

Vereniging van Huntington

Ziekte van Huntington Niet-gendragers

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



Deel 4



Inhoud

Inleiding 3

Hoe vergaat het niet-gedragers sinds hun gunstige testuitslag? 4

Tien ondervraagde vrouwen 4

Casus gunstige testuitslag 8

Jeugdervaringen 8

De angst voor de ziekte 9

De testuitslag 9

De ziekte gaat door 9

Ervaringen uit de hulpverlening 11

Nawoord 13

Bijlage 1 Doelgroepen 14

Bijlage 2 Symptomen 15

Inleiding

Hoewel er veel geschreven is over de medische kanten van de ziekte van Huntington, is er weinig gepubliceerd over de impact die het heeft op personen waarvan uit DNA-onderzoek blijkt dat ze géén drager zijn van het foute Huntingtongen. Ze zullen de ziekte niet ontwikkelen en ook niet doorgeven aan hun kinderen. Leven met een gunstige testuitslag kan zwaar zijn omdat gezins- en familieleden ziek kunnen zijn of hierover nog in onzekerheid verkeren. Dit aspect van de zo begeerde gunstige uitslag is nogal onderbelicht. Doel van deze brochure is om hierin inzicht te bieden.

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 niet-gendragers, uitgevoerd door Dr. F.J. van Zuuren, universitair hoofddocent aan de Vrije Universiteit Amsterdam. Daarbij zijn aan 10 vrouwen 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.

Aan dit onderzoek hebben alleen vrouwen deelgenomen. Navraag leerde dat deze eenzijdige sekseverdeling representatief is voor de praktijk: bij een gunstige uitslag zijn het hoofdzakelijk vrouwen die hulp zoeken.

Deze brochure is geen zelfhulpboek maar een poging om aan de hand van verhalen en oplossingen van niet-gendragers, anderen, in dezelfde situatie, handvatten aan te reiken. Mogelijk opent dat de weg tot een gesprek binnen de gezinnen, met hulpverleners en met lotgenoten. De citaten kunnen confronterend zijn, aan de andere kant leveren ze de mogelijkheid tot herkenning en inzicht.

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 niet-gendrager te zijn?

Hoe vergaat het niet-gendragers sinds hun gunstige testuitslag?

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

Net als in *Brochure 3 ('Gendragers en grijze uitslag')* over de ongunstige uitslag, gaat het hier over personen die na de uitslag psychologische hulp zochten.

Tien ondervraagde vrouwen

De volgende vragen werden aan hen voorgelegd:

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

Bijna alle vrouwen in dit onderzoek hebben een partner en de meesten hebben kinderen; bij een deel van hen zijn deze verwekt na de testuitslag. Vier van de ondervraagde vrouwen waren op het moment van de uitslag boven de 40 jaar: twee van hen kunnen meer dan 10 jaar terugkijken op wat de gunstige uitslag voor hen betekende, de overige twee vrouwen kregen hun gunstige uitslag één tot twee jaar eerder. Zeven vrouwen kregen de uitslag

ergens tussen hun 20ste en 32ste levensjaar. Drie vrouwen hebben zich snel (binnen één jaar) laten testen nadat zij met hun risicodragerschap werden geconfronteerd; vier vrouwen waren al ruim twintig jaar op de hoogte van hun risicodragerschap op het moment dat zij zich lieten testen. Vijf vrouwen, van uiteenlopende leeftijd (26 - 57 jaar), zijn twee jaar of minder risicodrager. Bij de vijf overige vrouwen is dit respectievelijk vier, zes, twaalf, twaalf en vijftien jaar.

Betekenis van de gunstige testuitslag

Gevraagd naar de betekenis van de gunstige testuitslag voor hun leven is de teneur van de antwoorden dat er vooral in het begin negatieve effecten zijn, en dat pas in de loop der jaren positieve effecten gaan overheersen. Dit laatste kan alleen zichtbaar worden bij die ondervraagden die al vele jaren van hun uitslag op de hoogte zijn.

