

Informatie voor de huisarts over

Ziekte van Huntington



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Vereniging van Huntington



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Kernboodschappen

Symptomen

Kenmerkend voor de ziekte van Huntington of HD (Huntington Disease) is de geleidelijke irreversibele achteruitgang van de motoriek (chorea, hypokinesie, rigiditeit en spraak-/slikproblemen) en cognitieve functies (amnesie, moeite met plannen en ordenen, gebrek aan ziekte-inzicht). Deze symptomen gaan vrijwel altijd gepaard met psychiatrische symptomen (depressie, manische perioden, angsten, dwangmatigheid, psychose, hallucinaties) en gedragsveranderingen (prikkelbaarheid, agressie, apathie).

Klinische variatie

De verschijnselen kunnen per patiënt erg verschillen in aard en in ernst. Ook binnen één familie kan de leeftijd waarop de eerste verschijnselen zich openbaren en de klinische presentatie onderling zeer van elkaar verschillen.

Huisartsconsult

Vaak is de hulpvraag aan de huisarts afkomstig van naasten van de patiënt. Coöperatie van de patiënt is niet altijd te verwachten. Een open en eerlijke houding naar de patiënt, bij het uitspreken van de zorg over diens toestand, kan bijdragen aan de totstandkoming van medewerking van de patiënt aan het zorgtraject.

Presentatie symptomen

Wees alert op het signaleren van (nieuwe) somatische, psychiatrische en psychosociale problematiek bij de patiënt met HD. Wees ervan bewust dat de patiënt tijdens een (kort) consult een betere indruk kan maken dan verwacht. Mensen met HD neigen tot ontkennen van problemen. Een familielid kan meer relevante informatie verschaffen.

Afnemende communicatie

Heb aandacht voor praktische problemen en dilemma's, zoals het tijdig bespreekbaar maken van gevoelige onderwerpen met betrekking tot de toekomst (advance care planning). De afnemende communicatiemogelijkheden van de patiënt vragen extra vaardigheden van de huisarts.

Medicatie

Patiënten met HD gebruiken vaak verschillende medicijnen (antidepressiva, antipsychotica, psychostimulantia). Let op contra-indicaties bij het voorschrijven van andere medicatie.

Wens tot levensbeëindiging

Patiënten met HD kunnen vragen en gedachten hebben over zelfdoding en euthanasie. Zelfdoding komt vaker voor dan gemiddeld.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Kernboodschappen

Kritische periodes zijn de periode vóór de testuitslag en het moment waarop de afhankelijkheid verder toeneemt. Maak de wensen over het levenseinde tijdig bespreekbaar.

Belasting omgeving

Let op signalen die kunnen wijzen op lichamelijke overbelasting en psychosociale problematiek bij mantelzorgers/naasten en vraag hier actief naar. U kunt hierbij een adviserende en ondersteunende rol spelen. Verwijs zo nodig naar maatschappelijk werk en/of psychologische hulpverlening, bij voorkeur gespecialiseerd in HD.

Seksualiteit

Zowel toename als afname van de seksuele activiteit komt voor bij HD. Beide situaties kunnen invloed

hebben op de relatie met de partner. Vraag hier actief naar en bespreek eventuele praktische oplossingen en/of verwijs naar hulpverlening. Overleg eventueel met de specialist de mogelijkheid van aanpassing van het (medicamenteuze) beleid.

Expertisecentra

Er zijn expertisecentra op het gebied van medische zorg voor mensen met HD en gespecialiseerde verpleeghuizen (zie *Consultatie en verwijzing*).

Zie voor toelichting op de kernboodschappen en overige aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts*.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Ziekte van Huntington

De ziekte van Huntington (Huntington's Disease, HD) is een progressieve neurologische aandoening, die autosomaal-dominant overerft en behoort tot de groep zeldzame ziekten.

Kenmerkend voor HD zijn de geleidelijke irreversibele achteruitgang van de motoriek (chorea, hypokinesie, rigiditeit en spraak/slikproblemen) en cognitieve functies (amnesie, moeite met plannen en ordenen, gebrek aan ziekte-inzicht). Deze symptomen gaan vrijwel altijd gepaard met psychiatrische klachten (depressie, manische perioden, angsten, dwangmatigheid, psychose, hallucinaties) en gedragsveranderingen (prikkelbaarheid, agressie, apathie). Secundair treden daarbij onder andere gewichtsverlies en slaapproblemen op.

De symptomen kunnen per patiënt erg verschillen in aard en in ernst. Ook binnen één familie kan de leeftijd waarop de eerste verschijnselen zich openbaren en de klinische presentatie onderling zeer van elkaar verschillen.

Etiologie

HD ontstaat door een mutatie in een gen op chromosoom 4. Door een toename van het aantal CAG-repeats in het Huntington-gen verandert het Huntington-eiwit (huntingtine), waarvoor het gen codeert. Deze verandering leidt tot, onder andere, beschadiging van hersencellen. De beschadigingen treden uiteindelijk op in grote delen van de hersenen, maar als eerste in de basale ganglia en delen van de cortex. Hoe dit eiwit hersenschade veroorzaakt, is nog onbekend. De huidige hypothese is dat het gemuteerde huntingtine eiwit, of fragmenten daarvan, mogelijk toxisch is en eiwitklontering veroorzaakt in hersencellen. Hierdoor worden processen in en communicatie tussen hersencellen verstoord en sterven hersencellen uiteindelijk af. Waarom verschijnselen pas op

latere leeftijd duidelijk worden, terwijl het afwijkende huntingtine al sinds de geboorte aanwezig is, is onduidelijk.

