

Juveniele Huntington

Huntington op de kinderleeftijd

Huntington op de kinderleeftijd

De ziekte van Huntington is een erfelijke ziekte waarbij de meeste mensen met de aanleg tussen het 30e en 50e jaar de eerste verschijnselen krijgen.

Een klein gedeelte van de mensen met de aanleg voor de ziekte van Huntington worden al op de kinderleeftijd (**voor hun 18e jaar**) ziek. Dit noemen we de juveniele vorm van Huntington.

Juveniele Huntington is zeldzaam en komt waarschijnlijk maar in ongeveer 5% van de gevallen voor. In deze folder leest u wat de kenmerken van de ziekte zijn, hoe deze vorm verloopt en waarom sommige mensen deze ziekte al op de kinderleeftijd krijgen.

Klachten

De klachten van Juveniele Huntington zijn anders dan die op de volwassen leeftijd. Vaak wordt Juveniele Huntington niet goed herkend omdat het er anders uitziet dan de volwassen vorm van Huntington.

Bij Juveniele Huntington zijn de belangrijkste klachten:

- **stijfheid en krampen van de spieren**
- **veranderingen in gedrag**
- **problemen met leren**
- **epilepsie**

Bewegingsklachten

Bij de volwassen vorm van Huntington hebben de patiënten vaak ongewilde, vloeiende bewegingen van de spieren. Dit heet chorea.

Bij juveniele Huntington hebben patiënten vaak geen chorea, maar **stijfheid van de spieren** zoals ook bekend is van de ziekte van Parkinson.

Ook kunnen verkrampingen van de spieren ontstaan. Dit heet **dystonie**. Deze dystonie kan soms heel pijnlijk zijn.

Tijdens het ziekteproces krijgen alle patiënten ook problemen met spreken en slikken, gaan ze steeds moeilijker lopen en krijgen problemen met het evenwicht.

Veranderingen in gedrag

Net als bij de volwassen vorm van Huntington, krijgen kinderen met Juveniele Huntington veranderingen in het gedrag.

Omdat Juveniele Huntington zeldzaam is, wordt het niet altijd direct herkend.

Het gebeurt dan ook regelmatig dat een kind met Juveniele Huntington eerst de diagnose ADHD (Attention Deficit Hyperactivity Disorder) of autisme krijgt. Dit zijn aandoeningen die een kind zijn/haar hele leven al heeft en die niet opeens ontstaan.

Kinderen met Juveniele Huntington hebben dus een normale ontwikkeling totdat ze de eerste klachten van de ziekte krijgen. Ze kunnen dan:

- sneller boos of geïrriteerd raken
- dwangmatig worden
- moeite krijgen met veranderingen
- blijven hangen in gedachten of handelingen
- dingen gaan zien die er niet zijn (hallucinaties) of gedachten krijgen die niet kloppen met de werkelijkheid (wanen)

Problemen met leren

Kinderen met Juveniele Huntington ontwikkelen zich normaal totdat ze de eerste klachten van de ziekte krijgen.

Op het moment dat dat gebeurt, ontstaan er meestal problemen op school:

- het leren van nieuwe dingen lukt niet meer
- problemen met concentreren
- resultaten op school gaan achteruit

Epilepsie

Kinderen met juveniele Huntington kunnen epilepsie ontwikkelen. Dit zien we nooit bij mensen met de volwassen vorm van Huntington.

Bij epilepsie krijgt een patiënt een aanval. Hierbij verkrampen en schokken de armen en benen. De patiënt is meestal niet bij bewustzijn.

Meestal stopt een epileptische aanval binnen een paar minuten uit zichzelf.

Het kan er voor ouders heel naar uitzien.

Waarom begint het op de kinderleeftijd?

Bij de ziekte van Huntington zit een fout in de code van het *Huntingtine* gen.

Het *Huntingtine* gen begint met een herhaling van de letters CAG. Zo'n herhaling heet een 'repeat'.

Heeft iemand 40 of meer repeats? Dan krijgt hij/zij ooit de ziekte van Huntington. Hoe langer de repeat lengte is, hoe groter de kans dat de ziekte eerder in het leven begint.

Bij de Juveniele vorm van Huntington is de repeat heel erg lang (meestal meer dan 55 repeats). Daardoor ontstaan de klachten van de ziekte al heel vroeg in het leven.

Vaak zien we dat de ouder van wie het kind de ziekte heeft geërfd zelf ook al een wat langere repeat heeft.

Hoe langer de repeat is, hoe instabieler hij wordt en dus nog langer kan worden in de volgende generatie.

We zien dit vaker als de vader de aangedane ouder is dan de moeder.

Verloop van de ziekte

De klachten van Juveniele Huntington gaan sneller achteruit dan bij Huntington op volwassen leeftijd.

Dat betekent dat kinderen met Juveniele Huntington ook een kortere levensverwachting hebben en vaak op relatief jonge leeftijd overlijden.

Behandeling

Er is geen behandeling die de ziekte van Huntington kan genezen.

Er zijn onderzoeken naar medicatie die de ziekte kunnen remmen. Deze medicijnen zijn nog niet beschikbaar.

Wel zijn er medicijnen die sommige klachten van de ziekte kunnen verbeteren.

Er zijn medicijnen die:

- de ongewilde bewegingen kunnen onderdrukken.
- de veranderingen in het gedrag, zoals irritatie, depressie en wanen kunnen verbeteren.
- epileptische aanvallen kunnen voorkomen.

Welke medicijnen het meest geschikt zijn, is per patiënt anders. De patiënt kijkt samen met de arts welke medicijnen voor hem of haar het beste zijn.

Begeleiding

Vaak wordt de diagnose Juveniele Huntington niet direct gesteld.

Dit komt aan de ene kant doordat zorgverleners de ziekte niet goed herkennen. Het is erg zeldzaam.

Aan de andere kant is uit onderzoek gebleken dat ouders niet altijd direct hulp zoeken. Zij moeten vaak zorgen voor hun partner met Huntington of rouwen juist om het verlies van hun partner. Pas later komt het besef dat de veranderingen bij hun kind misschien passen bij Huntington.

Het is heel belangrijk dat kinderen met juveniele Huntington de juiste zorg krijgen. Omdat het zo zeldzaam is, zijn er geen standaard multidisciplinaire behandelteams die gespecialiseerd zijn in Juveniele Huntington.

In het Maastricht UMC+ werken wij samen met zorgverleners die veel kennis hebben van kinderen en samen met zorgverleners die veel kennis hebben van Huntington. Zo proberen we de beste zorg te leveren.

Dit team bestaat uit een:

- neuroloog met kennis op het gebied van Huntington
- kinderneuroloog
- kinderpsycholoog
- kinderpsychiater

Voor multidisciplinaire zorg werken we vaak samen met de kinderrevalidatie arts.

Als thuis wonen niet meer lukt, zoeken we samen met de ouders naar een plek op maat in de buurt die zorg kan bieden.

Contact

Heeft u na het lezen van deze informatie nog vragen? Bel of mail dan met:

- Daisy Ramakers, Coördinator Huntington
- Telefoonnummer: 043-387 76 76
- expertisecentrumhuntington@mumc.nl

Websites

[Huntington MaastrichtUMC+](#)

[Vereniging van Huntington](#)

[Huntington Disease Youth Organisation](#)