Drie vrouwen, allen vrij jong, zijn op het moment van invullen negatief gestemd en noemen vooral verwarring, onzekerheid en schuldgevoelens. Twee van hen kennen de gunstige uitslag nog maar kort, en twee van hen hebben zich snel (binnen één jaar) laten testen nadat ze van hun risicodragerschap op de hoogte kwamen. Het meest negatief van de drie jonge vrouwen is een vrouw van 29 jaar, die zich én snel heeft laten testen nadat ze wist dat ze risicodrager was én nog maar kort op de hoogte is van haar gunstige uitslag. Ze zegt dat ze door de uitslag juist niet meer weet hoe ze met haar leven verder moet. De uitslag voelt zwaar, vooral vanwege schuldgevoelens, en

**De uitslag
voelt zwaar,
vooral vanwege
schuldgevoelens
en verwarring**



sinds de uitslag ziet zij zichzelf als alleen, onzeker en zwak, en weet ze niet (meer) wie ze is. Zij schrijft: "Was ik maar nooit voor de uitslag gegaan".

Drie andere vrouwen melden dat, vrij snel na de gunstige uitslag, deels positieve gevolgen merkbaar werden. Het gaat dan om een positievere kijk op het leven, meer mogelijkheden zien, meer genieten, en een inhaalslag willen maken. Maar daarnaast waren er bij hen direct ook al negatieve gevolgen merkbaar, met name schuldgevoelens naar zieke en gendragende familieleden toe. Nog eens drie vrouwen melden dat zich de eerste jaren uitsluitend negatieve effecten voordeden, met name schuldgevoelens en verwarring; dit werd na wat langere tijd gevolgd door positieve effecten. Men kan hieruit concluderen dat het omgaan met de uitslag een langdurig proces is. Zo zegt één van de vrouwen, die al heel lang met haar risicodragerschap bekend was, dat het positieve effect van de uitslag pas na vijf á zes jaar kwam, dat zij heeft moeten leren om plannen te maken en dat zij nu, twaalf jaar na de uitslag (en 36 jaar oud), over kinderen begint te denken.

Bij drie van de wat oudere vrouwen, die de uitslag boven de 40 jaar kregen, valt op dat zij, meer dan de jongere vrouwen, continuïteit zien tussen de periode voor de uitslag en daarna. Zij stellen respectievelijk "Alles blijft hetzelfde." (deze vrouw had zich laten testen na jaren van depressie en onzekerheid, en had na de uitslag tijd nodig om te wennen en te leren genieten), "Ik kan bijna op dezelfde manier doorgaan." en "Het leven is niet veranderd." Deze laatste vrouw, thans 57 jaar en al heel lang op de hoogte van haar risicodragerschap, liet zich niet zozeer voor zichzelf testen, maar voor haar zoon. Ze was ervoor zichzelf vanuit gegaan de ziekte niet meer te zullen krijgen. De gunstige uitslag betekende voor haar zoon en diens vrouw groen licht om kinderen te krijgen, hetgeen haar ontroert en verblijdt.

Meer specifiek gevraagd naar het toekomstperspectief en het maken van plannen geven de vrouwen de volgende reacties. Bij drie vrouwen is sprake van een ruimer toekomstperspectief: ze zijn meer toekomstgericht, kijken verder in de toekomst en kunnen de dingen rustiger aandoen. Eén van deze vrouwen overweegt daarbij haar wens tot uitvoer te brengen om in het buitenland te gaan wonen. De vrouwen, die melden dat de toekomst nu 'open' ligt, ervaren dit ten dele als positief: het geeft hun energie.

Maar er zijn ook negatieve kanten. Eerst leefde men met een in-de-tijd beperkt perspectief. De open toekomst is daarom verwarrend en maakt onzeker, men moet leren plannen te maken. Soms is hier professionele hulp voor nodig. Eén vrouw ziet door de test de ene onzekerheid vervangen door de andere:

"Aan de ene kant is er nu meer zekerheid, waar ik voorheen in onzekerheid leefde: het wel of niet laten testen. Aan de andere kant is er nu meer onzekerheid, omdat ik nu ineens een andere toekomst krijg dan dat ik in mijn hoofd had zitten."

Het valt op dat verwarring en onzekerheid over de toekomst niet worden gemeld door de al wat oudere vrouwen.

Veel respondenten geven aan zichzelf anders te zien, na de uitslag. Overheersend is dat ze zichzelf nu zien als iemand met een toekomst, maar ook wordt gezegd zichzelf kwijt te zijn en zich onzeker en verward te voelen.