Bij diagnostisch of voorspellend (predictief) DNA-onderzoek wordt het aantal CAG-repeats in het Huntington-gen bepaald. Normaliter is dit aantal lager dan 36. Wanneer 40 of meer CAG-repeats worden geteld, is er met zekerheid sprake van HD. Bij een uitslag van 36 tot en met 39 CAG-repeats kan niet voorspeld worden of de ziekte al dan niet tot uiting komt.

Erfelijkheid

HD is een autosomaal-dominant erfelijke aandoening. In enkele gevallen ontstaat HD bij iemand zonder dat een van de ouders ziekteverschijnselen had. Dit kan verschillende oorzaken hebben:

- Wanneer een mogelijke drager (waarvan de DNA-diagnose niet bekend is) komt te overlijden voordat de symptomen optreden, kan de indruk bestaan dat de ziekte niet aan het nageslacht is doorgegeven. De ziekte slaat echter geen generatie over.
- Spontane genmutaties: de patiënt is dan de eerste in de familie met HD.

Beloop

Door de specifieke aard van de beginklachten is het soms moeilijk het begin van de ziekte vast te stellen. De mutatie is 100% penetrant: in de loop van het leven treden bij alle mutatiedragers ziekteverschijnselen op. De symptomen ontstaan vaak geleidelijk en nemen langzaam toe in intensiteit. In het ziekteproces zijn globaal vijf fases te onderscheiden (zie **Bijlage 1**). Door infecties (zoals een pneumonie en/of urineweginfectie) en bij spanningen kunnen de ziekteverschijnselen tijdelijk verergeren.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Ziekte van Huntington

In periodes kan het lijken alsof de verschijnselen stabiliseren. Uiteindelijk wordt de patiënt rolstoelafhankelijk of bedlegerig en zijn de cognitieve functies sterk aangedaan. Na aanvankelijke inzet van thuiszorg en/of dagbehandeling is voor veel patiënten uiteindelijk opname in een woon-zorginstelling onvermijdelijk.

Prognose

De levensverwachting van HD-patiënten is beperkt door lichamelijke complicaties bij het voortschrijden van de ziekte, zoals (aspiratie)pneumonieën. Daarnaast spelen bij overlijden ook andere factoren een rol: zelfdoding en euthanasie komen vaker voor bij HD-patiënten. Onafhankelijk van de beginleeftijd overlijden de meeste patiënten met HD na een gemiddelde ziekte duur van 15 tot 18 jaar (uitersten 5 - 25 jaar). Het aantal CAG-repeats geeft geen voorspelling van het aantal levensjaren na het manifesteren van de eerste symptomen. Wel geldt in algemene zin: hoe meer repeats, des te eerder de patiënt ziek wordt.

Epidemiologie

Prevalentie

Er zijn in Nederland ongeveer 1.700 patiënten met HD (geschatte prevalentie in Europa is 10 per 100.000 inwoners). Daarnaast zijn er 6.000 - 9.000 risicodragers. Dit zijn personen uit een belaste familie waarvan de genetische status niet bekend is. Per jaar komen er ongeveer zestig patiënten met ziekteverschijnselen bij.

De exacte prevalentie- en incidentiecijfers zijn onbekend, omdat bij patiënten zonder of met lichte symptomen niet altijd een (presymptomatische) diagnose wordt gesteld. Daarnaast worden symptomen pas op latere leeftijd herkend, wanneer niet bekend is dat HD in de familie voorkomt.

Leeftijd

Gemiddeld manifesteren de eerste verschijnselen zich vanaf het 30^e levensjaar en wordt het klinisch beeld van HD duidelijk rond de gemiddelde leeftijd van 44 jaar. Bij ongeveer 15% van de HD-patiënten ontstaan de eerste klachten na het 60^e jaar. Door de toename van de algemene levensverwachting onder de Nederlandse bevolking neemt het aantal patiënten dat de eerste verschijnselen op hoge leeftijd (>80 jaar) ontwikkelt toe. Bij een klein deel van de HD-patiënten treden de klachten al vóór het 20^e levensjaar op.

Geslachtsverdeling

HD komt even vaak voor bij vrouwen als bij mannen.

Etniciteit

HD is in vrijwel alle bevolkingen beschreven, maar komt waarschijnlijk vaker voor bij mensen met een 'kaukasische' etniciteit.

Huntington op kinderleeftijd

Bij een kleine groep patiënten (6%) treden de eerste verschijnselen op vóór het 20^e levensjaar. Bij deze jeugdvorm (ook wel juveniele vorm of Westphalvariant genoemd) zijn de eerste symptomen vaak gedragsproblematiek op school en verminderde tot slechte leerprestaties. Bij deze variant staan hypokinesie en rigiditeit in de loop van de tijd meer op de voorgrond. Bij kinderen met HD komt ook vaker epilepsie voor. Vaak wordt er gezien dat de jeugdvorm optreedt bij een door de vader doorgegeven mutatie. Hier is tot op heden (nog) geen goede verklaring voor. Bij de jeugdvorm is er vaak sprake van een uitzonderlijk lange CAG-repeat.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Diagnose

Vermoeden van HD

Een (huis)arts kan HD vermoeden bij een patiënt met:

- Progressieve motorische beperking in combinatie met chorea (onwillekeurige, niet-ritmische dansende beweging van de armen, de benen, de romp en/of het gezicht). Dagelijkse activiteiten (lopen, schrijven, eten, drinken, spreken, slikken) worden moeilijker.
- Mentale problemen, waaronder cognitieve achteruitgang, persoonlijkheids- of gedragsveranderingen en/of depressie.
- Een familiegeschiedenis met HD.

Klinische diagnose

Meestal stelt een neuroloog de diagnose. De diagnose berust in principe op het klinische beeld in combinatie met de

familieanamnese, en wordt bevestigd met DNA-onderzoek. Ongeveer een derde van de patiënten presenteert zich met neurologische verschijnselen, de overige met psychiatrische veranderingen. Aanvullend beeldvormend onderzoek geeft beperkte informatie. Bij MRI-diagnostiek van de hersenen kan hersenatrofie gezien worden in de basale ganglia en de cortex, maar eigenlijk altijd pas in gevorderde stadia van de ziekte.

