

Het 'gedrag' van de patiënt en het draagvermogen van partner en kinderen zijn mede bepalend.

Het is beter dat de partner en kinderen tijdig geïnformeerd worden over de toekomstverwachtingen. Het is goed te weten dat bepaalde gedragingen een gevolg zijn van de ziekte en in feite niets te maken hebben met verminderd 'houden van'. Door de gedragsstoornissen is het noodzakelijk ook aan een ernstig zieke grenzen te stellen. Niet alle gedragingen kunnen door partner en kinderen aanvaard worden. Hierdoor behouden partner en kinderen een stukje 'eigen' leven en kan voorkomen worden dat deze geïsoleerd raken en veel onnodig leed wordt voorkomen.

Vroeg of laat zal de patiënt meestal in een verpleeghuis opgenomen moeten worden. Deze stap wordt verlicht door de patiënt eerst in dagbehandeling te nemen, hetgeen ook voor partner en kinderen de geestelijke druk minder maakt. Toch blijft de stap naar een verpleeghuis moeilijk.

Vroeger werd de Huntingtonpatiënt veelal opgenomen in een psychiatrisch ziekenhuis, maar door de steeds toenemende behoefte aan lichamelijke verzorging en de toch relatief milde psychiatrische symptomen is een somatische- of psychogeriatrische verpleeginrichting doorgaans een betere oplossing.

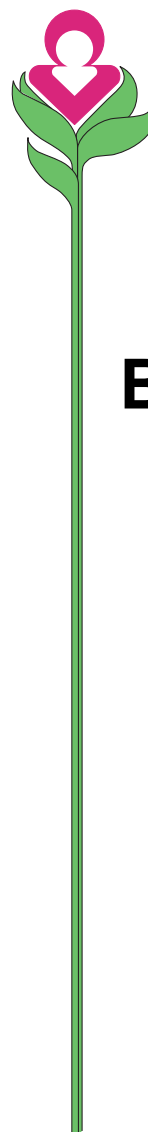
Logopedie, fysiotherapie, ergotherapie en activiteitenbegeleiding zijn belangrijk om zo lang mogelijk minder afhankelijk te blijven. De verzorging van deze patiënten is zeer arbeidsintensief en vergt veel van het verpleegkundig personeel. Belangrijk is dat ook verpleegkundigen er rekening mee houden dat het recente geheugen van veel Huntingtonpatiënten minder goed functioneert en dat het derhalve veelal niet mogelijk is om 'afspraken' met deze patiënten te maken. Structuur aanbrengen en de Huntingtonpatiënt niet te veel aan veranderingen bloot te stellen, geeft de patiënt een gevoel van veiligheid, hetgeen het omgaan met de patiënt vergemakkelijkt en de kwaliteit van leven van de patiënt bevordert.

De kinderen, broers en zusters hebben vaak grote emotionele problemen indien ze geconfronteerd worden met de patiënt.

Zijzelf of hun kinderen kunnen de ziekte mogelijk ook krijgen! De partner heeft ook vaak emotionele problemen, door de veranderende 'rol' van de partner: die van echtgenoot of echtgenote in die van verzorger en van de veranderde verhouding door het verlies van aantrekkelijkheid, door én de lichamelijke én de geestelijke symptomen.

**Literatuur over de ziekte is te verkrijgen bij de Vereniging van Huntington in Den Haag ([www.huntington.nl](http://www.huntington.nl))**

Versie Augustus 2015



# Beknopte informatie

## Ziekte van Huntington

*door Gerrit Dommerholt*

## BEKNOPTE INFORMATIE ZIEKTE VAN HUNTINGTON

*door Gerrit Dommerholt*

### Algemeen

De Amerikaanse huisarts **George Huntington** was in 1872 de eerste die een verhandeling schreef over een ziekte, die bij een aantal patiënten uit zijn praktijk voorkwam. Hij noemde de verhandeling 'Over de Chorea' (chorea komt uit het Grieks en betekent 'dansen'), omdat het lijkt alsof deze patiënten dansende bewegingen maken. Later heeft de door hem beschreven ziekte zijn naam gekregen, de '**Chorea van Huntington**'.