Het effect van de uitslag in relatie tot anderen

De verhouding tot gendragende of zieke familieleden wordt, sinds de gunstige uitslag, bovenal gekenmerkt door schuldgevoelens. In een aantal gevallen lijken deze het positieve effect van de uitslag te overschaduwen. Zo stelt een 34-jarige vrouw dat ze zich schuldig voelt ten opzichte van haar zieke moeder en niet meer weet hoe met haar om te gaan. Ze is meer met haar moeder bezig dan met haar eigen toekomst en zegt ook "Ik voel me schuldig dat ik blij ben met de uitslag." Een andere, 29-jarige vrouw stelt dat ze zich schuldig voelt ten opzichte van haar zieke vader en haar risicodragende zusje (zij had zich aanvankelijk samen met dit zusje laten testen, maar het zusje besloot geen kennis te nemen van de uitslag) en dat ze zich om deze reden niet voor 100% aan haar partner kan geven. Dit laatste meldt ook een andere vrouw. Weer een andere ondervraagde, 36 jaar, waarvan alle zieke familieleden - tegenover wie ze zich eerst schuldig voelde - inmiddels zijn overleden, zegt dat ze zich nu schuldig voelt in het lotgenotengroepje omdat ze daar de enige is die geen zieke of gendragende familie meer heeft. Waar geen schuldgevoel wordt genoemd, vallen in verband met zieke familieleden termen als 'verdrietig', 'boos', 'gefrustreerd', 'oneerlijk' en 'machteloos'. Een enkeling weet het schuldgevoel na verloop van tijd om te buigen tot

het besef dat niemand daar iets aan heeft en tot het zich inzetten voor een ziek familielid. Zo'n positieve ombuiging lijkt wat meer weggelegd voor de al wat oudere vrouwen.

Gevraagd naar effecten op de relatie met de gezonde ouder blijkt dat bij de al wat oudere vrouwen de gezonde ouder inmiddels is overleden. Eén jongere vrouw stelt dat ze blij is voor haar (gezonde) moeder vanwege de gunstige uitslag. De overige vrouwen betrekken hun antwoord meer op het verleden: enkele gezonde ouders kozen, vanwege de ziekte van hun partner, voor een echtscheiding, hetgeen wordt betreurd. Veel vrouwen hebben zorgen gehad vanwege de zware last die de Huntingtonouder betekende voor de gezonde ouder en hielpen mee in het gezin. De gezonde ouder werd ook wel gemist: deze werd sterk in beslag genomen door de Huntingtonouder.


In relatie tot 'gewone' mensen valt steevast de term 'onbegrip'. Dit onbegrip betreft zowel de ziekte van Huntington als de problematische gevoelens rondom de gunstige testuitslag. Veel vrouwen hebben het gevoel in contact met anderen steeds veel te moeten uitleggen; zo verwacht de omgeving dat ze na de gunstige uitslag alleen maar blij en opgelucht zullen zijn. Enkele vrouwen melden nu minder energie in uitleg te willen steken dan ze vroeger deden. Eén ondervraagde is altijd al selectief geweest en bespreekt problemen rond de uitslag alleen nog met intimi. Slechts één vrouw meldt een wat gunstiger effect: ze kan sinds de gunstige uitslag weer met de anderen meedoen, ze voelt zich weer 'waardig en nuttig', al kan ze het gevoel te moeten 'inlopen en bijstellen' niet met hen delen.

Dan zijn er ervaringen met andere mensen met een goede testuitslag. Dit kunnen personen in het lotgenotengroepje zijn of familieleden. De vrouwen ervaren in hun lotgenotengroepje begrip, herkenning, erkenning en steun. Eén vrouw noemt het groepje haar enige redding om begrepen te worden. Maar de verhalen in het groepje worden toch ook wel als erg verschillend ervaren. De al wat oudere vrouw, die zich vooral vanwege haar zoon liet testen, herkent begrijpelijkerwijze niet veel in de verhalen van het groepje. Eén vrouw heeft moeite met haar broer die ook een gunstige uitslag heeft: zijn apathische houding bevreemdt haar en om die reden botert het niet tussen hen.

Hoe beoordelen ze hun keuze voor de test achteraf?

Gevraagd naar hoe men achteraf staat tegenover het besluit zich te laten testen, antwoorden vijf vrouwen dat zij blij zijn dat ze de test - op het door hun gekozen moment - hebben laten doen. Vier vrouwen geven geen duidelijk antwoord en voor één vrouw voelt het besluit ronduit verkeerd.