Genetische diagnose

DNA-onderzoek kan de diagnose HD bevestigen en is gericht op het vaststellen van het aantal CAG-repeats in het Huntington-gen. Naast het bevestigen van de diagnose, is het aantal repeats enigszins indicatief voor (de leeftijd van) het ontwikkelen van symptomen (zie *Tabel 1*).

Klinische betekenis van het aantal repeats in het Huntington-gen	
Aantal repeats	Klinische betekenis
< 27	Normale bevinding, geen ziekte van Huntington.
27-35	Geen risico om zelf de ziekte ontwikkelen. De genetische aanleg kan wel worden doorgegeven aan het nageslacht.
36-39	De kans bestaat om op latere leeftijd symptomen te krijgen. Nageslacht heeft 50% risico op CAG >36, waarbij ook verlenging tot CAG >40 repeats voorkomt.
≥ 40 repeats	Er zullen met zekerheid symptomen ontstaan.

Tabel 1. Klinische betekenis van het aantal repeats in het Huntington-gen.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Diagnose

Presymptomatisch onderzoek

Afhankelijk van de hulpvraag is presymptomatisch DNA-onderzoek mogelijk. Dit is mogelijk vanaf de leeftijd van 18 jaar. Vanwege de consequenties van de testuitslag, is predictief presymptomatisch DNA-onderzoek voorbehouden aan de klinisch geneticus. Het wordt verricht volgens protocol. Hierdoor kan de aanvrager na een counselingstraject door de klinisch geneticus (en/of de genetisch consulent) tot een individueel verantwoorde beslissing komen. Bij gebrek aan een behandeling die de ziekte kan voorkómen, is de vraag of een individu wel of niet een predictieve test moet ondergaan geen medische vraag, maar een strikt persoonlijke vraag. De klinisch geneticus helpt de adviesvrager bij het beantwoorden van de vraag.

Diagnostiek bij familieleden

Na het stellen van de diagnose HD kunnen familieleden, als zij dat wensen, voor presymptomatisch onderzoek terecht bij een klinische geneticus, bij voorkeur in een HD-expertisecentrum (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Dit onderzoek wordt met name gevraagd door eerstegraads familieleden (broers, zussen, kinderen, ouders), maar soms vragen tweedegraads familieleden (kleinkinderen) hierom. Bij een minderjarig kind vindt in principe geen presymptomatisch DNA-onderzoek plaats, ter bescherming van de (toekomstige) autonomie van het kind.

De klinisch geneticus helpt de familieleden bij de afweging om (presymptomatisch) DNA-onderzoek te verrichten. Indien het individu dat wenst kan een neuroloog de speciële anamnese en het lichamelijk/neurologisch onderzoek verrichten om vast te stellen of er al verschijnselen zijn. Het komt voor dat familieleden al in consult zijn bij een maatschappelijk werker/psycholoog/psychiater vanwege het ziektebeloop van hun naaste. Wanneer het voor hen nog onbekend is of zij mutatie drager zijn, kunnen bovengenoemde specialisten een rol spelen in de keuze om (presymptomatisch) DNA-onderzoek te laten verrichten.

Informereren familieleden

In de Nederlandse privacywetgeving is het behandelen niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over het bestaan van een erfelijke aandoening in hun familie. De patiënt kan alleen zelf zijn familieleden informeren, al dan niet met hulp van door een behandelaar opgestelde familiebriefjes. Zie ook de richtlijn [Informereren familieleden](#), uitgebracht in 2019.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Algemeen

Klinische variabiliteit

De klinische presentatie is variabel. Symptomen kunnen per patiënt en per ziektefase verschillen. De ziektefasen worden beschreven in *Bijlage 1*. Tussen patiënten kan de beginleeftijd, de volgorde van de verschijnselen, de aard en ernst ervan erg verschillend zijn.

Impact op het dagelijks leven

Gedragsveranderingen zijn meestal de eerste verschijnselen die vooral de partner opmerkt, maar ook anderen in de omgeving. De neuropsychiatrische symptomen hebben een duidelijke weerslag op het dagelijks leven, meestal zelfs méér dan de motorische en cognitieve beperkingen.

Verminderd ziekte-inzicht

Anosognosie komt vaak voor, de HD-patiënt is er van overtuigd dat hij geen ziekteklachten heeft. Deze ontkenning leidt vaak tot het weigeren van hulp of het niet inlichten van familieleden. De verminderde coöperatie is voor de mensen rondom de patiënt vaak een dilemma. Anosognosie ontstaat door een beschadiging van specifieke hersengebieden.

Motoriek

Chorea

De choreatische bewegingen vallen in het begin weinig op. Aanvankelijk kan de patiënt de overbeweeglijkheid (ongecoördineerde bewegingen) vrij goed verbergen. Sommige patiënten maken door de bewegingen juist een nerveuze indruk. Aan de vingers/armen/benen en het gelaat kunnen de bewegingen sierlijk en verfijnd zijn. Wanneer naast armen en

benen ook de romp en rug zijn aangedaan, kan een onregelmatige loopbeweging bestaan. Kenmerkend voor de ziekte is dat het lopen moeilijker wordt: de patiënt gaat steeds onzekerder en onregelmatiger lopen. De choreatische bewegingen kunnen de dagelijkse activiteiten zoals lopen, schrijven, eten, drinken, spreken en slikken bemoeilijken en kunnen leiden tot problemen in de dagelijkse levensbehoeften. De choreatische beweging zijn in wakkere staat continu aanwezig, zijn niet te onderdrukken en verergeren bij stress, roken en alcoholgebruik.

Hypokinesie en rigiditeit

Sommige patiënten hebben vooral Parkinsonachtige verschijnselen (hypokinesie, rigiditeit) die vaak een grotere impact hebben op het dagelijks leven dan chorea. De werkzaamheid van Parkinson-medicatie is hierbij beperkt.

Kauw- en slikproblemen

Zowel de chorea, als de bewegingsarmoede kunnen problemen bij het kauwen en slikken geven. Wanneer de patiënt zich verslikt, kan dit een aspiratiepneumonie tot gevolg hebben. Naarmate het ziekteproces vordert, zal dit probleem steeds meer op de voorgrond komen te staan. De motorische problemen kunnen bijdragen aan gewichtsverlies bij de HD-patiënt. Vermoedelijk draagt daarnaast een verhoogd energieverbruik, veroorzaakt door een metabool defect, hieraan bij. Ernstige vermagering komt daarom ook vaak voor.

Spraakproblemen

De patiënt kan moeilijk verstaanbaar zijn doordat de motorische veranderingen ook het gelaat, de tong en de pharynxmusculatuur kunnen betreffen (dysarthrie). Wanneer cognitieve stoornissen optreden, is het extra moeilijk voor de patiënt om zich verbaal uit te drukken. Dit maakt de communicatie steeds moeilijker.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage 1**
- > **Bijlage 2**
- > **Colofon**

Symptomen

Cognitieve stoornissen

Verlies cognitieve functies

De hogere cognitieve functies verslechteren: het denken verloopt trager. Initiatief, planning, cognitieve flexibiliteit en abstract denken zijn verstoord. Oriëntatie in tijd, plaats, persoon blijft vaak lang intact.

Begrip en ruimtelijk inzicht in de omgeving zijn verminderd. Het IQ van HD-patiënten neemt, naarmate de ziekte zich verder ontwikkelt, significant af. Het performale IQ gaat eerder achteruit dan het verbale IQ. Taalgebruik is in het begin in orde, het formuleren en het vinden van woorden kosten op den duur echter steeds meer moeite. Dit leidt mogelijk tot persevereren (herhalen van woorden) en parafasieën (verwisseling van woorden). Concentratieproblemen, vergeetachtigheid, geheugenproblemen komen bij vrijwel alle HD-patiënten voor en treden vaak vroeg op. Herkenning en inprenting blijven lange tijd ongestoord. Het is moeilijker nieuwe vaardigheden te leren en nieuwe informatie is moeilijker terug te halen. In die zin is er sprake van een dementiesyndroom.

Geheugenproblemen zijn vooral gerelateerd aan de zich ontwikkelende aandachts- en concentratieproblemen. Een echt amnestisch syndroom, zoals dat gezien wordt bij de ziekte van Alzheimer, komt niet voor bij de ziekte van Huntington.

Door met name frontale pathologie en de aandoening van de basale ganglia kan de impulscontrole verstoord raken en is het moeilijker ongewenste acties te remmen. Sociaal ongewenst gedrag in diverse gradaties kan hiervan het gevolg zijn. Hyper- en hyposeksualiteit komen beide voor.

Gedragsproblemen en psychiatrische problematiek

Karakterveranderingen

De persoonlijkheid van de HD-patiënt kan met het voortschrijden van de ziekte erg veranderen. Aanvankelijk vriendelijke mensen worden bijvoorbeeld veeleisender of hebben plotselinge woede-uitbarstingen.

Prikkelbaarheid/agressiviteit

Cognitieve inflexibiliteit maakt dat een HD-patiënt er moeite mee kan hebben wanneer van vaste patronen wordt afgeweken. Ook impulsiviteit/ontremming kan bijdragen aan prikkelbaarheid of agressiviteit. Hoewel prikkelbaarheid geen psychiatrische diagnose is, komt het veel voor (38-73%). Sommige patiënten kunnen erg agressief worden. Problemen in de relatie met de partner, andere gezinsleden of met sociale relaties (vriendenkring, werk) kunnen het gevolg zijn.

Verslaving

Bij veel HD-patiënten is sprake van overmatig alcohol- en drugsgebruik en/of verslaving aan roken. De rookverslaving heeft een opvallend dwangmatig karakter.

Dwangmatigheid

Een deel van de HD-patiënten (10-52%) vertoont in een vroeg stadium, vóór het begin van de bewegingsstoornissen, star en dwangmatig gedrag. Naasten ervaren dit vaak als 'koppigheid'. De hersenschade kan een persoonlijkheidsverandering tot gevolg hebben. Inflexibel gedrag is hier een mogelijke uiting van. Het dwangmatige gedrag kan de vorm van obsessies of compulsies aannemen. De dwanghandelingen komen minder vaak voor dan **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

de dwanggedachten. Dwanghandelingen zijn vaak controlerend van aard en ook pathologische impulsen (gokken, preoccupatie met seksualiteit) zijn beschreven.

Apathie

Apathie is kenmerkend voor deze aandoening. Onvermogen om taken af te maken en verminderde kwaliteit van het werk kunnen een eerste uiting hiervan zijn. Ook de aandacht voor de zelfverzorging kan verminderen. Apathie komt bij veel HD-patiënten voor (34-76%). Apathie kan op zichzelf staan, maar ook een onderdeel van een depressie zijn. Klinisch onderscheid tussen apathie en depressie is vaak moeilijk, vooral wanneer de communicatie moeilijker wordt in een latere fase van het ziekteproces.

Depressie

Van alle psychiatrische problemen komt depressie het meeste voor (33-69%). HD-patiënten met een depressieve stoornis hebben vaker suïcidale gedachten dan HD-patiënten zonder depressieve klachten. Een reactie op de ziekte en het veranderde toekomstperspectief kan een reden zijn waardoor de patiënt in de put raakt en geen uitweg meer ziet. Maar ook meer biologische verklaringen zijn gegeven. Meestal versterkt dit beeld zich door de herinnering aan een zieke ouder, waarbij de laatste fase nog op het netvlies staat.

Suïcidaliteit

Zowel poging tot zelfdoding als zelfdoding komen vaker dan gemiddeld voor bij HD-patiënten, zowel bij mensen met symptomen, als bij presymptomatische mutatie dragers. Vooral in de periode kort voor de testuitslag en wanneer de patiënt steeds meer zijn onafhankelijkheid verliest, is de kans op suïcidaliteit groter.

Angst

Angstklachten behoren tot de vroege symptomen van HD. Ze kunnen samenhangen met onzekerheid over het ziektebeloop of onzekerheid over hoe anderen over hen denken. Angst en depressie gaan geregeld samen. Negatieve gedachten en vermijdingsgedrag kunnen hieruit voortkomen.

Manie

HD-patiënten kunnen in periodes te maken krijgen met verhoogde ongeremdheid, prikkelbaarheid, overactief gedrag en verminderde behoefte aan slaap.

Psychose

Hallucinaties en wanen komen relatief weinig voor bij HD-patiënten (3-11%), maar wel significant vaker dan bij mensen zonder HD-genmutatie. Dit kan lijken op schizofrenie met paranoïde wanen. Soms zijn er akoestische hallucinaties. Schizofrenie als DSM-V diagnose komt niet vaker voor.

Hechtingsproblematiek bij kinderen

Een grotere kans op hechtingsproblematiek is beschreven bij kinderen tot 5 jaar, die te maken kregen met het openbaren van HD-verschijnselen bij een ouder. Ook een psychiatrische opname en/of het overlijden van de ouder kan bij kinderen en adolescenten problemen met de hechting geven.

Andere vaak voorkomende problematiek

Verwonding

De kans op verwonding is groter door de onwillekeurige bewegingen. Daarnaast hebben HD-patiënten een verhoogd valrisico.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Symptomen

Gewichtsverlies

Door traagheid, motorische problematiek van de bovenste extremiteiten en door de kauw- en slikproblemen kan de hoeveelheid ingenomen voeding verminderd zijn. Naast fysieke beperkingen bij de uitvoering van de eethandeling, kan ook de aandacht hiervoor afnemen.

HD-patiënten verbruiken waarschijnlijk ook meer energie. Er zijn aanwijzingen dat een metabool defect een rol speelt bij het verhoogde energieverbruik. Deze combinatie van problemen leidt vaak tot (zeer) ernstige vermagering.

Pneumonie

Bedlegerigheid, roken, kans op verslikken, afgenomen weerstand en/of vermagering verhogen het risico op een (aspiratie-) pneumonie.

Slaapproblemen

Het merendeel van de mensen met HD heeft slaapproblemen, zoals inslaapproblemen en doorslaapproblemen. Een klein deel van de patiënten heeft last van motorische onrust tijdens de slaap. Slaperigheid overdag lijkt weinig voor te komen. Depressie is een belangrijke klinische voorspeller voor slaapklasten. De slaapfase verschuift bij een aantal HD-patiënten naar een later tijdstip van de nacht.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

Doel van het beleid

Momenteel is er geen geneesmiddel dat de ziekte voorkomt of afremt. Er lopen wel verschillende klinische trials met als doel de aanmaak van het gemuteerde Huntington-eiwit te remmen.

De symptomatische behandeling is gericht op verbetering van kwaliteit van leven. Behandeling bestaat uit medicamenteuze aanpak van de psychiatrische en motore manifestaties (o.a. antidepressiva, antipsychotica en psychostimulantia), vaak in combinatie met psychologische en/of psychotherapeutische therapie. Ook paramedische disciplines (zoals fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, diëtiëk en maatschappelijk werk) zijn betrokken en hulpmiddelen (zoals rolstoel, woningaanpassing) zijn nodig.

Zorgcoördinatie

Multidisciplinair specialistisch team

Bij de afweging om DNA-onderzoek te doen, bij het stellen van de diagnose en de begeleiding daarna, werkt een multidisciplinair specialistisch team samen. Vaak is dit team verbonden aan de afdeling Klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum. Dit team bestaat meestal uit een klinisch geneticus, een neuroloog en een psychiater of psycholoog.

Na het stellen van de diagnose is de neuroloog vaak de hoofdbehandelaar. De neuroloog, de psychiater en de psycholoog zijn de behandelaars voor de neuropsychiatrische symptomen. Zij worden ondersteund door specialisten ouderengeneeskunde en paramedische disciplines uit de gespecialiseerde zorgorganisaties.

Expertisecentrum Huntington

De minister van VWS heeft in 2015 drie academische centra erkend als expertisecentra op het gebied van de ziekte van Huntington. Dit zijn:

- **Expertisecentrum Bewegingsstoornissen**
Universitair Medisch Centrum Groningen
- **Huntington expertisecentrum MUMC+**
Maastricht Universitair Medisch Centrum
- **Huntington expertisecentrum Leiden**
Leidsch Universitair Medisch Centrum

Patiënten kunnen voor behandeling, begeleiding of consultatie terecht bij een Huntington expertisecentrum. Over het algemeen komen patiënten daarnaast voor controles en behandeling bij een neuroloog in de eigen regio.

Extramurale ketenzorg

De expertisecentra hebben extramurale samenwerkingsverbanden georganiseerd tussen de gespecialiseerde verpleeghuizen (Expertisecentra langdurige zorg), multidisciplinaire specialistische teams en instellingen voor geestelijke gezondheidszorg. Behandelaars stemmen de zorgverlening binnen deze ketenzorg op elkaar af (zie *Consultatie en verwijzing*).

Zorgcoördinatie

De coördinatie van de zorg is na het stellen van de diagnose, bij de thuiswonende HD-patiënt, in de meeste regio's in handen van een casemanager Huntington, die aangesloten is bij een van de specialistische centra van de WLZ-instellingen (zie *Consultatie en verwijzing*).
vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Algemeen beleid

De huisarts kan deel uitmaken van het multidisciplinaire team rondom de patiënt. Het team maakt afspraken over tal van zaken, zoals psychosociale begeleiding van de patiënt en diens naasten (mantelzorgers), begeleiding van de start van dagbehandeling en/of opname in een woon-zorginstelling.

Rol van de huisarts

De huisarts is verantwoordelijk voor:

- zorg voor klachten die niet aan Huntington gerelateerd zijn
- aanspreekpunt in spoedeisende situaties
- verwijzen voor presymptomatisch DNA-onderzoek van andere gezinsleden die daar prijs op stellen
- verwijzing naar een neuroloog, bij vermoeden van symptomen van HD
- actieve rol in de zorg, in samenspraak met de casemanager Huntington

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

De hoofdbehandelaar is vaak de neuroloog, soms de psychiater. Afhankelijk van de individuele situatie komt de patiënt (half) jaarlijks voor controle op de polikliniek. Daarnaast zijn meestal de fysiotherapeut, de ergotherapeut, logopedist en diëtist betrokken.

Naast symptomatische behandeling van de manifestaties van HD is het van belang dat de behandelend arts aandacht heeft voor complicaties, zoals problemen door de verslechterende gezondheidstoestand, bijwerkingen van medicatie en depressie.

Motoriek

Chorea

De neuroloog behandelt onwillekeurige bewegingen meestal met (klassieke) antipsychotica in lage doseringen. Alleen *tetrabenazine* is voor deze specifieke indicatie geregistreerd. In de praktijk worden ook *tiapride*, *haloperidol* en *pimozide* gebruikt.

Mogelijke bijwerkingen van *haloperidol*, *tiapride*, *pimozide* en *terabenazine* zijn:

- depressie
- sedatie/slaperigheid
- parkinsonisme
- het maligne antipsychoticasyndroom (zeer zelden)
- hyperprolactinemie
- orthostatische hypotensie

Zie voor een volledig overzicht van mogelijke bijwerkingen: www.lareb.nl. Een groot aantal interacties kan optreden bij het gebruik van antipsychotica en andere geneesmiddelen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Rigiditeit/hypokinesie

De medicamenteuze behandeling van bewegingsarmoede kan bestaan uit:

- *amantadine* (werking kan na 2-8 weken deels verminderen)
- *levodopa* (effect kan na tenminste 3 maanden gebruik worden geëvalueerd, bij staken de dosering geleidelijk afbouwen)
- een dopamine-agonist zoals *pramipexol*

Het effect van deze middelen op de hypokinesie is overigens vaak maar beperkt.

Een groot aantal interacties kan optreden tussen deze drie genoemde medicamenten en andere geneesmiddelen (zie [Aandachtspunten voor de huisarts](#)).

Kauw- en slikproblemen

De logopedist draagt zorg voor de behandeling van kauw- en slikproblemen. Daarnaast kan een diëtist betrokken zijn. Aandachtspunten zijn:

- optimaliseren van de motorische mogelijkheden
- beperken van gewichtsverlies
- voorkómen van een (aspiratie-)pneumonie
- behoud van kwaliteit van leven

Spraakproblemen

Logopedische ondersteuning kan helpen bij de motorische problemen, die de spraak belemmeren. Daarnaast zijn vaak ook praktische oplossingen nodig, zoals een computer, een tablet met speciale app's en een 'communicator'.

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

De ergotherapeut kan adviseren over de praktische mogelijkheden bij het ondersteunen van de motorische beperkingen.

Cognitieve stoornissen

Achteruitgang cognitieve functies

Behandeling van cognitieve stoornissen is gericht op het aanbieden van externe en interne strategieën. Voorbeelden van externe strategieën zijn: bijhouden van een notitieboekje en het gebruik van een wekker. Interne strategieën zijn ezelsbruggetjes, het aanbrengen van structuur en eenvoud in informatie/handelingen (zie NHG-Standaard [Dementie](#)).

Gedragsproblemen en psychiatrische problematiek

Prikkelbaarheid/agressiviteit

Therapie is indien mogelijk gericht op het behandelen van de onderliggende oorzaak. Bij prikkelbaarheid/agressiviteit als onderdeel van een depressie, angst- of een psychotische stoornis start de hoofdbehandelaar meestal met medicatie (antidepressivum, antipsychoticum, eventueel valproïnezuur, zie [Chorea](#), [Rigiditeit/hypokinesie](#), [Dwang](#), [Depressie](#)).

Verslaving

Het is voor HD-patiënten vaak lastig om te stoppen met roken, omdat de rookverslaving een sterk dwangmatig karakter kan hebben. Patiënten kunnen hierin begeleid worden door de huisarts (zie NHG-Standaard [Problematisch alcoholgebruik](#) en NHG-Behandelrichtlijn [Stoppen met roken](#)).

Dwang

De behandeling van dwangklachten bestaat meestal uit medicatie:

- Selectieve Serotonine Reuptake Inhibitor (SSRI), bijvoorbeeld *sertraline* of *citalopram*.
- Tricyclisch Antidepressivum (TCA) bijvoorbeeld *clomipramine*, eventueel gecombineerd met cognitieve therapie.
- Bij onvoldoende effect: toevoeging van een antipsychoticum (*haloperidol*) in lage dosering. Dit is soms zinvol, vooral bij obsessies met een waanachtige inhoud.

Bij hyperseksualiteit bestaat de behandeling in eerste instantie uit gesprekstherapie. Het libidoverlagend effect van sommige SSRI's kan bijdragen aan de behandeling. Mogelijke bijwerkingen van SSRI's en TCA's zijn: slaperigheid, droge mond en maag-darmklachten.

Apathie

Structuur in de dag en activering van de patiënt zijn van belang. Daarnaast is behandeling met antidepressiva een enkele keer effectief.

Depressie

Depressies kunnen doorgaans goed met de gebruikelijke medicijnen worden behandeld. Naast behandeling met antidepressiva, kunnen ondersteunende gesprekken en/of cognitieve therapie zinvol zijn. Daarbij zal een patiënt met HD meer moeite hebben om opdrachten uit te voeren, waardoor intensievere begeleiding (door POH-GGZ, maatschappelijk werker, of psycholoog) noodzakelijk is.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Bij het gebruik van SSRI's valt de keuze vaak op *citalopram*, *sertraline* (zie **Dwang**) of *fluoxetine*. Ook TCA's (*amitriptyline*, *imipramine*, *nortriptyline*) worden voorgeschreven. Op basis van de individuele situatie kan de behandelaar de toevoeging van lithium of het gebruik van een klassieke MAO-remmer overwegen. Dosering van lithium vindt plaats op basis van de bloedspiegels en het klinisch effect. Zie voor aandachtspunten bij het gebruik van lithium het document '**Voorzorgen bij patiënten die lithium gebruiken**'.

Een enkele keer wordt elektroconvulsie-therapie toegepast, met name wanneer snel resultaat gewenst is (o.a. bij een psychotische depressie). De genoemde medicatie kan bijwerkingen geven (zie **Dwang**). Zie ook de NHG-Standaard **Depressie**.

Angst

De behandeling van angststoornissen bij HD bestaat meestal uit een combinatie van cognitieve therapie en antidepressiva. De voorkeur gaat uit naar een SSRI (o.a. *paroxetine*, *fluoxetine*). Een TCA (*amitriptyline*) is een alternatief (zie **Depressie**). Vaak voorkomende bijwerkingen van SSRI's zijn misselijkheid en seksuele stoornissen. Het is van belang de behandeling met een SSRI niet plotseling te staken vanwege onttrekkingsverschijnselen die optreden bij ongeveer een derde van de patiënten. Zie ook de NHG-Standaard **Angst**.

Manie

Stemmingsstabiliserende medicatie heeft de voorkeur. De strikte leefregels bij gebruik van lithium zijn voor een deel van de HD-patiënten niet haalbaar. Alternatieve opties voor lithium zijn: *valproïnezuur*, *carbamazepine* of *lamotrigine*. Deze medicijnen kunnen bijwerkingen geven en er kunnen interacties met andere geneesmiddelen zijn (zie **Aandachtspunten voor de huisarts**).

Suïcidaliteit

Bij het bespreekbaar maken van de toekomstverwachtingen kan het helpen ook de gedachten over levensbeëindiging aandacht te geven.

HD-patiënten overwegen vaker euthanasie dan hulp bij zelfdoding. Artsen moeten aan zorgvuldigheidseisen voldoen, wanneer zij de patiënt binnen de wettelijke mogelijkheden bij zelfdoding (of euthanasie) begeleiden (zie **Aandachtspunten voor de huisarts**).

Psychose

De behandeling bestaat uit antipsychotische medicatie (o.a. haloperidol). De startdosering is bij voorkeur laag.

Hechtingsproblematiek bij kinderen

In het prille stadium van de ziekte zijn de psychische symptomen van de ouder soms moeilijk te ontdekken. Het is van belang dat de huisarts en andere hulpverleners alert zijn op deze symptomen, omdat het onvoorspelbare gedrag van de ouder kan leiden tot een verstoorde hechtingsrelatie. Gespecialiseerde gezinshulp of ouder-kind begeleiding via een GGZ-instelling zijn behandelingsmogelijkheden bij deze problematiek. Voor basisschoolkinderen en adolescenten kan een praatplek buiten het gezin prettig zijn.

Naast professionals kan ook gedacht worden aan lotgenoten-contact via de Vereniging van Huntington of via een gespreks-groep voor Kinderen met een Ouder met Psychiatrische Problematiek (KOPP-kinderen). Het multidisciplinaire team van het expertisecentrum kan hierin ook een rol spelen.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Andere vaak voorkomende problematiek

Gewichtsverlies

De diëtiste van het team kan adviseren over voeding met voldoende calorische waarde. Voor praktische oplossingen kan een ergotherapeut advies geven. De logopedist en de fysiotherapeut kunnen met adviezen en oefeningen de praktische eetvaardigheden ondersteunen. Regelmatig gewichtscontrole bij gevorderde patiënten is aan te bevelen.

Slaapproblemen

Verbetering van slaapproblemen helpt mogelijk de cognitieve en emotionele achteruitgang te vertragen. Voor de aanpak van slaapproblemen gelden in principe dezelfde adviezen als in de algemene bevolking (zie NHG-Standaard [Slaapproblemen en slaapmiddelen](#)). Door cognitieve- en gedragsveranderingen is het voor de patiënt vaak moeilijk om de niet-medicamenteuze adviezen op te volgen. Hier moet mogelijk eerder overgestapt worden naar benzodiazepines, met dezelfde nadelen als in de niet-Huntington populatie. Voor de motorische onrust tijdens het slapen zijn er speciale bedden (om letselrisico te verkleinen) en dekbedden (verlichting op het lichaam door diepe druk) beschikbaar. Een dagprogramma aanbieden geeft structuur voor de patiënt, maar kan ook de nachtrust verbeteren. Samen met het multidisciplinair team kan hier aandacht aan gegeven worden.

Anesthesie bij ingrepen

Er zijn voor HD-patiënten geen specifieke contra-indicaties of te vermijden geneesmiddelen of vormen van anesthesie.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling

Erfelijkheid

De overerving van HD is autosomaal dominant. De kans voor elk kind om de aanleg voor HD van de aangedane ouder te erven is 50%. Ook broers en zussen van iemand met HD hebben 50% kans op het hebben van de genmutatie. Of de aanleg voor HD ook resulteert in symptomen, is afhankelijk van het aantal CAG-repeats (zie ook *Diagnose*). De (huis)arts kan een patiënt (van 18 jaar of ouder) die vraagt om een dragerschapstest, voor voorlichting en DNA-diagnostiek naar een klinisch geneticus verwijzen.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

In verband met de erfelijkheidsrisico's is een adviesgesprek met een klinisch geneticus vóór de conceptie aan te bevelen. Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van een (eventuele) kinderwens:

- accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek doen
- prenatale diagnostiek of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)
- eicel- of spermadonatie
- adoptie

Prenatale diagnostiek

Prenatale diagnostiek van HD is geïndiceerd bij bekend dragerschap of HD bij de zwangere of haar partner, of bij eerstegraads familieleden. Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden

door middel van een vlokcentest vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap. In DNA van de vlokken kan de CAG-repeat worden onderzocht. De uitslag is binnen twee weken bekend. Bij het vinden van een verlengde CAG-repeat bij de foetus staan de ouders voor de beslissing de zwangerschap wel of niet af te breken. De behandelaar bespreekt van tevoren dat bij een ongunstige uitslag het in principe de bedoeling is dat de zwangerschap wordt afgebroken vanwege het recht van het ongeboren kind op niet weten en zelf kiezen om niet te testen. Vanwege deze consequentie is ruime tijd voor uitgebreide afweging en bespreking, voorafgaand aan de zwangerschap, extra belangrijk.

Een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e zwangerschapsweek) is minder geschikt, omdat de testuitslag pas later in de zwangerschap (4-5 weken na de punctie) bekend is. De klinisch geneticus kan hierover informeren (zie *Consultatie en verwijzing*).

Exclusietest

Naast de directe genetische test bestaat er ook een indirecte genetische test, de exclusietest. Bij deze test wordt het genetisch materiaal van de foetus met het genetisch materiaal van de beide grootouders van de aangedane familie vergeleken. Een foetus met genetisch materiaal van de mutatie dragende grootouder wordt verwijderd, zelfs al heeft deze foetus dan nog 50% kans om de mutatie/erfelijke aanleg niet te hebben (de kans om de aanleg voor HD van de aangedane ouder te erven is 50%). Het voordeel van deze test is dat de risicodragende ouder geen informatie krijgt over zijn of haar status.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling

De exclusietest is bij de totstandkoming van deze tekst in Nederland alleen toegestaan bij prenatale diagnostiek. In alle gevallen is vooraf, tijdens en achteraf goede voorlichting en professionele psychische begeleiding nodig.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via IVF (in vitro fertilisatie) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg voor HD komen in aanmerking voor terugplaatsing. De kans op zwangerschap is per behandeling 20-30%. Na 3 behandelingen leidt PGD bij ongeveer de helft van alle ouderparen tot een zwangerschap. De voorbereiding duurt 3-6 maanden.

HD is één van de meest voorkomende indicaties voor PGD. Wanneer een stel overweegt om via PGD zwanger te worden, kunnen zij bij een klinisch geneticus terecht voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie *Consultatie en verwijzing*).

Bij de individuele afweging om tot de PGD-behandeling over te gaan, speelt naast de aanwezigheid van (ernstige) symptomen bij één van de ouders, de mate waarin een stel zich in staat voelt om een zwangerschap af te breken na een ongunstige uitslag, een belangrijke rol.

Zie ook: www.pgdnederland.nl

Zie ook: www.erfelijkheid.nl

Anticonceptie

Vanwege de teratogeniciteit van verschillende medicatie (zoals valproïnezuur) kunnen voor vrouwen met HD, bij gebruik van deze medicatie, anticonceptieve maatregelen nodig zijn in de vruchtbare levensfase. Zie het [NHG-artikel](#) hierover.

Zwangerschapsrisico's

Eventuele zwangerschapsrisico's zijn gerelateerd aan de gezondheidstoestand en het medicatiegebruik van de aanstaande moeder met HD. Sommige medicatie dient te worden gestaakt vanwege teratogeniciteit (zoals valproïnezuur). Wanneer er nog geen symptomen van de aandoening zijn, bestaat er geen verhoogde kans op complicaties. Er zijn geen vaste richtlijnen voor zwangerschapsbegeleiding bij vrouwen met HD: de zwangerschap en bevalling kunnen begeleid worden door de verloskundige of de gynaecoloog.

Voor de partner van een man met HD zijn er geen extra zwangerschapsrisico's.

Medicatie bij zwangerschap en lactatie

De hoofdbehandelaar stemt het medicatiebeleid af op de individuele situatie, of overlegt hierover met de gynaecoloog. Houd rekening met contra-indicaties voor zwangerschap en borstvoeding (bijvoorbeeld valproïnezuur) en bepaalde voorzorgsmaatregelen, zoals bij gebruik van lithium.

Zie ook: [Lareb](#) over het gebruik van deze medicatie tijdens de zwangerschap en bij het geven van borstvoeding.

Zie ook: zwangerschapspreventieprogramma [valproïnezuur](#).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Huisartsconsult

Soms is de hulpvraag aan de huisarts afkomstig van de naasten van de patiënt, terwijl er geen hulpvraag van de patiënt zelf is. Hierbij kan gebrek aan ziekte-inzicht, angst en/of ontkenning een rol spelen. Patiënten kunnen (meestal negatieve) herinneringen hebben aan het ziekteproces van hun vader of moeder of andere familieleden. