervaringen

De moeder van Sabine is altijd erg veeleisend en op zichzelf geweest. Alles moest precies zo gaan als zij wilde. Een schooltas die even in de gang bleef staan, was al aanleiding voor ruzie in huis. Een kopje thee, een koekje, praten over wat je had beleefd op school was er niet bij. Sabine vertelt:

“Als we wat wilden drinken, moesten we dat zelf pakken en zelf klaarmaken. Ik was niet anders gewend. Ik vond het altijd superleuk om bij een vriendinnetje te zijn. Ik nam nooit iemand mee, ik ging liever weg.”

Bij moeder werd de diagnose min of meer bij toeval gesteld. Ze werd onderzocht voor iets anders, maar een arts herkende de stereotype bewegingen. Veel meer uitleg dan dat het een ernstige erfelijke ziekte was, kreeg het gezin niet. Ze dachten in eerste instantie dat de ziekte voornamelijk uit de bewegingen bestond. Pas later legden ze ook het verband met het afwijkende gedrag

dat moeder al jaren vertoonde. Sabine's vader nam, naast zijn werk, het volledige huishouden op zich. Ondertussen bepaalde moeder met haar egocentrische gedrag alles in huis, maar stak zelf geen hand uit. Zij herinnert zich dat haar ouders veel ruzie hadden en dat haar vader dan riep dat, als de kinderen er niet waren geweest, hij al lang was gescheiden. Sabine had met haar vader wel een vertrouwensband, maar ze was bang hem lastig te vallen. En de boosheid op haar moeder hield ze zo veel mogelijk voor zich.

De aanloop tot de test

Sabine heeft lang nagedacht over de vraag of ze zich wilde laten testen. Ze besloot eerst haar opleiding af te maken. Nadat ze een baan en een huis had gevonden, werd de wens om zekerheid te krijgen over haar toekomst steeds groter. Haar moeder ging ondertussen achteruit en werd opgenomen in een verpleeghuis. Sabine zocht steun bij haar broer en zus voor haar plan om zich te laten testen. Dezen konden haar die steun niet bieden. Zij waren niet met de ziekte bezig, zeiden ze. Ook met haar toenmalige vriend kon zij er niet over praten. Die reageerde met: "Ik sta achter je keuze, maar jij moet de beslissing nemen." Toen ze hem vroeg wat hij zou doen als ze ziek werd, had hij geantwoord dat dat nog niet aan de orde was. Maar voor haar was dat wel belangrijk. Ze beseftte dat hij haar niet kon steunen. Het voelde net zo eenzaam als in de periode kort na het bekend worden van de ziekte van haar moeder, toen er thuis ook niet over gesproken werd. Ondanks het gevoel er alleen voor te staan, heeft ze zich aangemeld voor de test.

Sabine wilde steeds meer zekerheid over haar toekomst



De uitslag en hoe het verder ging

Op weg naar de uitslag had Sabine nog gedacht dat het wel mee zou vallen, ook als ze een ongunstige uitslag zou krijgen. Maar toen ze de uitslag te horen kreeg, voelde dit toch als een klap in haar gezicht. Ze herinnert zich nog dat ze niet direct weg mocht.

“Dus toen hebben we twintig minuten daar met z’n tweeën gezeten en we hebben niks gezegd.”

Pas ‘s nachts zijn de woede, de angst en de hopeloosheid gekomen en in één keer het besef:

“Nu is het mis, nu is het echt mis.”

Ook al had die dokter in het ziekenhuis gezegd dat ze nog lang niet ziek was.

“Nou daar had ik echt helemaal niets aan op dat moment, dat wist ik ook wel maar.... het leven gaat wel verder en hoe sleep je die wetenschap met je mee?”

Er is nog een keer iemand langs geweest van het maatschappelijk werk. Die zei:

“Jullie redden het wel.”

en daarna stond ze er alleen voor. Bij haar vriend kon Sabine weer niet terecht, hij zei:

“Zolang jij niet ziek bent, is er niets aan de hand en hoef je er niet over te praten.”

Korte tijd later heeft ze de relatie verbroken. Sabine wilde haar verhaal met iemand delen en zat vol vragen. Een van de gedachten, die haar maar niet los laat, is:

“Ik weet heel goed dat mijn vader en moeder niet op de hoogte waren van de ziekte toen ze aan kinderen begonnen. Ik kan niet eens boos op ze zijn. Maar door hen, door mijn moeder, zit ik hier wel mee, en ik kan bij niemand terecht.”

Later heeft haar zus zich laten testen. Zij kreeg een gunstige uitslag. Dit heeft het contact niet verbeterd. Onlangs liet haar broer plompverloren weten dat hij zich van kant zou maken als hij wist dat hij Huntington kreeg. Sabine zwijgt dan, maar het doet haar vreselijke pijn. Ze kan tegen niemand zeggen hoe ze zich voelt. In de vier jaren na de uitslag is wel langzaam het besef gegroeid dat ze gewoon aan de slag moet als ze nog iets van haar leven wil maken.

De 'grijze' testuitslag

Voor mensen die besluiten zich te laten testen, betekent dit vaak het einde van een tocht waarin alle voor- en nadelen zijn afgewogen. De keuze voor de test wordt meestal gemaakt omdat men verwacht zekerheid beter te kunnen verdragen dan onzekerheid. De gedachte om met de uitslag te kunnen anticiperen op de toekomst kan een gevoel van controle geven in de verder zo oncontroleerbare ziekte. Hoewel de meeste mensen ervan uitgaan dat de uitslag ongunstig zal zijn, bestaat bij wél testen natuurlijk ook de kans dat de uitslag gunstig is. Helaas, de uitslag is niet in alle gevallen eenduidig positief of negatief, niet zwart of wit maar 'grijs'.

Onzekerheid onder de 40 herhalingen

Als iemand zich laat testen wordt onderzocht hoeveel CAG-herhalingen (repeats) aangetroffen worden in chromosoom 4 van het DNA. Bij een lengte tot 27 repeats worden mensen niet ziek. De repeat wordt stabiel aan de volgende generatie doorgegeven. Vanaf een lengte van 40 repeats worden mensen altijd ziek tenzij ze eerder aan iets anders overlijden. Echter, wanneer de lengte valt in het gebied van 27-39 herhalingen, dan is er sprake van het 'grijze' gebied. Bij een lengte van 27-35 repeats zal de ziekte zich niet ontwikkelen (voor zover bekend in de wetenschap), maar er is een risico dat de kinderen het wel krijgen. Dat komt omdat het aantal herhalingen kan toenemen bij het doorgeven van de ouders aan de kinderen. Dit komt meer voor bij overdracht via de vader dan via de moeder. Bij een testuitslag van 36-39 repeats ontwikkelt de ziekte zich wél, maar mogelijk met een

latere start en een milder verloop. Kinderen lopen de kans om door het toenemen van het aantal herhalingen ook de ziekte van Huntington te ontwikkelen. Het vermogen van de herhalingen om toe te nemen kan leiden tot een nieuwe Huntingtonfamilie. Op een 'grijze' uitslag is men over het algemeen niet voldoende voorbereid.

Casus van Manuel met 33 herhalingen

Manuel (26 jaar):

"Ik heb de test gedaan omdat ik niet verder kon leven met het 'niet weten'. In de toekomst kijken had ik al jaren niet meer gedaan. Het heeft zeker invloed gehad op bijna iedere beslissing die ik tot dat moment in mijn leven had genomen. Dat ik te horen kon krijgen dat ik ziek zou worden, daar had ik vrede mee. Ik was gewoon op een punt dat ik alle negatieve dingen in mijn leven wou opruimen, schoon schip maken en echt eens een weg bewandelen zonder onzekerheid."

Bij de uitslag blijkt dat Manuel 33 herhalingen heeft. De kans dat hij de ziekte zelf zal ontwikkelen wordt verwaarloosbaar klein genoemd, maar het is wel mogelijk dat hij de ziekte doorgeeft aan zijn kinderen. Dit belemmert hem in de beleving van het positieve deel van de uitslag.

"Daar had ik niet echt op gerekend. Ik wist niet beter dan dat, als ik het niet kreeg, mijn kinderen ook geen kans meer maakten. Je voelt je bijna



verraden. De grootste reden voor die hele test was dat ik het ook niet door wou geven. Ik wilde dat die vreselijke ziekte bij mij zou ophouden te bestaan. Ik hoorde mijn uitslag met gemengde gevoelens aan. Een glimlach bij de woorden: 'Je krijgt het niet', en voornamelijk verbazing bij het woordje 'maar'. Mijn uitslag heb ik nu bijna een jaar en nog iedere dag denk ik aan die 33 repeats."

Casus van Cindy met 38 herhalingen

Cindy (24 jaar) heeft een ongunstige uitslag met 38 repeats. Ze vindt het een vreselijke uitslag omdat ze er in haar gevoel niets mee is opgeschoten:

"Je blijft een soort risicodragers."

Zij had wel gehoord dat er een grijs gebied bestond, maar dat het haar kon overkomen was nooit in het voorgesprek voor de test aan de orde geweest:

"Degene die me de uitslag gaf, kon wel begrijpen dat ik vond dat ik er geen spat mee was opgeschoten, maar, werd gezegd: je moet wel een beetje in je hoofd houden, dat het wel gunstiger is dan een uitslag van boven de 40 repeats, Ook al hebben ze daar misschien gelijk in, zo kon ik het echt niet zien. Ik had liever, nou ja liever, zo kan ik het eigenlijk niet zeggen, maar zo zei ik het toen wel, ik had dan maar liever gehad dat ik 45 repeats had; ik hou niet van iets 'ertussenin'. Ik ben gewoon boos omdat het tot niks leidt en dat ik er niets mee ben opgeschoten."

Ervaringen uit de hulpverlening

Gendragers hebben een ongunstige uitslag (in medische termen: een positieve testuitslag), maar geen symptomen. Het kan jaren duren voordat er symptomen waarneembaar zijn. De overgang van gendrager naar patiënt vindt geleidelijk plaats en wordt zeer gevreesd. Als er symptomen komen, ontkennen veel patiënten dat. Gendragers hebben dus de neiging om een diagnose, die de patiëntstatus bevestigt, te vermijden. In hun idee blijven ze gendragers waar nog niets mee aan de hand is; symptomen zijn iets voor de verre toekomst.

Wanneer de ziekte zich precies manifesteert is moeilijk vast te stellen. Dat komt onder andere doordat er weinig bekend is over de diversiteit van de symptomen, zeker bij de partner. Binnen families wordt vaak alleen over een bepaald soort symptomen gesproken. De kennis daarover wordt dan afgeleid van één of enkele patiënten die het, vaak beperkte, 'beeld' dat men heeft van de ziekte, vertegenwoordigt. (Zie *bijlage 2: 'Symptomen'*). Bij de gendrager/patiënt kan het voorkomen dat ze echt niet in de gaten hebben dat ze symptomen vertonen. Naast actieve vermijding van de diagnose en/of ontkenning van de symptomen door de patiënt, is er vaak sprake van verminderd ziekte-inzicht. Dit ontstaat door de beschadiging van de hersenen als gevolg van de ziekte. De patiënt ervan overtuigen dat hij ziek is, lukt niet. Voor de betrokkenen en de hulpverlening is dit een lastig gegeven. De partner durft meestal niets meer te zeggen en neemt geruisloos alle taken over. De gendrager/patiënt wordt op die wijze weinig geconfronteerd met zijn afnemend functioneren en kan blijven ontkennen dat de ziekte is begonnen. Bij mensen met een grijze uitslag kan zich hetzelfde probleem voordoen. In het gunstigste geval kan de ziekte gespreksonderwerp worden en kan alle energie zich richten op de maatregelen die genomen moeten worden om zich aan te passen aan de gevolgen van de ziekte. Een 47-jarige man met burn-out klachten, geeft zijn pogingen om te re-integreren pas op nadat hij heeft aanvaard dat zijn klachten te maken hebben met de ziekte en niet met zijn werkomstandigheden. Een vrouw besluit niet langer auto te rijden nadat ze heeft ingezien, dat de twee aanrijdingen die ze heeft veroorzaakt het gevolg zijn van haar ziekte.

Thema's en problemen, die een rol spelen bij de beleving van de ongunstige uitslag zijn:

- negatieve verandering van het zelfbeeld
- de ervaringen met de zieke ouder en eventueel andere gezinsleden bepalen in sterke mate de beleving van de uitslag
- gendragers lijden het meest onder de angst voor het ontwikkelen van symptomen
- voor jonge gendragers en patiënten is de verstoring van het toekomstperspectief belangrijk met name wat betreft relatievorming, kindervens en carrière
- voor oudere gendragers en patiënten speelt de gedachte vroegtijdig te sterven, de verantwoordelijkheid voor de kinderen en de problemen binnen de relatie en op het werk
- de testuitslag kan verbonden raken met onverwerkte levenservaringen, waarbij een psychotherapeutisch proces verlichting kan brengen

Eerste ziektegeval in de familie

De eerste keer dat de ziekte in een familie wordt vastgesteld, leidt tot hevige schrik en paniecreacties. Een nieuwe groep risicodragers, mogelijke gendragers en patiënten, allemaal familieleden van elkaar, heeft de neiging om zich direct aan te melden voor een DNA-test met het doel zo gauw mogelijk te horen dat er met hen individueel, niets aan de hand is. Een waarschuwing is op zijn plaats: de gevolgen van een ongunstige uitslag in deze fase van het verwerkingsproces, waarin de ziekte nog niet geïntegreerd is in de individuele personen en binnen de families, zijn vaak ontwrichtend voor familieverbanden en daardoor niet te overzien (zie *Brochure 2*).

Jonge gendragers

Onder de groep jonge gendragers verstaan we gendragers vanaf 18 jaar, de leeftijd waarop ze zich als risicodrager kunnen laten testen. Het is een hele opgave om te weten dat je ziek wordt in de toekomst en om tegelijkertijd je leven op een normale wijze vorm te geven en voort te zetten. De uitslag vergt een aanpassing van het zelfbeeld en het levensperspectief. Belangrijke thema's zijn de kindervens, de arbeids- of opleidingsituatie en de vraag wie geïnformeerd moet worden over de uitslag. Omdat een jonge gendrager zonder partner meestal niet kan terugvallen op het gezin, zijn ze aangewezen op hun netwerk van vrienden en kennissen.

Van belang is dat de vrienden zich serieus verdiepen in wat de uitslag en de ziekte inhoudt.

Een deel van de jonge gendragers legt de uitslag naast zich neer, wat een prima beschermstrategie kan zijn. Ogenscheinlijk is hun leven niet veranderd. Het verschil met leeftijdgenoten, die niet met zo'n erfelijke belasting rondlopen, wordt in de loop van de jaren pas duidelijk. Terwijl anderen hun leven vormgeven, een relatie aangaan en kinderen krijgen, gaat de gendrager beperkingen ondervinden. Hij ervaart zichzelf steeds meer als anders dan de gewone mensen.

Als een jonge gendrager een relatie aangaat, komt op een gegeven moment de ziekte ter sprake. Dat kan leiden tot afwijzing en stigmatisering. De kinderwens en toekomstplanning staan onder druk.

Lotgenotencontact biedt de gendrager de mogelijkheid te ervaren dat hij niet de enige is die met een ongunstige

uitslag worstelt. In de jaren na de uitslag kunnen herinneringen boven komen aan negatieve ervaringen opgedaan met de zieke ouder of andere familieleden. Ze leiden met grote zekerheid tot angst om net zo te worden.

Gendragers met een partner

De uitslag leidt meestal tot problemen in de relatie. Beide partners lijden onder het verstoorde toekomstperspectief. De gendrager moet leren leven met zijn ziekte. De gezonde partner moet accepteren dat de levensgezel ziek wordt maar kan zich meestal geen voorstelling maken van wat dat inhoudt. Verwerken en zich aanpassen zal ieder op zijn eigen manier en in zijn eigen tempo doen. De partner voelt zich meestal onzeker en machteloos na de uitslag, ziet veel verantwoordelijkheden op zich af komen en heeft veel vragen. Bekend is dat de partner het gevoel heeft niets te kunnen doen en zich vaak piëteitsvol en afwachtend opstelt (zie *Brochure 1*).

De uitslag van de DNA-test leidt meestal tot problemen in de relatie



Nawoord

Voor verder informatie over de medische aspecten van de ziekte verwijzen we naar het handboek

'De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuropsychiatrische aandoeningen; Medische aspecten, psychologische gevolgen en hulpverlening uit 2009 (Van Gorcum), van E.L. Vervoort en F.J. van Zuuren.

Verder kunt u gebruik maken van de volgende sites:

- Vereniging van Huntington:
www.huntington.nl
- Wetenschappelijk nieuws over de ziekte van Huntington:
www.hdbuzz.net
- European Huntington Disease Network. Een platform voor hulpverleners, wetenschappers, patiënten en betrokkenen:
www.euro-hd.net

Deze brochure is gemaakt op verzoek van de Vereniging van Huntington.

Ik dank de medeauteur: Mevrouw Dr. F.J. van Zuuren voor het beschikbaar stellen van haar artikel. Verder dank ik de heer drs. R.H. van Daal voor zijn kritische begeleiding en advies.

E.L. Vervoort
Oktober 2021

Bijlage 1 Doelgroepen

In een familie waarin de ziekte van Huntington voorkomt onderscheiden we een aantal doelgroepen. De eerste, partners en betrokkenen, noemen we niet-genetisch belast, bij de vier daarop volgende is sprake van genetische belasting. Aan de hand van de stamboom, DNA-onderzoek en/of medische diagnostiek en prenatale diagnostiek kan bepaald worden tot welke doelgroep iemand behoort.

Partners en mantelzorgers

Een partner is getrouwd of op een of andere manier verbonden met een genetisch belast persoon. Normaal gesproken is de partner de enige in het gezin die de ziekte niet kan krijgen.

Risicodragers

Een risicodrager is een kind van een gendragende of zieke ouder (50% risicodrager) of van een zieke grootouder (25% risicodrager) of een kind van twee gendragende of zieke ouders (75% risicodrager). Een risicodrager weet niet of hij de ziekte in de toekomst zal ontwikkelen. Een risicodrager hoeft zich niet bewust te zijn van symptomen van de ziekte. Als er geen diagnose is gesteld en geen DNA-onderzoek is verricht, kan iemand zichzelf blijven ervaren als risicodrager terwijl hij eigenlijk al patiënt is (zie *bijlage 2*).

Gendragers* en grijze uitslag

Een gendrager is iemand die voorspellend DNA-onderzoek heeft laten doen en weet dat hij of zij in de loop van zijn of haar leven de ziekte gaat ontwikkelen en kan overdragen op zijn of haar kinderen. Dit heet een ongunstige uitslag (in medische termen: je bent positief getest op Huntington). Op het moment van de uitslag zijn er nog

geen merkbare symptomen. Omdat de ziekte langzaam in iemands gedrag en functioneren 'sluip' kan iemand zichzelf blijven ervaren als gendrager zonder symptomen, terwijl de omgeving op grond van symptomen en problemen in het dagelijks leven van de gendrager, veronderstelt dat de ziekte begonnen is en de gendrager dus eigenlijk patiënt is (zie *bijlage 2*).

Een 'grijze' testuitslag vertegenwoordigt een groep die een voorspellende DNA-test heeft ondergaan maar de uitslag is niet eenduidig gunstig of ongunstig. Dit betekent dat er onzekerheden blijven bestaan over het wel of niet tot ontwikkeling komen van de ziekte en de overdraagbaarheid op het nageslacht.

** Gendragers worden in de klinische genetica ook wel mutatedragers genoemd.*

Niet-gendragers

Een niet-gendrager is iemand die voorspellend DNA-onderzoek heeft laten doen en weet dat hij de ziekte niet zal krijgen en dus niet zal overdragen op zijn kinderen. Dit heet een gunstige uitslag (in medische termen: je bent negatief getest op Huntington).

Prenataal geteste kinderen (vlokkentest) en kinderen die met behulp van de preïmplantatie genetische test geboren zijn, kunnen de ziekte niet krijgen en zijn dus ook niet genetisch belast.

Patiënten (volwassen en juveniele vorm)

Een patiënt is iemand waarbij door een medicus de diagnose ziekte van Huntington is gesteld. Zie *bijlage 2*, 'Overzicht van symptomen'. Een bijzondere vorm van de ziekte is de jeugdvorm (juveniele vorm), die een aanvang kent vóór het twintigste levensjaar.

Bijlage 2 Symptomen

Overzicht van meest voorkomende symptomen bij de ziekte van Huntington:

cognitief functioneren: dementie

- traagheid in denken en handelen
- vergeetachtigheid/ geheugenstoornissen, herkenning blijft relatief intact
- problemen met concentratie en vasthouden van aandacht
- woord-vind problemen
- afname intellectueel functioneren en abstractievermogen
- verminderde cognitieve flexibiliteit leidend tot:
 - verlies van overzicht
 - moeite met plannen en organiseren
 - moeite met omgaan met nieuwe situaties
 - niet twee dingen tegelijk kunnen doen
 - verlies van inzicht in fouten
 - verlies van ziekte-inzicht

psychiatrische symptomen en gedragsveranderingen

- depressie
- anhedonie: nergens zin in hebben, lusteloosheid
- passiviteit
- initiatiefverlies/ apathie
- piekeren
- suïcidale gedachten
- spanningsklachten
- paniekgevoelens
- slaapproblemen

- rigide denkpatronen
- preoccupaties
- ontremming
- oordeel- en kritiekstoornis
- impulscontrole stoornis
- prikkelbaarheid
- obsessieve en compulsieve klachten
- stereotypie
- seksuele stoornissen
- hallucinaties

motorische symptomen

- ongewild teveel bewegen
- onwillekeurige bewegingen
- te weinig aan beweging
- vertraging
- startproblemen
- eetbewegingen: kauwen, slikken
- spraakproblemen als gevolg van problemen met de motoriek
- uitvoeren van routinehandelingen
- onregelmatige ademhaling
- gestoorde balans, dronkemansgang, vallen

secundaire kenmerken

- gewichtsverlies
- zweetsecretie
- temperatuurontregeling

Vereniging van Huntington
Postbus 91
4000 AB Tiel

info@huntington.nl

www.huntington.nl



Vereniging van Huntington