De antwoorden op de vraag "Ervaar je de gunstige uitslag ook als gunstig?" laten hetzelfde beeld zien als bij de beginvraag naar de 'betekenis' van de testuitslag, maar dan nog iets aangescherpt. Geen enkele vrouw - behalve degene die zich voor haar zoon liet testen - ervaart de uitslag zonder meer als gunstig. Voor hen geldt dat zij vooral de eerste jaren niet gelukkig met de uitslag zijn of zijn geweest. Zij spreken over verwarring, onwettelijkheidgevoelens, een verwerkingsproces, alles een nieuw plekje moeten geven en schuldgevoelens tegenover familieleden die de ziekte al wel hebben of



**Een gunstige uitslag
zorgt soms voor meer
verwarring**

zullen krijgen. Voor vier van de vijf vrouwen die inmiddels vier jaar of langer met de uitslag leven, begint de nieuwe situatie te wennen - bij één vrouw door hulp van een psycholoog. Twee van hen blijven hiernaast nog steeds schuldgevoelens noemen. Een vrouw, die zich snel en op jonge leeftijd heeft laten testen, ervaart nu, zes jaar na de uitslag, deze nog steeds niet als gunstig.

Weer een andere ingang is te kijken of de ervaring van de uitslag overeenkomt met de verwachting die men van een gunstige uitslag had. Twee vrouwen hadden zich hiervan geen beeld gevormd omdat ze er helemaal vanuit gingen wél gendrager te zijn. Vier vrouwen stellen dat hun verwachtingen omtrent een gunstige uitslag niet uitkomen: de uitslag is veel zwaarder dan gedacht, er kwamen zelfs problemen bij, zoals het verleden een plek geven en uitzoeken wat je van het leven verwacht. Eén van hen stelt: "De dagelijkse werkelijkheid valt me vies tegen." Twee vrouwen ervaren wel de verwachte blijheid en opluchting, maar bekommeren zich meer om familieleden dan ze eerder hadden gedacht. Eén vrouw heeft wel het beoogde resultaat bereikt ('huisje, boompje, beestje, kindje'), maar haar ervaringen daaromheen vielen zwaar tegen. De vrouw die de test vanwege haar zoon had gedaan, is verrast over het grote effect op het leven van haar zoon en schoondochter.

De vraag "Zou je een ander de test aanraden?" werd door twee vrouwen negatief beantwoord: het gaat om een

zeer individuele beslissing, zo stellen deze vrouwen, waar ruimte voor nodig is en waar druk van buitenaf uit den boze is. Eén vrouw, die zichzelf halsoverkop had laten testen, beantwoordt de vraag negatief vanwege het gebrek aan nazorg. Anderen raden het wel aan, zij het in de meeste gevallen voorwaardelijk. De belangrijkste voorwaarden hebben te maken met het tijdstip waarop. Belangrijk daarbij is dat iemand eraan toe is - te jong testen kan ook leiden tot meer problemen - , of als iemand kinderen wil. Een andere goede reden is als iemand de onzekerheid niet langer aan kan, of je laten testen in het belang van een ander (eigen kind).

Bij de (kritische) vraag of het goed is dat de test bestaat en wordt aangeboden valt op dat de vrouwen de test ervaren als een gegeven waarmee ze maar moeten zien om te gaan. Dit geldt bij voorbeeld voor de vrouw die al 23 jaar met haar risicodragerschap bekend was en die lang heeft geworsteld met de vraag of ze de test zou laten doen, zodanig dat ze al die jaren meer met de test bezig was dan met haar eigen toekomst. Ook zij antwoordt, net als alle anderen, dat het 'goed' is dat de test bestaat. Drie vrouwen voegen eraan toe dat je nu tenminste een keuze hebt, één vrouw benadrukt het belang van goede voor- en nazorg. Ook valt de term 'een wrede zegen'.

Casus gunstige testuitslag

Tien jaar nadat Lenny heeft gehoord dat ze geen gendrager is van de ziekte van Huntington, krijgt ze de diagnose burn-out. Ze is dan 40 jaar. In die tussenliggende periode lijkt ze zich geen raad te weten met het bericht van haar gunstige uitslag. Ze heeft zich gestort op haar werk en de zorg voor gezinsleden, tot ze uitgeput raakt. Ze zoekt hulp. In psychotherapie komt ze tot het inzicht dat ze nooit heeft stilgestaan bij de gevolgen van het opgroeien in een gezin met een zieke ouder: wat het betekend heeft voor de vorming van haar persoonlijkheid en hoe dat zich weer verhoudt tot de burn-out. Deze casus demonstreert hoe moeilijk en pijnlijk het is een normaal leven te leiden als je dat nooit hebt gehad en als dierbare familieleden de ziekte wel ontwikkelen.

Jeugdervaringen

Lenny is de jongste in een gezin met vier kinderen. Toen ze een jaar of zes was, kwamen bij haar vader de eerste symptomen van de ziekte tot uiting, hij moet toen ongeveer 38 jaar zijn geweest. Opa was ook ziek, hij was opgenomen in een verpleeghuis. Dat het om de ziekte van Huntington ging, was toen nog niet bekend.

Ze herinnert zich dat stemmingswisselingen het gedrag van haar vader gingen bepalen, de woede die - ogenschijnlijk zonder aanleiding - oplaaide. Van bewegingen was toen nog geen sprake. Tegen Lenny was vader nooit agressief, maar wel tegen haar moeder en

broer. Ineens veranderde hij dan in iemand die ze eigenlijk niet kende. Het leidde ertoe dat ze zich ging aanpassen. Ze probeerde extra lief te zijn voor vader in de hoop te voorkomen dat hij boos werd. Ondertussen probeerde ze het haar moeder en broer ook naar de zin te maken. Ze was dus de hele dag bezig om de vrede te bewaren. Op school maakte ze zich zorgen over de situatie thuis.

De moeder van Lenny was onzeker en kon de razernij van haar man niet begrenzen. Ze ontliet hem zo veel mogelijk. Lenny vertelt dat het iedere week wel een keer raak was:

“Je voelde dat het mis ging en dan wilde je nog zeggen ‘stop’, maar dat hielp bij mijn vader dan niet meer. Dan was het of er een knop om ging en dan, ja dat kon drie uur duren of een kwartier, maar ook kon hij na een scheldpartij de rest van de dag boos zijn en zijn mond niet meer opendoen.” De kinderen hadden onderling weinig contact en zochten hun heil veelal buitenshuis.

In de aanloop tot de adolescentie ontwikkelt Lenny psychische klachten, ze wordt somber, krijgt een eetstoornis en heeft ondergewicht. Achteraf concludeert ze:

“Door controle uit te oefenen over mijn gewicht had ik toch nog ergens controle over in mijn leven.”

Als Lenny 20 jaar is, wordt vastgesteld dat haar vader de ziekte van Huntington heeft. In het gezin wordt er



Leven in een
gezin met
Huntington kan
grote gevolgen
hebben

vervolgens niet meer over gesproken. Ieder gaat zijn eigen weg, niemand weet wat hij er mee aan moet. Een zus en broer hebben dan al kinderen.

De angst voor de ziekte

Lenny had nooit zo goed nagedacht over wat ze wilde in het leven. Ze had zich als kind altijd aangepast aan anderen en vond zichzelf niet zo belangrijk. Naast haar psychische klachten groeit nu de angst dat ze ook ziek zal worden en hetzelfde gedrag als vader zal ontwikkelen. Deze angst neemt obsessieve vormen aan en maakt dat weinig haar meer interesseert. Als ze uitgaat, gebruikt ze soms te veel alcohol en denkt dan: "Wat maakt het allemaal uit?" Ze is er namelijk steeds meer van overtuigd dat ze ziek zal worden: van alle kinderen lijkt zij immers het meest op vader.

Als Lenny een relatie krijgt, steekt angst de kop op. Ze gaat het steeds moeilijker vinden om zich te binden en houdt afstand tot haar partner. Bij haar vader had ze meegemaakt dat hij in één seconde kon veranderen van een lieve vader in een monster. Hoe weet je dan zeker wat je aan je vriend hebt? Gelukkig bleek de relatie hiertegen bestand.

De testuitslag

Toen DNA-onderzoek beschikbaar kwam, meldde Lenny zich aan voor de test. Ze zegt achteraf:

"Omdat ik gelukkig werd in die relatie wilde ik graag weten hoelang dat mocht duren."

De ochtend van de uitslag is ze gewoon gaan werken, tegen de middag werd ze een beetje zenuwachtig. Daarna ging het heel snel:

"Die mevrouw kwam binnen en zei vrijwel direct dat de uitslag goed was. Het was goed! Mijn vriend was helemaal gelukkig en blij en ik had zo iets van ja...ja....ik was verward en beduusd. Ik was er namelijk van overtuigd dat ik ziek zou worden. Ik dacht wel "Okay, dan ik niet, maar hoe moet het nu met de jongens en met mijn zus?" Ja, dat dacht ik maar steeds, ik was niet echt blij. Ik wist niet wat ik er mee aan moest, zo moet ik het eigenlijk zeggen. Want nu mocht ik zelf gaan bepalen wat ik ging doen en hoe ik verder wilde gaan. Het was voor mij altijd een zekerheid geweest dat ik ziek zou worden en dus hoefde ik

ook nergens over na te denken, alles was bepaald. Ik vond dat heel verwarrend."

De reactie van de gezinsleden op haar gunstige uitslag bevestigden Lenny in haar gevoel dat zij er als persoon helemaal niet toe deed. Haar moeder reageerde nauwelijks. Haar zuster liep weg en zei dat ze er niets over wilde horen. Alleen met haar lievelingsbroer kon ze het nieuws emotioneel delen. Het heeft zeker twee jaar geduurd voordat Lenny kon geloven dat ze niet ziek zou worden. Ze is zich toen gaan richten op haar relatie, werk en studie. Daar heeft ze wel plezier aan beleefd, maar "Een geluksgevoel kwam er niet van."

De ziekte gaat door

Lenny's leven komt in een stroomversnelling door ontwikkelingen binnen het gezin. Haar moeder overlijdt en beide broers krijgen symptomen. Kort daarna blijkt ook haar zus Huntington te hebben, hoewel die dat zelf niet lijkt te beseffen. Er zijn bij elkaar al 6 nichtjes en neefjes die niet voldoende zorg krijgen. Dit alles brengt een zware emotionele belasting met zich mee. Lenny neemt de zorg voor vader, broers en zus en hun gezinnen op zich: zij is immers de enige die niet ziek is. Deze situatie leidt tot uitputting en burn-out:

"Ik voel dat ik doodmoe ben, mijn lichaam is op, maar ik blijf gewoon doorgaan. Bij mijn broers en zus is het niet plezierig. Alle problemen van Huntington zijn daar aanwezig en ik voel me altijd schuldig naar hen. De tijd die ik besteed aan andere zaken lijkt ik hun te onthouden. Ik heb eigenlijk nooit tijd genoeg om mijn familie te helpen en als ik ze wil helpen is het eigenlijk nooit genoeg in mijn ogen, want je kunt altijd meer doen."

Voor Lenny is nog steeds de grote vraag: "Mag ik blij zijn met mijn goede uitslag terwijl de anderen ziek zijn?" In haar gevoel bevestigt de goede uitslag de uitzonderingspositie die ze altijd al in het gezin had. Het bevestigt dat ze nergens bij hoort, terwijl ze dat zo graag wil:

"Het is ons gezin, daar wil ik onderdeel van zijn, of ik nou wel of niet-gendrager of patiënt ben."

Wat ze vooral doet is geven, geven, geven, om toch maar het gevoel te krijgen dat ze er wel bij hoort. Langzaam

raakt ze uitgeput. De broer waar ze de grootste band mee had, is ondertussen overleden en haar andere broer kan niet meer zelfstandig wonen. Een aantal kinderen van haar zus is inmiddels getest. Lenny zegt daarover:

“Als ik weet dat er weer een bezig is met testen, dan word ik helemaal gespannen. Zo nerveus ben ik voor mezelf niet geweest, dan word ik helemaal gek. Twee kregen een ongunstige uitslag.”

Haar vader leeft nog. Als ze hem ziet liggen, dan vraagt ze zich af hoe het mogelijk is dat zo iets bestaat. Hij ligt al vier jaar op bed te vegeteren. Eten is nog het enige dat hij kan. Hij was 38 jaar toen de eerste verschijnselen zich aandienden, nu is hij bijna 80 jaar. Ze vraagt zich regelmatig af waaraan hij dit lot heeft verdiend. Ze kan de vraag niet zomin beantwoorden als de vraag waaraan zij het verdiend heeft dat ze een gunstige uitslag heeft gekregen.

Vrouwen met een gunstige testuitslag noemen bijna allen schuldgevoel ten opzichte van zieke of gendragende familieleden, vooral in de eerste jaren na de uitslag. Ook verwarring en onzekerheid komen regelmatig voor. Deze gevoelens overschaduwden veelal de positieve gevolgen van de uitslag zoals een positievere kijk op het leven, meer mogelijkheden zien, meer genieten, en een inhaalslag willen maken. Het blijkt moeilijk de eigen toekomst een nieuwe invulling te geven en het kan vele jaren duren voor de negatieve gevoelens worden overwonnen. Het aanvankelijke tijdspad lijkt een rol te spelen bij het verwerken van de gunstige uitslag. Juist als men nog maar kort van het risicodragerschap op de hoogte was,

blijkt het moeilijk de gunstige uitslag te verwerken. De reden hiervan zou kunnen zijn dat men dan nog bezig is de schok van het risicodragerschap te verwerken, en eventueel ook de schok een zieke ouder te zullen krijgen. Voor deze vrouwen wordt, mét de gunstige uitslag, de wereld in korte tijd tweemaal op zijn kop gezet. Vrouwen die al lang wisten risicodragers te zijn, hebben dit feit al langer kunnen verwerken en hebben zich bewuster kunnen voorbereiden op het ondergaan van de presymptomatische test. Sommigen hebben zelfs de periode vóór het beschikbaar komen van de test nog meegemaakt, zij zullen een extra weloverwogen keuze hebben gemaakt.

Verder lijkt het ook zo te zijn dat men bij een wat hogere leeftijd wat sneller met de gunstige uitslag uit de voeten kan: men is dan verder in persoonlijke ontwikkeling, er zijn meer stabiele factoren in het leven en het leven van vóór de test legt meer gewicht in de schaal. Ook kan een rol spelen dat men inmiddels is gaan vermoeden de ziekte niet (meer) te zullen krijgen - en de uitslag bevestigt dit vermoeden dan.

Heel belangrijk voor de vrouwen is dat de test een volkomen eigen beslissing is, pas als zij daaraan toe is en zich niet laat opjatten door anderen. Kritieke momenten bij de beslissing zijn voor deze vrouwen een eigen kindervens, of, als er al kinderen zijn, de kindervens van een van deze kinderen. Maar ook andere overwegingen kunnen de doorslag geven, met name een einde maken aan ondraaglijke onzekerheid. Voor in ieder geval twee vrouwen geldt dat zij de test (zo snel na bekendwording van het risicodragerschap) beter niet hadden kunnen ondergaan.

Ervaringen uit de hulpverlening

Een risicodrager verandert in een niet-gendrager, wanneer de uitslag van de DNA-test gunstig is. Er is grote blijdschap en tegelijk ongeloof over zo'n uitslag. Toch komt het regelmatig voor dat de blijdschap overschaduwd wordt door verwarring. De confrontatie met minder fortuinlijke familieleden maakt het moeilijk onbelemmerd te genieten van de nieuwe status. Een aantal raakt hierdoor zo in de problemen dat hulp gezocht wordt. Dat zijn meestal mensen uit een familie waarin de ziekte veelvuldig voorkomt en een grote impact heeft (gehad) op het gezinsleven, de opvoeding en de persoonlijkheidsontwikkeling. Er is dan vaak sprake van een sterke identificatie met risicodragende en zieke gezinsleden, waardoor de niet-gendrager emotioneel gebonden blijft aan het gezin. Door de uitslag lijkt hij (of zij) iemand anders te worden en zijn (of haar) plek te verliezen. Vaak ontwikkelt de niet-gendrager een schuldgevoel. Een gunstige uitslag kan leiden tot het verlies van houvast en richting in het leven en kan depressie en angstklachten tot gevolg hebben. Het duurt vaak lang voordat iemand met zo'n gunstige uitslag het lukt om de levensstijl aan te passen aan de nieuwe genetische realiteit. Voor de buitenwereld zijn de problemen als gevolg van een gunstige uitslag meestal moeilijk te begrijpen.

De thema's en problemen die veel voor komen zijn:

- identiteitsproblematiek
- schuldgevoel

- depressie
- angst
- trauma gerelateerde problemen en somatoforme klachten (psychische aandoening waarbij reële lichamelijke klachten ervaren worden waarvoor geen oorzaak gevonden wordt)
- eenzaamheid en isolement
- schaamte over het feit niet gelukkig te zijn ondanks de gunstige uitslag
- onmogelijkheid om over de gevolgen van een gunstige uitslag te praten
- gebrek aan aandacht voor het persoonlijke leed dat aan de testuitslag vooraf ging
- overbelasting als gevolg van de zorg voor zieke familieleden

Bekend is dat een gezin weinig mogelijkheden biedt voor de emotionele verwerking van de testuitslag, omdat de situatie van de gezinsleden gelijk blijft, terwijl dat van de geteste persoon helemaal verandert. De uitslag van één gezinslid, zeker als die gunstig is, wil nog wel eens wegvallen tegen de ziekte en de ongunstige uitslagen van andere gezinsleden. Een gezin gaat meestal snel weer over tot de orde van de dag.

Schuldgevoel ten opzichte van de verwanten kan zich op allerlei wijzen uiten, van overcompenserend gedrag tot zich volledig afwenden van de familie. Bij velen overheerst het gevoel 'waar heb ik deze uitslag aan verdiend?' Het lukt niet altijd om uit de oude rol van risicodrager te stappen en vorm te geven aan het leven van iemand die onbelemmerd zijn toekomst kan invullen. De problematische beleving van een gunstige uitslag



vertoont kenmerken van pathologische rouw. Het lijkt op een verlies dat na lange tijd nog steeds niet is verwerkt. Met een gunstige uitslag verliest men in één klap zijn identiteit, het houvast en zijn 'status aparte': men verandert van het ene op het andere moment in een 'gewoon' mens, terwijl men dat nog nooit is geweest. Er is tijd nodig om nieuwe zekerheden te verwerven. Nieuwe verwachtingen, regels, denkbeelden, betekenissen en waarden moeten worden opgebouwd, zoals in de volgende casus:

De gunstige uitslag wordt door Merel eerder ervaren als een amputatie dan als een geschenk. Ze weet rationeel dat ze heel blij moet zijn, maar emotioneel kan ze er niet zo veel mee. Haar identiteit lijkt niet in staat zich aan te passen aan de nieuwe situatie, ze kan zich niet bevrijden van de ziekte in haar denken, voelen en handelen. Vanaf haar 10e levensjaar weet ze dat haar moeder een erfelijke ziekte heeft. Ook maakt ze haar zieke grootvader dagelijks van nabij mee. Haar moeder vertoont zeer onvoorspelbaar gedrag en stemmingswisselingen. Merel lijdt onder haar eigen gepieker en besluiteloosheid. Van alles maakt ze een probleem. Ze geeft zichzelf vaak de opdracht te stoppen met tobben, ze heeft per slot van rekening een goede uitslag, maar ze is er niet blij mee. Ze beseft dat de ziekte voor haar een houvast is geweest dat ze nu kwijt is.

Verondersteld wordt dat veel genetisch belaste personen in hun jeugd ervaringen hebben opgedaan die psychisch

belastend zijn. Het ziekteverloop van de ouder kan in het gezin geleid hebben tot het verleggen en overschrijden van grenzen. Na de gunstige uitslag kan verborgen psychopathologie tot uiting komen. Een veronderstelling is dat dit gebeurt omdat de persoon met de gunstige uitslag zich niet langer bezig hoeft te houden met de dreiging van de ziekte. Het is alsof de pathologie in de plaats komt van de angst om ziek te worden. Na de uitslag dringt plotseling het besef door een toekomst te hebben. Daar is men over het algemeen nauwelijks op voorbereid. Het kan angst en een aanpassingsstoornis in de hand werken en depressie veroorzaken. Een consult bij een psychiater die bekend is met de ziekte van Huntington èn met de psychologische belasting die de ziekte met zich meebrengt voor gezinsleden, is dan geïndiceerd.

Het feit dat een niet-gendrager het heel moeilijk kan hebben, wil niet zeggen dat hij (of zij) niet gelukkig is met de uitslag van de test. Hij of zij weet alleen niet hoe hij of zij zijn of haar nieuwe leven vorm kan geven. Voor veel niet-gendragers blijft het moeilijk om de Huntingtonidentiteit volledig af te leggen. Het zelfbeeld is verweven met de ziekte en er kan over het algemeen niet teruggegrepen worden op andere ervaringen.

Algemeen bekend is de vraag waarop geen antwoord bestaat en die iemand met een gunstige uitslag zich zal blijven stellen: "Waarom heb ik het verdiend dat ik niet ziek word?"

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