Men spreekt nu liever over de ziekte van Huntington omdat later bleek dat er ook een jeugdvorm bestaat. Deze jeugdvorm (of juveniele vorm) wordt ook wel 'Westphal Variant' genoemd. Een andere reden om liever de naam ziekte van Huntington te gebruiken is dat er zowel sprake is van lichamelijke als van geestelijke symptomen. De geestelijke symptomen zijn onder te verdelen in verstandelijke achteruitgang en psychische stoornissen.

De jeugdvorm kenmerkt zich door spierstijfheid en bewegingsarmoede in tegenstelling tot de 'choreatische' vorm met ongecontroleerde bewegingen, die doorgaans op volwassen leeftijd optreedt. De jeugdvorm lijkt wat lichamelijke symptomen betreft enigszins op de ziekte van Parkinson, hetgeen zich kan uiten door bijvoorbeeld heftig trillen van handen en/of benen.

Het algemeen voorkomen in diverse landen in Europa, Australië en Noord Amerika is 7 - 10 per 100.000 inwoners. Voor Nederland betekent dit dat er tussen 1.500 en 1.700 patiënten zouden kunnen zijn. Daarnaast nog eens naar schatting 5.000 tot 9.000 mensen die 50% risico lopen voor deze ziekte indien één van de ouders de ziekte verschijnselen vertoont of door een test weet drager van het afwijkende gen te zijn. Kinderen van wie één van de ouders (nog) niet ziek is en waarbij niet vaststaat dat hij of zij het afwijkende gen heeft, hebben dus 25 % kans op het krijgen van de ziekte.

De ziekte wordt veroorzaakt door een mutatie (verandering) van een gen op het vierde chromosoom. Men neemt aan dat spontane mutaties uiterst zelden voorkomen. Men heeft kunnen nagaan dat vanaf rond 1640 de ziekte over de wereld verspreid is door onder andere Engelse en Nederlandse zeelieden en emigranten, voornamelijk naar Australië, Amerika, Canada en Zuid-Amerika. Dit betekent niet dat de ziekte al niet veel langer bestond.

Het op jonge leeftijd al moeten leven met de gedachte van een 50% kans op zo'n fatale ziekte, is een zware geestelijke belasting. Daarnaast is de 50% kans voor veel mensen reden om de toekomst anders te plannen als het gaat om studie, werk, huwelijk en kinderen. Veel risicodragers leven lang in onzekerheid, zichzelf controlerend op de eerste symptomen. Dingen die elk mens overkomen zoals een kopje breken of omstoten, struikelen of iets vergeten zijn, worden uitgelegd als de eerste symptomen.

De kans op de ziekte neemt op gevorderde leeftijd sterk af. Als men de aanvangsleeftijd van de ziekte bij een ouder in aanmerking neemt, dan kan bij een relatief vroege aanvang van de ziekte in een bepaalde familie, het risicopercentage reeds op betrekkelijk jonge leeftijd (40+) afnemen. Let wel, dit is geen zekerheid doch een soort kansberekening!

### De voorspellende test

Door middel van DNA onderzoek is het mogelijk vóór het optreden van de symptomen vast te stellen of iemand in de toekomst de ziekte van Huntington zal krijgen. Voor de uitvoering van de test dient de vrager tenminste 18 jaar oud te zijn. De test kan ook prenataal (tijdens de zwangerschap) worden uitgevoerd. Ook is de test in de vorm van de prenatale zogenaamde exclusietest beschikbaar. Hierbij worden in de 10de of 11de week van de zwangerschap de afgenomen chorionvlokken onderzocht. Er kan worden vastgesteld of de ongeboren vrucht zeker de ziekte niet zal krijgen of 50% kans heeft op de ziekte, zonder dat het risicopercentage van de risicodragende ouder verandert. Deze test is vooral van belang voor die risicodragers die de presymptomatische (voorspellende) test niet durven of willen ondergaan.

Stel dat je rond de twintig jaar bent en je krijgt te horen dat je later, maar wanneer, de ziekte van Huntington zult krijgen. Wat ga je met die wetenschap doen? Zal je leven er erg door beïnvloed worden?

### De draagkracht van de omgeving

Vaak hangt het van de omgeving af hoelang men thuis een patiënt kan verzorgen. De mate van hulp die wordt geboden door familie, vrienden, wijkverpleging, maatschappelijk werk, gemeentelijke sociale dienst en gezinsverzorging zijn hierbij uiterst belangrijk. Woningaanpassingen, hulpmiddelen, vergoeding voor onder meer speciale voeding zijn ook van belang.

Het lijkt allemaal zo eenvoudig. Er is een presymptomatische test beschikbaar dus kun je op relatief jonge leeftijd aan de weet komen of je al dan niet de ziekte zult krijgen en op grond daarvan je toekomst plannen. De beslissing tot het ondergaan van zo'n test is echter niet zo eenvoudig.

Een positieve uitslag (dit betekent dat men later de ziekte zal ontwikkelen) kan van invloed zijn op de planning van de toekomst, met name voor wat betreft de zin voor het volgen van een studie, de maatschappelijke carrière, een relatie en kinderen. De angst voor een ongunstige uitslag kan reden zijn dat relatief weinig risicodragers de test laten doen. Voor bepaalde mensen kan de test echter een oplossing betekenen. Mensen die moeilijk kunnen leven met de grote onzekerheid van 50% kans op de ziekte en daarom voor zekerheid kiezen of voor mensen die hun toekomstige kinderen niet willen belasten met de kans de ziekte te hebben geërfd.

### Medicijnen

Er is geen medicijn dat de ziekte kan stoppen, voorkomen of vertragen. Slechts beschikbaar zijn medicijnen die de symptomen verzachten, zoals de bewegingsremmers (Haldol, Nitoman, Tiaperidal, Orap, Dogmatil) met vaak vervelende bijwerkingen als sufheid en de gedragsregulerende middelen, kalmerende middelen en antidepressiva. Tegen de effecten van de jeugdvorm worden soms anti-Parkinson medicijnen voorgeschreven. De medicijnen moeten met grote terughoudendheid voorgeschreven worden teneinde de kwaliteit van het leven niet negatief te beïnvloeden. Zo kan bijvoorbeeld het kauwen, slikken en spreken negatief door bepaalde medicijnen beïnvloed worden.

### Voeding

Door de energievretende voortdurende bewegingen, door de kauw- en slikproblemen en mogelijk door oorzaken die het gevolg zijn van het afsterven van hersencellen zijn Huntington-patiënten vaak sterk vermagerd. Onderzoekingen hebben aangetoond dat een Huntington-patiënt tot 5000 kilocalorieën per dag nodig kan hebben en dat is meer dan twee maal zoveel als de gemiddelde mens. De kauw- en slikproblemen maken het in de middenstadia van de ziekte al vaak nodig om het voedsel fijner van structuur te maken, later zelfs te malen. Het is van groot belang dat de patiënt een zo goed mogelijke lichamelijke conditie heeft. Die kan men bereiken door de toediening van energierijke - zogenaamde hypercalorische- voeding. In de handel zijn diverse fabrikaten die in vloeibare vorm genuttigd kunnen worden. Het verdikken van dranken kan het drinken vergemakkelijken. Koolzuurhoudende dranken en dranken die het speeksel taai maken zoals chocolademelk kunnen extra problemen veroorzaken.

Een probleem bij het vaststellen van de ziekte in vroegere generaties doet zich voor omdat bijvoorbeeld in 1840 de levensverwachting nog circa 40 jaar was en derhalve al risicodragers overleden waren voordat de beginsymptomen zich konden openbaren.

### Ziekmakend gen

De ziekte van Huntington is een **autosomaal dominant erfelijke aandoening**. Autosomaal betekent dat het gen ligt op één van de autosome chromosomen en niet op één van de geslachtschromosomen (X- of Y chromosoom). Dominant betekent dat een afwijkend (Huntington) gen op één van de beide chromosomenhelften voldoende is om de ziekte tot uitdrukking te laten komen. Dit wil dus zeggen dat het afwijkende gen op de ene chromosomenhelft het gezonde gen op de andere chromosomenhelft overheerst (domineert over). Dit betekent dat iedere zoon of dochter van een man of vrouw met het ziekmakend gen 50% kans heeft de ziekte ook te hebben geërfd. Een 'gen' is de drager van erfelijke eigenschappen. Het ziekmakend gen veroorzaakt een versneld afsterven van hersencellen of neuronen in bepaalde delen van de hersenen, met name in de basale ganglia en de hersenschors. In maart 1993 is het voor de ziekte van Huntington verantwoordelijke gen op het 4e chromosoom gevonden. Het zieke gen vertoont een afwijking in die zin, dat het aantal herhaalde trio's nucleotiden (C A G = Cytosine, Adenine en Guanine) 29 tot soms meer dan 120 bedraagt in tegenstelling tot het gezonde gen waar dit 9 t/m 26 bedraagt. Op dit moment neemt men aan dat mensen met meer dan 35 CAG herhalingen de ziekte van Huntington zullen krijgen. In het 'overgangsgebied', ook wel intermediair gebied of grijze zone genoemd, dus tussen 27 en 36 herhalingen van de 'bouwstenen' CAG is het zo dat mensen met een aantal herhalingen van 27 tot 36 zelf geen Huntington krijgen. In de spermacellen van mannen kan het aantal herhalingen soms toenemen, waardoor zijn nakomelingen Huntington kunnen krijgen. Tussen 36 en 39 herhalingen heeft men verhoogde kans om de ziekte van Huntington te krijgen, dus is hier sprake van zgn. 'gereduceerde penetrantie'. Het kan zijn dat in naar schatting 1 à 2 % van de gevallen sprake is van het voor de eerste keer voorkomen van de ziekte in een bepaalde familie. Deze plotselinge toename van het aantal herhalingen komt hoogst zelden of niet voor bij het van de moeder geërfd gen. Bij een extreem hoog aantal herhalingen (circa 70 of meer) treedt de ziekte erg jong op. Toch kan men aan de hand van het aantal herhalingen (nog) niet voorspellen wanneer de ziekte ongeveer een aanvang neemt. De toename van het aantal herhalingen heeft tot gevolg dat er ook een verandering optreedt in het eiwit waarvoor het gen codeert.

Dit eiwit, 'Huntingtine' genoemd, is verantwoordelijk, mogelijk in combinatie met andere eiwitten, voor het versneld afsterven van hersencellen in bepaalde gebieden van de hersenen. In 1997 heeft men ontdekt dat glutamine in het cytoplasma van de cel bolletjes vormt. Als die bolletjes een bepaalde grootte bereiken, dringen deze in de kern van de neuronen en vernietigen deze.

De **basale ganglia** bevatten de regelcentra van de gecontroleerde bewegingen. Door het geleidelijk afsterven van steeds meer hersencellen in deze gebieden, kunnen de bewegingen van de patiënten steeds minder gecontroleerd worden. Dit leidt enerzijds tot ongecontroleerde bewegingen en anderzijds tot het moeilijk kunnen uitvoeren van gecontroleerde bewegingen.

Het afsterven van cellen in de **hersenschors** veroorzaakt een afname van de verstandelijke vermogens. De mate waarin dit gebeurt verschilt erg van patiënt tot patiënt. Door het verlies van het spraakvermogen, soms in combinatie met de neveneffecten van medicijnen, lijkt de verstandelijke achteruitgang van een Huntingtonpatiënt vaak groter dan in werkelijkheid het geval is. Naast het vrij algemeen optredende verlies van het korte termijn geheugen, is vooral sprake van een vertraagde werking van de hersenen.

Het afsterven van hersencellen kan tevens tot gevolg hebben dat Huntingtonpatiënten een variatie aan gedragsstoornissen gaan vertonen. Ook deze gedragsstoornissen of persoonlijkheidsveranderingen vertonen een enorme variatie. Huntingtonpatiënten vertonen vaak een veeleisend, dwangmatig en weerspannig gedrag. Waanvoorstellingen en denkstoornissen komen soms voor en veelal vertonen de patiënten agressieve buien.

### Aanvangsleeftijd

De aanvangsleeftijd van de choreatische vorm lijkt wat 'familiegebonden', dat wil zeggen dat in sommige families de ziekte vroeger begint dan in andere. Onderzoekingen hebben aangetoond dat bij het gros van de patiënten de ziekte aanvangt tussen het 35ste en 45ste levensjaar, geleidelijk afdalend naar jongere leeftijden tot ongeveer 20 jaar en geleidelijk opklimmend naar oudere leeftijden tot meer dan 60 jaar (spreiding 2 – 80 jaar).

De aanvangsleeftijd van de jeugdvorm ligt doorgaans vóór het 20ste levensjaar, zelfs bij kinderen beneden de 5 jaar is het een enkele keer voorgekomen. Opmerkelijk is dat de jeugdvorm meestal van de vader is overgeërfd.

### Symptomen

De ziekte kenmerkt zich door een combinatie van progressieve lichamelijke en geestelijke symptomen. De geestelijke symptomen kunnen zowel voor, na, als gelijktijdig met de lichamelijke symptomen optreden.

### Lichamelijke symptomen

De lichamelijke symptomen van de **choreatische vorm** beginnen heel sluipend met lichte onrustige beweginkjes van vingers, handen en voeten; met een 'tic' in het gelaat of een grimas. De patiënt lijkt vaak erg zenuwachtig, hetgeen verergert als hij of zij zich onzeker of gespannen voelt.

In het begin is de ziekte moeilijk vast te stellen, omdat de patiënt doorgaans de nog lichte bewegingsonrust heel goed - voor korte tijd - weet te verbergen door de handen en of benen te fixeren.

Naarmate meer hersencellen afsterven worden de bewegingen ruwer en bewegen handen, armen, voeten, benen, romp en hoofd voortdurend en in steeds ergere mate. Het lopen geschiedt onregelmatig en slingerend: stilstaan - voorover en achterover buigen - een paar snelle slingerende stappen - stilstaan - wankelen - weer een paar snelle stappen enz. De patiënt krijgt het eerst problemen met bewegingen die een goede coördinatie vereisen, zoals schrijven of een schroef ergens indraaien.

In de gevorderde stadia zijn patiënten vaak incontinent en krijgen veelal ernstige kauwen- en slikproblemen, waardoor voedsel of drank in de luchtwegen kan komen. Dit kan op den duur leiden tot bijvoorbeeld longontsteking met wellicht fatale gevolgen. Het spraakvermogen wordt eveneens aangetast: eerst gaat hij of zij onduidelijker spreken, hetgeen verergert tot nagenoeg onverstaanbaar spreken. Het niet meer begrepen worden is vaak de reden voor woede-uitbarstingen en het geleidelijk in een isolement raken.

De lichamelijke symptomen van de **jeugdvorm** zijn spierstijfheid en bewegingsarmoede. De symptomen zijn enigszins te vergelijken met die van de ziekte van Parkinson.

### Diagnose

De diagnose wordt gesteld op grond van meestal de lichamelijke symptomen in combinatie met de "familiegeschiedenis". Tot voor kort was het niet goed mogelijk, indien er sprake was van het ontbreken van de familiegeschiedenis of een andere biologische vader, de diagnose met zekerheid te stellen. Sinds de ontdekking van het 'Huntington-gen' in maart 1993 kan de diagnose **wel** met zekerheid gesteld worden door gebruik van een DNA test.

### Psychische aspecten

De verstandelijke achteruitgang en psychische symptomen bij deze ziekte zijn aanvankelijk vaak vergeetachtigheid, gebrek aan interesse, emotionele onverschilligheid en ongeremdheid. Patiënten zijn vaak veeleisend en vertonen een dwangmatig gedrag. De geestelijke symptomen verergeren veelal en dan kan er sprake zijn van denkstoornissen, angst, depressies, weerspannigheid, agressief en soms gewelddadig gedrag. Verwaarlozing van zichzelf komt voor en de patiënt ondergaat veelal een complete persoonlijkheidsverandering. Wat eerst een zachte, aardige man of vrouw was kan geleidelijk veranderen in een veeleisende, ongeremde en agressieve persoon. Het is echter zeker niet zo dat iedere Huntingtonpatiënt ernstige gedragsstoornissen vertoont.

De verstandelijke achteruitgang beperkt zich hoofdzakelijk tot een vertraagde werking van de hersenen en achteruitgang van het korte termijn geheugen. Voor veel mensen lijken de ongecontroleerde bewegingen heel erg en soms bedreigend, maar voor de naaste omgeving van de patiënt zijn het vooral de gedragsveranderingen die het leven van de partner en kinderen beïnvloeden.