



Vereniging van Huntington

**Ziekte van Huntington**

**Patiënten**

**inclusief jeugdvorm**

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

**Deel 5**





# Inhoud

## **Inleiding 4**

### **Patiënten, inclusief jeugdvorm 5**

Fasen van de ziekte **5**

Variaties in het ziektebeeld **6**

Hoe ervaart de patiënt zijn omgeving? **6**

Hoe ervaart de patiënt zijn ziekte? **6**

### **Ervaringen uit de hulpverlening 9**

Relatie **9**

Werk **9**

Medische behandeling **9**

Antisociaal en crimineel gedrag **9**

Gedwongen opname **10**

Alleenstaande patiënt **10**

Patiënt met de zorg voor kinderen **10**

Psychologische behandelmogelijkheden **10**

### **Lotgenotengroep voor patiënten 12**

Indicaties en contra- indicaties voor patiënten **12**

Verslag van een bijeenkomst **12**

### **Jeugdvorm van de ziekte van Huntington 15**

### **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 bekend over hoe een Huntington patiënt zijn ziekte beleeft. Door gebruik te maken van ervaringen en uitspraken van patiënten met de ziekte wil deze brochure dit gemis aan kennis aanvullen.

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.

De patiënten die aan het woord komen, hebben zich voor psychologische hulp of advies gewend tot 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 psychosociale zorg aan personen die op een of andere manier betrokken zijn bij de ziekte.

De oorspronkelijke tekst is herschreven, zodat de inhoud voor de 'gewone' lezer toegankelijker is geworden. De citaten van de geïnterviewden zijn onveranderd overgenomen en de namen zijn gefingeerd.

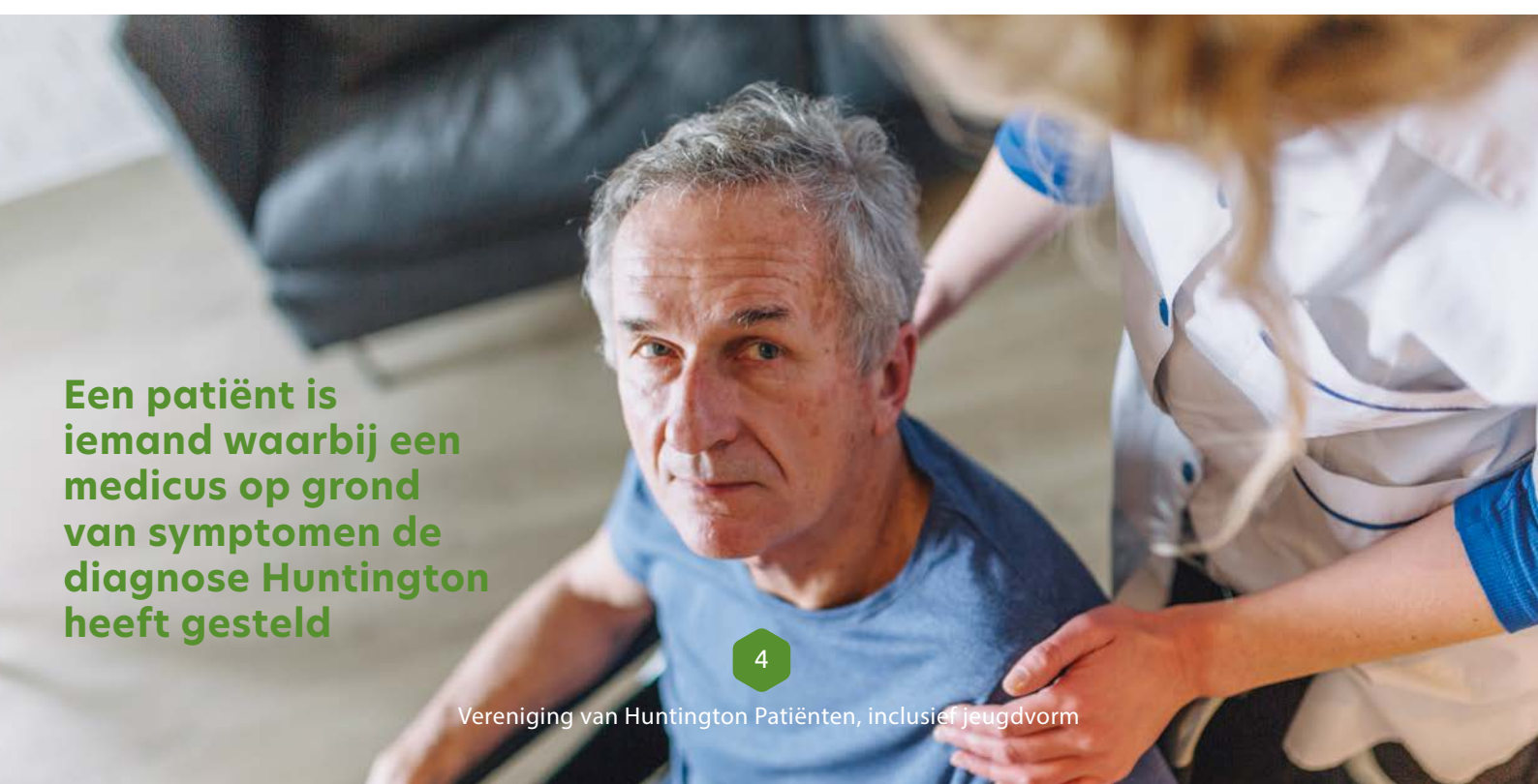
Hun uitspraken geven een realistisch beeld van de problematiek die speelt bij de ziekte van Huntington.

De citaten kunnen confronterend zijn, aan de andere kant leveren ze de mogelijkheid tot herkenning en inzicht. De juveniele (jeugd) vorm van de ziekte van Huntington wordt geïllustreerd met een uitgebreide casus.

Deze brochure is geen zelfhulpboek maar een poging om patiënten aan de hand van verhalen en oplossingen van anderen, handvatten aan te reiken voor hun wijze van omgaan met de ziekte. Mogelijk kan het een bijdrage leveren aan de communicatie tussen patiënt en partner of mantelzorg, binnen gezinnen, met hulpverleners en 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 de *Brochure 1 'Partners en mantelzorgers'* wordt deze problematiek toegelicht.



Een patiënt is iemand waarbij een medicus op grond van symptomen de diagnose Huntington heeft gesteld

# Patiënten

Een patiënt is iemand waarbij een medicus op grond van symptomen de diagnose Huntington heeft gesteld. Omdat de ziekte gekenmerkt wordt door motorische, cognitieve en psychiatrische stoornissen met een grote diversiteit aan symptomen, is diagnostiek niet altijd eenvoudig. Veel symptomen kunnen ook voorkomen bij andere stoornissen. Als de ziekte vele jaren of misschien al generaties lang bekend is in een familie, dan weet de patiënt meestal wel dat hij al vanaf zijn geboorte risicodrager van de ziekte is. Voordat voorspellend DNA-onderzoek mogelijk was, kon een risicodrager slechts afwachten of hij ziek werd of niet. Vanaf de jaren '90 is het mogelijk om te laten onderzoeken of iemand gendrager is en in de loop van zijn leven de ziekte zal ontwikkelen.

In een familie waar de ziekte onbekend is, zal de eerste diagnose ervaren worden als een donderslag bij heldere hemel. Bij nader onderzoek blijkt vaak dat er in de familie wel al patiënten bekend zijn of waren, maar dat de ziekte niet als zodanig herkend was of bewust verzwegen werd. Er kan echter ook wel degelijk sprake zijn van een nieuwe mutatie. Als de ziekte volkomen onbekend is in een familie, duurt het meestal lang voordat de juiste diagnose wordt gesteld. Het betreft immers een vrij onbekende ziekte.

Bij een Huntingtonpatiënt kan sprake zijn van gehele of gedeeltelijke ontkenning van de symptomen en van afname van ziekte-inzicht. Dat leidt ertoe dat een

patiënt zichzelf niet als ziek ervaart en zich onttrekt aan diagnostiek en symptomatische behandeling. Voor de omgeving is meestal wel duidelijk dat er sprake is van ziekte. Dit verschil in beleving vormt gemakkelijk een bron van conflicten.

## Fasen van de ziekte

Op grond van de ernst van de symptomen en de mate van disfunctioneren van de patiënt kan zijn toestand, ongeacht de duur van de ziekte, beschreven worden aan de hand van vijf ziektefasen.

DNA-onderzoek heeft uitgewezen dat iemand gendrager is en dat de ziekte zich zal ontwikkelen. Dit wordt **fase 0** genoemd. In de loop van de tijd ontwikkelen de beginsymptomen zich in vijf verdere fasen:

1. **Vroeg stadium:** de klinische diagnose is gesteld op grond van symptomen, maar de patiënt blijft volledig functioneren in werk en gezin.
2. **Vroeg tussenstadium:** de patiënt blijft functioneren op lager niveau, kan dagelijkse bezigheden verrichten ondanks onhandigheid.
3. **Laat tussenstadium:** de patiënt is niet meer in staat tot werken, dagelijkse activiteiten worden met moeite uitgevoerd en vereisen hulp.
4. **Vroeg gevorderd stadium:** de patiënt heeft hulp nodig in het dagelijks leven, maar kan thuis wonen met hulp van gezinsleden en/of verpleeghulp.
5. **Gevorderd stadium:** de patiënt heeft volledige hulp nodig in het dagelijks leven, verpleging door beroepskrachten is gewoonlijk nodig.



De patiënt heeft volledige hulp nodig in fase 5

### **Beginsymptomen en gedragsveranderingen**

Fase 0 kan vele jaren in beslag nemen, afhankelijk van de progressie van de ziekte. De veranderingen die wijzen op het begin van de ziekte 'sluipen' langzaam in iemands gedrag en functioneren. Vaak kan men achteraf pas zeggen vanaf welk moment er sprake was van het begin van de ziekte. Onder beginsymptomen worden verstaan:

- stoornissen in het geheugen en oordeelsvermogen
- egocentrisme
- somberheid
- irritatie en boosheid
- problemen met dagelijkse werkzaamheden, autorijden en omgaan met geld
- problemen met sociale contacten
- verstoring van het evenwicht, lopen en slapen

Onderzoek naar het herkennen van gelaatsuitdrukkingen kan een verklaring bieden voor de wanhoop die een partner kan ervaren als de patiënt geen enkele interesse toont of volstrekt inadequaat reageert op heftige emotionele gebeurtenissen. Gebleken is dat patiënten moeite hebben met het herkennen van gelaatsuitdrukkingen die horen bij diverse positieve en negatieve emoties. Hersengebieden die bij de herkenning actief betrokken zijn, kunnen beschadigd raken door de ziekte. Deze problemen met de herkenning van emoties werden al in een vroeg stadium van de ziekte vastgesteld.

### **Variaties in het ziektebeeld**

Het feit dat de ziekte van Huntington zich bij iedere patiënt anders manifesteert, maakt het moeilijk om over patiënten in het algemeen te praten. Wel zijn bij iedere patiënt binnen de totale ziekteduur symptomen waar te nemen van motorische, verstandelijke en psychiatrische stoornissen. Verschillende hersendelen en hersenfuncties worden door de ziekte aangetast. Het totale hersenvolume kan in de loop van de ziekte met 30% afnemen. Uitingsvorm en ernst verschillen per patiënt en per ziektefase. Het gedrag kan bijvoorbeeld variëren van volgzzaam tot onhandelbaar en kan zelfs gewelddadig zijn. De ene patiënt lijkt zich niet bewust te zijn van de bewegingen (chorea), mentale veranderingen of disfunctioneren en wijst iedere vorm van hulp af. De andere patiënt klaagt juist over de chorea en lijdt in ernstige mate onder zijn ziekte en zijn toenemend onvermogen om te functioneren. Het wel of niet ervaren van de symptomen kan samenhangen met schade aan

een bepaald hersengebied dat met dit zelfinzicht te maken heeft. Veel patiënten lijden aan emotionele veranderingen zoals depressie, prikkelbaarheid, angsten en daarmee soms samenhangende dwangmatigheden. Anderen hebben geen enkele klacht en sommigen verkeren in een eufore stemming. Er zijn patiënten die openstaan voor symptomatische en psychologische behandeling, terwijl dat voor anderen onbespreekbaar is. De ziekte kent daarnaast een groot verschil in aanvangsleeftijd. In het volgende voorbeeld wijst niets erop dat een bejaarde moeder ziek is. Haar 40-jarige dochter ontwikkelt echter symptomen.

*Mevrouw T. is 72 jaar en moeder van drie kinderen. Ze maakt zich zorgen over haar jongste dochter van 40 jaar. Ze meent bij haar symptomen te herkennen van de ziekte die haar moeder had en waar haar broer tien jaar geleden aan overleden is. T. heeft zelf nergens last van en zegt geen andere beperkingen te ervaren dan die bij haar leeftijd horen. Ze heeft zich nooit laten testen omdat daar geen reden voor was. In het gezin wordt sinds de dood van haar broer nooit meer over de ziekte gesproken. De dochter lijkt niet te merken dat ze heel erg beweeglijk is. Ze klaagt wel over evenwichtsproblemen en valt regelmatig. T. durft met haar dochter en haar schoonzoon niet te praten over haar vermoeden dat haar dochter mogelijk lijdt aan de ziekte van Huntington. Ze is bang dat haar dochter het niet aan kan. De toestand van de dochter gaat snel achteruit en mevrouw T. besluit uiteindelijk zichzelf te laten onderzoeken. Daarbij wordt inderdaad bevestigd dat zij de ziekte van Huntington heeft. Ze bleek wel degelijk lichte symptomen te hebben. Ze had die zelf echter volledig toegeschreven aan het ouder worden.*

### **Hoe ervaart de patiënt zijn omgeving?**

De wijze waarop de partner en andere betrokkenen de ziekte en het (dis)functioneren beleven, kan dus erg verschillen van de wijze waarop de patiënt zelf zijn ziekte en functioneren ervaart. De interviews met de partners en mantelzorgers geeft daar voorbeelden van (zie *Brochure 1 'Partners en mantelzorgers'*). Uit onderzoek naar het bewustzijn bij patiënten van hun verstandelijke, emotionele en functionele vaardigheden blijkt dat zij hun eigen functioneren als te positief beoordelen.

Patiënten werden getest op een inschatting van hun eigen disfunctioneren en dat van anderen (de verzorgers). Het resultaat laat zien dat patiënten hun eigen functioneren stelselmatig overschatten en dat van hun verzorgers onderschatten. De oorzaak hiervoor ligt in specifieke hersenschade. Patiënten die geen zicht hebben op hun symptomen, ervaren zichzelf over het algemeen niet als ziek. Verder zijn ze ervan overtuigd dat wat verkeerd gaat (nog) niets met de ziekte te maken heeft. Ze vermijden vaak iedere confrontatie met en toespeling op de ziekte. Hierdoor is het voor de omgeving moeilijk om de ziekte bespreekbaar te maken. Het kan ernstige problemen veroorzaken op belangrijke levensgebieden als relatie, gezin, sociale omgeving en werk. Een relatie of gezin kan vastlopen in het ontkenkende en zorgmijdende gedrag van de patiënt.

### Hoe ervaart de patiënt zijn ziekte?

Een klein deel van de patiënten is zich bewust van symptomen en beperkingen die de ziekte met zich meebrengt. Hieronder volgen samenvattingen van gesprekken met patiënten in ziektefase 1 tot en met 3. Centraal stond de vraag hoe ze hun ziekte beleven.

#### Motorische problemen

*Bart komt slingerend en zwaaiend binnen. Jas uitdoen en op een stoel gaan zitten gebeuren met een grote omhaal van bewegingen, gedraai en geschuifel en neemt geruime tijd in beslag. De behandelaar heeft Bart een tijd niet gezien en schrikt van de toegenomen motorische onrust. Hij veronderstelt dat Bart er wel last van zal hebben en stelt medicatie voor ter bestrijding*

*van de bewegingsonrust. Ook het spreken is achteruitgegaan. Met moeite begrijpt de behandelaar wat Bart zegt. Deze ontkent dat hij hinder ondervindt van de bewegingen. Hij vertelt dat hij het wel vervelend vindt dat anderen naar hem kijken en hem soms vragen of hij hulp nodig heeft. Bart zegt dan dat hij een spierziekte heeft die niet meer over gaat. Hij vindt dat een stuk minder pijnlijk dan zijn ziekte bij de naam te noemen.*

Er zijn patiënten die aan de achteruitgang van hun fijne motoriek merken, dat de ziekte zich aan het openbaren is. Andere patiënten zeggen niets te merken terwijl de omgeving wel veranderingen opmerkt. Irma (29 jaar) is zich bewust van de motorische veranderingen. Of de concentratieproblemen te maken hebben met de ziekte zegt ze niet te weten:

*“Het typen gaat minder goed, soms twee keer hetzelfde woord, en ik vergeet een stukje zin terwijl ik het wel in mijn hoofd had bedacht. Ik ben langer bezig met bedenken hoe ik iets wil zeggen. Ook mijn vingers en mijn handen worden gewoon minder goed. Mijn theekopje gaat scheef. Ik heb alles uitgeprobeerd: een grove beweging gaat wel, zoals behang afhalen en verven met een grote kwast. Zodra ik een penseel gebruik of ik wil bijvoorbeeld iets naaien, dan lukt dat niet meer. Mijn evenwicht wordt minder dus ik neem vaker stevige schoenen. Ik wiebel sneller. Lang stil staan in een rij bijvoorbeeld en in dezelfde stand, vind ik vervelend. Dan voelen mijn voeten en*

**“Ik ben langer bezig met bedenken hoe ik iets wil zeggen”**

*enkele beetje wiebelig. Een ander ziet dat niet. Dat gevoel vind ik naar, ik denk niet dat ik omval maar het is niet een fijn gevoel."*

Veel patiënten hebben niet in de gaten of ontkennen dat ze bewegen. De omgeving vindt het vaak heel moeilijk om hen daar dan op te wijzen. Voor de verkeersveiligheid kan deze vorm van ontkenning of gebrek aan ziekte-inzicht problemen opleveren.

*Wouter is een 42-jarige alleenwonende man die motorische symptomen en verstandelijke achteruitgang vertoont van de ziekte van Huntington. Wouter is taxichauffeur. Zijn broers en zus maken zich al jaren zorgen om zijn veiligheid en die van zijn passagiers. Het is echter onmogelijk om hun vermoeden, dat hij dezelfde ziekte heeft als hun moeder, met hem te bespreken. Wouter reageerde altijd boos als zijn zuster er over begon en dan vertoonde hij zich weken niet meer. Nadat hij een aantal malen forse schade heeft veroorzaakt, dreigt zijn baas met ontslag. Een vriend weet Wouter ervan te overtuigen dat hij niet meer kan rijden vanwege de ongecontroleerde bewegingen. Alleen door het feit dat hij die schades heeft veroorzaakt en dat de anderen het zeggen, wil hij wel aannemen dat er wat aan de hand is, maar zelf heeft hij nergens last van. Dat hij ongecontroleerde bewegingen maakt en moeite heeft met praten zegt hij zelf niet te merken. Ondanks dat hij wel aanneemt dat er wat aan de hand zal zijn, acht hij zich volledig in staat tot autorijden. Zijn rijbewijs is ingevorderd na de laatste aanrijding, maar Wouter verwacht dat hij moeiteloos door een herkeuring heen komt.*

### **Verstandelijke problemen**

*Leen (54 jaar) weet sinds een jaar dat hij Huntington heeft. De neuroloog bevestigde de diagnose zonder dat er DNA-onderzoek nodig was. Volgens zijn vrouw was Leen ongeveer zes jaar geleden gaan veranderen. Er waren grote problemen in de relatie ontstaan. Zij wisten toen nog niets af van de ziekte die in de familie bleek voor te komen. Pas toen bij een oom de diagnose werd gesteld, vielen de puzzelstukjes op hun plaats. Leen legt moeizaam uit dat hij zich emotioneel opgesloten voelt en zich niet kan uiten. Hij praat meestal in heel korte zinnen.*

*Bij lange zinnen raakt hij in de war en kan hij de woorden moeilijk vinden.*

*Voor Leen betekent zijn ziekte dat alle dingen die vroeger als vanzelf gingen, nu moeite kosten. Hij kan niet meer werken. Hij bediende grote machines en moest meerdere handelingen tegelijk verrichten. Dat lukt hem niet meer. Hij zegt dat zijn denkvermogen achteruit is gegaan en dat hij zich niet meer kan concentreren. Hij heeft het gevoel dat van alles langs hem heen gaat. Zo vangt hij in een gesprek wel op wat er gezegd wordt, maar als hij reageert, blijkt het gesprek alweer veel verder te zijn. Vaak weet hij nog wel waar een gesprek of TV-programma over ging, maar van de inhoud heeft hij niets onthouden. Op de vraag wat voor hem het lastigste aan Huntington is, antwoordt Leen dat het zo moeilijk is geworden om dingen te verwoorden. Hij denkt dat het komt omdat hij de woorden niet meer kan vinden. Daardoor kan hij niet meer uitleggen hoe hij zich voelt en wat hij ervaart. Hij zegt dat hij wel liefde en emotie kan voelen, maar veel minder dan vroeger. Hij vindt dat hij veel onverschilliger is geworden. Vroeger kon hij van dingen genieten en iets mooi vinden. Nu vindt hij niets meer leuk en merkt hij bitter op: "Ik onthoud niet eens wat ik gezien of beleefd heb."*

### **Emotionele problemen**

*Peter vertelt dat hij de laatste jaren voortdurend over van alles en nog wat aan het tobben is. Hij ziet tegen alles op en is angstig als hij iets moet doen wat nieuw of vreemd is. Vooral regelzaken in verband met zijn arbeidsongeschiktheid leveren veel stress op. Hetzelfde geldt voor de telefoon aannemen of zelf bellen. Hij doet het eigenlijk niet meer. Als iets op een andere manier verloopt dan was afgesproken of door hem werd verwacht, ervaart hij zoveel stress dat hij de rest van de dag prikkelbaar is en bij het minste of geringste woedend wordt. Als hij zelf een afspraak moet nakomen, staat hij al een uur van tevoren klaar en wordt beheerst door de angst te laat te komen. Geruststellen helpt niet. Alles wat 'moet' en waar hij niet zelf de controle over heeft, levert spanning en irritatie op die zich uit in boosheid. Voor Peter betekent dat: "Dan word ik heel moe in mijn hoofd. Ja, gewoon echt...hartstikke moe en alles gaat steeds moeilijker dan".*



# Ervaringen uit de hulpverlening

## Relatie

De ziekte brengt op de langere termijn afhankelijkheid met zich mee door het toenemend onvermogen van de patiënt om alledaagse taken te vervullen. De partner neemt in veel gevallen de zorg op zich waardoor de relatie van karakter verandert. Het brengt ongelijkwaardigheid met zich mee, wat kwetsend is voor het zelfbeeld van de patiënt en gevoelens van weerstand oproept. Acceptatie of berusting komen vaak pas in de fasen waarin de patiënt volledig afhankelijk is van hulpverlening.

## Werk

Een patiënt die nog in het arbeidsproces zit, moet bij problemen op het werk, bij de bedrijfsarts en/of in het kader van een medische keuring, meestal uitleggen wat zijn klachten zijn, wat de ziekte inhoudt en hoe de prognose luidt. Dit vergt zelfreflectie, inzicht, verbale vaardigheden, concentratievermogen en een goed werkend geheugen. Zaken die voor een beginnend patiënt juist problemen opleveren. Het leidt ertoe dat gesprekken met de bedrijfsarts of een uitkeringsinstantie eerder verwarring opleveren dan het probleem verhelderen. Veel patiënten willen echter helemaal niet weten of toegeven dat er wat aan de hand is, mogelijk zijn ze zelfs nog onbekend met Huntington of verzwijgen ze de ziekte. Hierdoor kan het disfunctioneren aan allerlei andere oorzaken wordt toegeschreven of gezien worden als een burn-out. Na een herstelperiode en een re-integratie

traject worden dan vaak de werkzaamheden weer gestart in de onjuiste verwachting dat de problemen wel over zijn. Dit proces kan zich diverse keren herhalen als de ziekte van Huntington niet herkend wordt of verzwegen.

## Medische behandeling

Hoewel de ziekte zelf niet behandeld of genezen kan worden, is er wel behandeling mogelijk van symptomen. Behandeling met medicijnen kan de situatie voor de patiënt en de omgeving verlichten. In het gunstigste geval is de patiënt bekend bij een (Huntington) neuroloog en psychiater die de juiste medicatie voor kunnen schrijven voor bewegingsonrust en problemen op het gebied van de emotieregulatie. Ook al heeft de patiënt vaak geen inzicht in die ontregeling, ze lijden er wel vaak onder. Voor behandeling en begeleiding kan men zich wenden tot de Huntington Expertisecentra in bijvoorbeeld het LUMC (Leiden), MUMC+ (Maastricht), UMCG (Groningen), Topaz Overduin (Katwijk aan zee), Atlant (Apeldoorn) en de Archipel Zorggroep (Eindhoven) De huisarts, maar ook anderen, kunnen bij de Vereniging van Huntington brochures bestellen.

## Antisociaal en crimineel gedrag

Crimineel en antisociaal gedrag wordt een enkele maal beschreven als uitingsvorm van de ziekte. Verondersteld wordt dat het te maken heeft met de persoonlijkheidsveranderingen als gevolg van de ziekte waarbij depressiviteit en alcoholmisbruik mogelijk een rol spelen. Het betreft overtredingen en misdrijven zoals rijden onder invloed, diefstal, roekeloos rijgedrag, geweld en fraude. Bij een ontkenkende patiënt kan een rechtszaak



## Hoe vertel je het op je werk?

een ingewikkelde situatie opleveren wanneer de ziekte als verzachtende omstandigheid zou kunnen gelden maar de patiënt niet open staat voor zijn diagnose. Omgekeerd zijn er zaken bekend waarbij de patiënt misbruik maakte van zijn ziekte om strafvervolgning te ontlopen.

### **Gedwongen opname**

Iemand wordt patiënt als een medicus de diagnose heeft gesteld. Er zijn echter patiënten die buiten het medisch circuit blijven en zich misschien nooit bewust zullen zijn van hun status van patiënt. Dit kan samenhangen met ontkenning en verlies van ziekte-inzicht. Deze personen veroorzaken nogal eens problemen en mijden zorg. Het zijn soms de partners die wél de weg naar de hulpverlening zoeken, maar daar vaak niet begrepen en geholpen worden. Professionele hulpverlening blijft meestal buiten beeld als de patiënt zelf geen hulpvraag heeft.

Patiënten met ziekte-inzicht zijn in het algemeen meer bereid om hulp te accepteren. Het is voor een patiënt bedreigend de kans te lopen dat zijn partner hem verlaat, bijvoorbeeld als gevolg van problemen of conflicten:

*“Na de diagnose is de relatie voor mijn gevoel definitief veranderd. Het is niet meer vrijblijvend. Het voelt alsof ik steeds in alles mijn best moet doen om goed te maken dat ze blijft en straks voor me zal zorgen. Daardoor wordt de relatie niet beter maar raakt langzaam steeds verder uit balans. Mijn partner heeft gelukkig gekozen te blijven na de ongunstige uitslag. Ik heb haar gevraagd hierover na te denken. Ik zou het begrijpen als ze vertrok. Hopelijk gaan we nog veel goede jaren tegemoet. Maar ik heb de belofte gedaan om te verhuizen als ik haar te veel tot last ga worden.”*

Als gevolg van het vaak gebrekkige ziekte-inzicht komt het nogal eens voor dat een patiënt zichzelf verwaarloost of een gevaar voor zichzelf of anderen oplevert. Deeltijd- of klinische opname zijn dan geïndiceerd. Begeleide woonvormen kunnen aantrekkelijke alternatieven zijn voor een klinische opname. Als de patiënt zorg mijdt, kan een vorm van bemoeizorg of OGGZ (Openbare Geestelijke Gezondheidszorg) nodig zijn. Als de situatie gevaar oplevert voor de patiënt of de omgeving is er een kans dat de patiënt gedwongen opgenomen moet worden. Hiervoor is een IBS (In Bewaring Stelling) of een RM (Rechterlijke Machtiging) nodig.

*Jan (42 jaar) bivakkeert al meer dan een jaar in een portiek in het centrum van de stad. Hij heeft geen inkomsten en geen vaste woon- en verblijfplaats. Omdat hij slingerend loopt en moeilijk spreekt, denkt men dat hij dronken is. Jan weet zelf dat hij de ziekte van Huntington heeft. Als de buurtbewoners dit aan de weet komen, ontfermt men zich over hem. Hij krijgt een slaapzak, eten en drinken. Bij een vechtpartij komt Jan in de gracht terecht. Daarna wordt hij in een pension voor zwervers opgenomen. Vanwege zijn ziekte kan hij daar niet blijven en wordt hij naar een verpleeghuis verwezen. Jan geeft aan dat beslist niet te willen. Hij wil terug naar de straat. Gezien zijn verslechterde situatie en slechte prognose is dat echter niet mogelijk. Omdat Jan niet vrijwillig gaat, wordt hij gedwongen opgenomen.*

### **Alleenstaande patiënt**

Veel patiënten zijn alleenstaand. Ondanks hun handicaps kunnen ze zich vaak lange tijd zelfstandig handhaven. Het is voor een patiënt heel belangrijk dat hij alles op zijn eigen manier en in zijn eigen tempo kan doen en geen negatieve prikkels uit de omgeving ontvangt. In het gunstigste geval met behulp van thuiszorg en met bewindvoering, maar vaak wordt hulp geweerd.

Schrijnend is natuurlijk dat een partner die bereid is alles te doen voor de patiënt, vaak alleen al met zijn aanwezigheid een negatieve prikkel betekent voor de patiënt en daarmee vaak het ongewenste gedrag en de agressie, ongewild, zelf oproept.

### **Patiënt met de zorg voor kinderen**

Problemen in de relatie, mogelijk veroorzaakt door de ziekte, kunnen geleid hebben tot echtscheiding. Soms leidt dat tot toewijzing van de kinderen aan een ouder die gendrag of patiënt is (zie Brochure 1 'Partners en mantelzorgers'). Door het progressieve karakter is het van belang dat regelmatig onderzocht wordt of deze ouder nog in staat is om de zorg voor de kinderen te dragen. Als het vermoeden bestaat dat een kind niet de zorg krijgt die het nodig heeft, kan (anoniem) contact opgenomen worden met Veilig Thuis (0800 2000).

### **Psychologische behandel mogelijkheden**

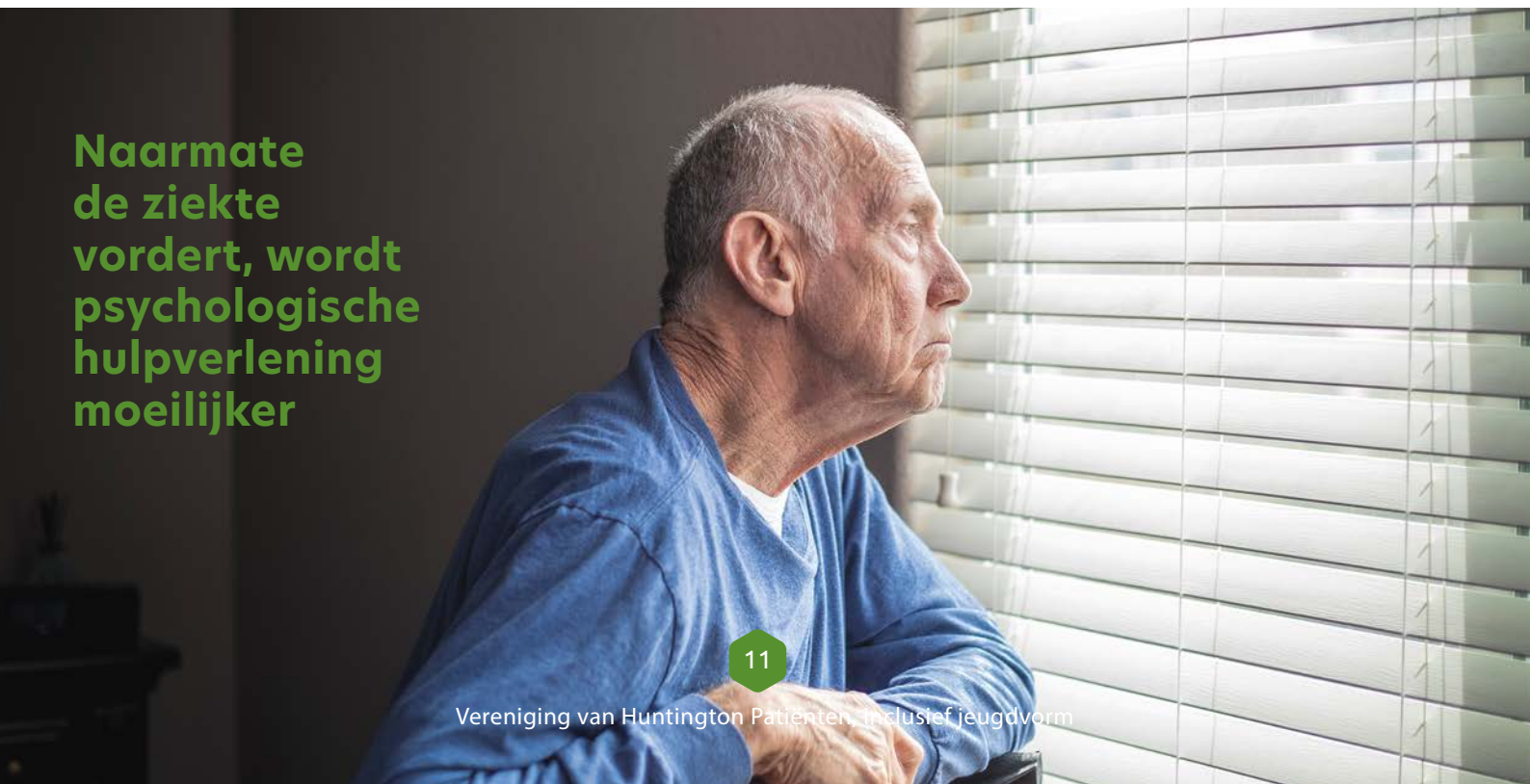
Het is duidelijk dat patiënten gebaat zijn bij ondersteunende gesprekken en de mogelijkheid om zich emotioneel te uiten. Een begeleider of behandelaar kan

daardoor op de hoogte blijven van de manier waarop de patiënt gebeurtenissen, zijn eigen gedrag en de ziekte betekenis geeft. Het verschil in visie op deze zaken tussen de intieme omgeving en de patiënt zelf, kan tot grote misverstanden leiden, maar kan ondervangen worden door te weten en te begrijpen hoe de patiënt ongeveer denkt. Waar in iedere regulier therapeutische setting een hulpverlener nooit als intermediair tussen de partijen mag staan, kan het bij de ziekte van Huntington, mits respectvol toegepast, problemen en misverstanden voorkomen.

Naarmate de ziekte vordert, wordt psychologische hulpverlening moeilijker. De gesprekken verliezen diepgang en de cognitieve stoornissen maken dat de patiënt moeite heeft zich te concentreren op de gespreksonderwerpen. Er ontstaan problemen met het korte-termijngeheugen en de verandering van de waarneming. De behandeling moet dan worden aangepast aan de mogelijkheden van de patiënt. Met de patiënt samen proberen te verwoorden wat belangrijk voor hem is en waar hij plezier aan beleeft, kan doel van het contact zijn. Bij voortgaande progressie van de ziekte is het beste advies aanmelding voor dagbehandeling. Dagbehandeling helpt mee de achteruitgang van cognitieve en fysieke functies te vertragen en brengt verlichting voor het gezin.

Inzicht gevende psychotherapie of relatietherapie worden afgeraden. Deze behandelingen kunnen symptomen als dwangmatigheid, inflexibiliteit en verlies van ziekte-inzicht juist versterken omdat het confabuleren kan uitlokken, dat wil zeggen het vertellen van overdreven, gefantaseerde of onjuiste verhalen vanuit een beschadiging van de hersenen, wat weer tot verwarring en misverstanden kan leiden. Voor relatietherapie is mentale gelijkwaardigheid van de beide partners een voorwaarde.

**Naarmate de ziekte vordert, wordt psychologische hulpverlening moeilijker**



# Lotgenotengroep voor patiënten

De praktijk heeft uitgewezen dat lotgenotencontact een positief effect kan hebben op het welbevinden van patiënten. Hoewel ontkenning en verlies van ziekteinzicht veel voorkomen, zijn er ook patiënten die wél professionele hulp zoeken en geïnteresseerd zijn in contact met lotgenoten. Dat wil niet zeggen dat er dan altijd volledig zicht is op de symptomen. Ze zijn zich echter bewust van beperkingen en voelen zich vaak opgesloten in zichzelf. Patiënten zijn benieuwd hoe anderen de ongemakken beleven en welke oplossingen zij gebruiken.

## Indicaties en contra-indicaties voor patiënten

De patiënt moet in staat zijn zich verstaanbaar te maken en naar anderen te kunnen luisteren. Het moet duidelijk zijn dat hij profijt kan hebben van de bijeenkomsten en iets kan betekenen voor anderen. Als de deelnemer de confrontatie met andere, mogelijk ernstiger patiënten niet verdraagt, is het beter de deelnemer niet op te nemen in de groep.

## Verslag van een bijeenkomst

Hieronder volgt een verslag van de eerste bijeenkomst van een lotgenotengroep voor patiënten. Het illustreert de wijze waarop deze patiënten omgaan met onderwerpen als de beleving van symptomen en beperkingen, de situatie in het gezin, autorijden, de rol van stress en de algemene onbekendheid met de ziekte.

## De deelnemers

Hans (42 jaar) is getrouwd en heeft 3 kinderen. Hij weet ruim 10 jaar dat hij gendrager is. De eerste jaren heeft hij de uitslag diep weggestopt. De afgelopen 2 jaar is hij door zijn omgeving gewezen op dingen die niet goed gaan. Hij hechtte daar weinig geloof aan. Een jaar geleden is Hans in een crisis geraakt. Hij werd manisch-depressief, kreeg last van een angst- en paniekstoornis, daarbij kwamen geheugen- en concentratieproblemen. Hij was directeur van een grote organisatie. Nu heeft hij de hele dag nodig voor het lezen van de krant. Hij is vrijwel meteen kwijt wat hij gelezen heeft. Zijn redding is het maken van lijstjes. Er hangt in zijn keuken een groot schoolbord met daarop alle taken, de afspraken en de tijden. Dat bord bepaalt zijn leven:

*“Zonder structuur betekent het leven chaos voor me.”*

Maurits (54 jaar) is getrouwd en heeft één kind. Ruim zes jaar geleden kreeg hij problemen op zijn werk en in zijn relatie. Zijn vrouw dreigde zelfs bij hem weg te gaan. De neuroloog heeft ruim een jaar geleden de diagnose gesteld. Vanaf dat moment verbeterde de situatie voor het echtpaar. Het grootste probleem voor Maurits is de moeheid. Hij kan nauwelijks meer een trap op lopen. De vader van Maurits was ook ziek. Dat het om de ziekte van Huntington ging, was toen nog onbekend. Het doet Maurits pijn dat in zijn familie niemand gereageerd heeft op zijn diagnose terwijl het nu ook allemaal risicodragers



Patiënten zijn benieuwd hoe anderen de ongemakken beleven en oplossen

zijn. Maurits omschrijft verder zijn klachten:

*“Ik heb al een aantal jaren het gevoel alsof mijn hoofd in een soort roes zit, ik ben er wel, maar mijn gedachten zijn er niet. Ik onthoud niets meer, ik lees wel maar ben het meteen weer kwijt.”*

Hij komt naar de groep, omdat hij wil weten of anderen dat ook hebben en hoe ze daar mee omgaan.

Peter (60 jaar) heeft drie kinderen. Hij is 10 jaar geleden afgekeurd. Hij is de meest beweeglijke van de deelnemers en mogelijk al het langst ziek. Peter vertelt:

*“Ik heb geen last van concentratieproblemen, en ik lees de krant en boeken zonder problemen.”*

De ziekte komt via zijn vader; die is overleden toen hij 63 jaar was. Peter vindt dat wel een beladen leeftijd nu hij zelf bijna zo oud is. Hij zegt nog helemaal geen behoefte te hebben om “eruit te stappen”. Peter woont zelfstandig en heeft wat hulp in de huishouding. De ziekte werd bij hem vastgesteld toen hij vanwege een burn-out medisch gekeurd werd. Hij zegt over die diagnose:

*“Ik was er zelf helemaal niet mee bezig. Het kwam volkomen onverwacht en ik had het eigenlijk toen liever nog niet willen weten.”*

Roos (49 jaar) is gescheiden en heeft één kind. Twee jaar geleden kreeg ze onverwacht een ongunstige testuitslag. Ze vertelt over haar situatie:

*“Ik ben onlangs afgekeurd. Bij mijn laatste werkgever had ik steeds ruzie, ze vonden dat ik niets goed deed. Ik had wel wat last van concentratieproblemen maar dat viel best mee. Verder vonden ze dat mijn werktempo te traag was, dat ik niet vlot genoeg praatte en geen namen onthield. Nu ben ik wel blij dat ik van die stress af ben. Lezen lukt alleen nog als het volmaakt rustig om me heen is.”*

Anton (36 jaar) woont samen met zijn vrouw en kind. Zijn dochter van 4 jaar is prenataal getest. Anton heeft veel pijnklachten, depressieve gevoelens, prikkelbaarheid en “Ondraaglijke vermoeidheid in het hoofd zodra ik te veel doe of als er te veel onrust om me heen is”. Anton moet zeker twee keer per dag even rusten. Hij is onlangs volledig afgekeurd.

*“Het lezen lukt niet meer, net zoals zo veel andere, eenvoudige dingen. Ik kan niet meer zo veel als een gewoon mens.”*

### **Het lotgenotengesprek**

Maurits vertelt dat de bedrijfsarts tegen hem heeft gezegd dat hij niet meer mag autorijden. De leden spreken hun verbazing en afschuw uit. Voor een aantal betekent autorijden een stuk van hun vrijheid dat ze beslist niet willen opgeven. Verder vertelt hij over zijn somberheid. Hij heeft nooit meer ergens plezier in en brengt zijn dagen veelal tobberend door. Hij maakt zich zorgen om van alles. Hij heeft nu een medicijn gekregen tegen depressie en wil graag weten wat de anderen daarvan vinden.

Roos vertelt dat het een probleem was om de indicatiecommissie ervan te overtuigen dat ze moeite heeft met het huishouden en daarom aanspraak wil maken op hulp. Ze is weinig beweeglijk waardoor ze als patiënt niet makkelijk herkenbaar is. Op basis van ‘geestelijke achteruitgang’ blijkt ze nu toch hulp te kunnen krijgen. Het groepje praat verder over hoe de geestelijke en lichamelijke achteruitgang wordt beleefd door hen: voor Roos betekent het dat alle beslissingen enorm veel tijd kosten:

*“Steeds weer dreigt het zwarte gat waar je in terecht komt als je iets moet besluiten maar niet verder komt. Ik heb gewoon geen fut meer, alles kost moeite: mezelf aankleden, op één been staan om een broek of rok aan te krijgen, de trap oplopen.”*

Voor Anton betekent het dat hij niet meer bij de gewone wereld hoort en dat hij veel gevoeliger is geworden voor stress. Ze zijn het er allemaal over eens dat alles wat móet, waar dwang op zit, stress oplevert. Soms lukt iets helemaal niet meer door de stress. Anton vervolgt:

*“Als ik moet stofzuigen, dan moet ik dus de stofzuiger pakken en dat kost al uren. Vervolgens moet ik beslissen waar ik moet beginnen. Dat levert weer chaos op in mijn hoofd en er komt niets van terecht.”*

Hans vertelt dat hij met lijstjes werkt die hij afstreept als hij iets gedaan heeft. Hij zegt:

*“Er staat niet alleen dat ik de badkamer moet*

*doen maar ook precies alle details. Zonder lijstje kom ik niet tot eigen initiatief omdat ik niet meer kan bepalen wat ik moet doen."*

Het lukt hem ook niet meer om zich voor te stellen wat hij nodig heeft om een bepaald recept te maken. Hij legt uit:

*"Als ik zelf een lijstje maak voor de boodschappen dan is mijn lijstje altijd incompleet. Ik weet dan niet meer waar ik welke spullen voor moet gebruiken."*

Iedereen herkent dat stress de grootste boosdoener voor hun welbevinden is. Maurits:

*"Als er geen verplichtingen zijn, dan kan ik me pas weer een beetje vrij voelen."*

Voor Anton is het plezierig als iedereen de deur uit is:

*"Anders ontstaat bij mij chaos, de bezigheden van de anderen leiden me dan af." Aan de andere kant vindt hij het ook weer heel motiverend om samen ergens aan te beginnen: "Maar daarna ben ik liever alleen; ik wil niet dat ze me in de gaten houden en kritiek leveren op wat ik doe."*

Peter vertelt dat sinds zijn bewegingen in ernst zijn toegenomen, mensen voor het eerst zeggen dat ze snappen dat hij niet meer werkt.

Alle groepsleden hebben ervaren dat als je niet zichtbaar ziek bent, je een groot probleem bij de medische bedrijfskeuring hebt. Men weet daar meestal niets af van de ziekte van Huntington.

Allemaal hebben ze moeite met het begrijpen en op de juiste wijze invullen van de vragenlijsten die bij de keuring worden gebruikt. Ze zijn het erover eens dat een combinatie van onzekerheid, irritatie en het gevoel niet door te kunnen dringen tot de kern van de vraag, zoveel stress veroorzaakt dat het niet meer lukt. Zelfs schrijven levert bij de meesten al problemen op. Onbegrijpelijk is het, ook voor de patiënten zelf, dat sommige uiterst ingewikkelde activiteiten wel door hen uitgevoerd kunnen worden. De een heeft geen enkele moeite met zijn belastingopgave. De ander houdt een computernetwerk in de lucht. Ze komen tot de conclusie dat het te maken heeft met de vertrouwdeheid en het ontbreken van stress, die maken of je wel of niet iets kunt. Nieuwe dingen leveren altijd een probleem op en veranderingen zijn vaak niet in te passen. Telefoneren lukt de meesten niet meer. Het levert te veel stress op door de onzekerheden die daarmee gepaard gaan. Het gespreksgroepje komt tot de conclusie, dat een emotioneel negatieve lading, hoe futiel ook, een barrière opwerpt, waardoor de meest gewone dingen niet meer lukken. Dankzij medicatie zijn veel taken, die negatief geladen zijn, toch min of meer te doen. Beslist niet alle taken en ook niet altijd, maar er is over het geheel dan wat meer fut om iets te doen, waarover ze soms tevreden kunnen zijn.



**Anton is onlangs volledig afgekeurd**

# Jeugdvorm van de ziekte van Huntington

De juveniele of jeugdvorm van de ziekte van Huntington wordt gekenmerkt door andere symptomen dan de volwassen vorm namelijk: traagheid en stijfheid van beweging, leermoeilijkheden en epilepsie. De aanvangsleeftijd ligt vóór het twintigste levensjaar.

In het verhaal van Annelies, wiens zoontje de jeugdvorm ontwikkelt, spelen vermindering en ontkenning van de ziekte door zowel de schoonfamilie als door haarzelf.

*Toen Annelies (30 jaar) de eerste keer bij haar aanstaande schoonouders op bezoek kwam, hoorde ze dat de vader van haar vriend Andries de ziekte van Huntington heeft. Annelies kent de ziekte, weet wat die inhoudt, maar ze kiest er dan voor er verder geen aandacht aan te schenken. In het gezin van haar vriend is de ziekte van de vader nooit onderwerp van gesprek. Na haar huwelijk met Andries worden er drie kinderen geboren. Haar schoonzuster en zwager hebben dan al opgroeiende kinderen. Andries is wekenlang afwezig door zijn werk in het buitenland. Annelies is gewend om de zorg voor het gezin alleen te dragen.*

*Hoewel Annelies zich in de loop van de jaren wel steeds meer zorgen is gaan maken over de ziekte en ze de bewegingen van haar man in de gaten houdt, praat het paar niet over de kans van*

*Andries om, net als zijn vader, ziek te worden. Het onderwerp Huntington is niet bespreekbaar, in haar gevoel.*

*Bij haar jongste zoon Jasper ontstaan rond zijn vijfde verjaardag lichte motorische problemen. Vervolgens ontwikkelt hij tics. Als hij gespannen is, maakt hij geluidjes, trekt met zijn schouders en knijpt met zijn ogen. Een jaar later krijgt Jasper moeite met schrijven, zijn motoriek wordt houderig en hij gaat monotoon praten. Hij kan het tempo van de klas niet meer bijhouden. Zijn gedrag verandert, hij raakt steeds meer gespannen en wordt snel boos. Gedacht wordt aan NLD: Non Verbale Leerstoornissen. De houderige motoriek hoort ook bij die stoornis. De verhoogde spierspanning en de snelle toename van de klachten kunnen echter niet verklaard worden. Lichamelijk onderzoek en een scan laten geen afwijkingen zien.*

Annelies heeft bij de start van het medisch onderzoek verteld dat haar schoonvader de ziekte van Huntington heeft. Dit komt in de status te staan, maar in het medisch circuit wordt er geen aandacht aan geschonken. Neuropsychologisch onderzoek wijst uit dat er wel degelijk iets aan de hand is, maar het is niet duidelijk wat. Annelies hoort in die periode dat er een juveniele vorm van de ziekte bestaat: ze vertelt:

*"Ik schrok vreselijk en stopte het meteen weg en ik weet nog dat ik dacht: ik ga dit tegen niemand zeggen, dan kan ik doen alsof het er niet is."*



**Bij Jasper  
ontstaan rond  
zijn vijfde  
verjaardag  
lichte motorische  
problemen**

Korte tijd later vindt ze op internet een artikel over de symptomen van de juveniele vorm van Huntington en ze herkent deze bij haar zoontje. Ze durft haar man niet op de hoogte te brengen van haar ontdekking. Ze voelt zich schuldig tegenover haar zoon en de andere kinderen.

*“Bij ons in de familie is het zo, dat je helemaal niet nadenkt over de keuze om wel of geen kinderen te nemen. Het lijkt misschien naïef maar ja, toen we trouwden had mijn schoonzus al kinderen. Mijn zwager heeft ook nooit gearzeld om kinderen te krijgen. Iedereen die trouwt, krijgt kinderen. Ik denk dat die keuze automatisch gemaakt wordt bij ons. Daarna ga je niet opeens wat anders zeggen, want dan ontken je je eigen keuze. Dan ga je niet tegen een ander zeggen: ‘Nou ik zou er nog maar eens over nadenken, want met die erfelijke ziekte in de familie...’. Dat soort dingen worden bij ons niet gezegd. Maar, had ik geweten dat kinderen het zo jong konden krijgen, dan had ik het niet op deze manier gedaan.”*

Dat Jasper ziek is, betekent dat de ziekte zich ook bij haar man zal ontwikkelen. Achteraf zegt Annelies wel gezien te hebben dat hij al symptomen had:

*“Anderhalf jaar geleden al, in dezelfde tijd dat de problemen met Jasper in ernst toenamen. Maar ik kon mezelf over mijn man nog wel voor de gek houden. Maar diep van binnen weet je het eigenlijk wel. Er was altijd angst maar daar kun je wel omheen, daar kun je altijd wel een draai aan geven bijvoorbeeld door te denken dat het te maken heeft met het ouder worden.”*

Door de problemen die er rond Jasper ontstonden, was de angst voor de ziekte van haar man op de achtergrond geraakt. Omdat hij veel weg is, was de confrontatie met zijn ziekte ook minder. Als Annelies haar man uiteindelijk wel vertelt dat zijn zoon waarschijnlijk Huntington heeft, durft Andries te bekennen dat hij ook al een tijd bang was dat hij de ziekte had. DNA-onderzoek bevestigt vervolgens het vermoeden. Daarna wordt de ziekte bij Jasper bevestigd.

Ondertussen blijken de familieleden ook al gezien te hebben dat Andries dezelfde ziekte heeft als zijn vader. Niemand heeft ooit iets durven zeggen. Voor Annelies betekent de bevestiging van de ziekte:

*“Het is zoeken, de hele wereld staat op zijn kop. We moeten echt nog de weg zien te vinden, ook met z’n tweeën. Andries doet wel zijn best, maar ik moet alles vragen, hij doet niets uit zichzelf. Gelukkig is hij een heel rustig type die zelden ergens boos of geïrriteerd om wordt. Hij vindt alles goed. Dan zijn er nog onze andere kinderen die aandacht vragen en die ik wil beschermen. Het volgende probleem is de financiële situatie, Andries kan zijn werk niet meer doen. Wat betekent dat voor ons inkomen? We zijn nog zo jong. Ik moet meer gaan werken. Ik werk vaak vroeg in de ochtend. Dan moet ik de zorg voor de kinderen overlaten aan Andries. Onlangs lukte het hem niet om de kinderen op tijd naar school te krijgen. Dat zal steeds lastiger worden...”*



# 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](http://www.huntington.nl)
- Wetenschappelijk nieuws over de ziekte van Huntington:  
[www.hdbuzz.net](http://www.hdbuzz.net)
- European Huntington Disease Network. Een platform voor hulpverleners, wetenschappers, patiënten en betrokkenen:  
[www.euro-hd.net](http://www.euro-hd.net)

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

Ik dank 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 mutatie dragers 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](mailto:info@huntington.nl)

[www.huntington.nl](http://www.huntington.nl)



Vereniging van Huntington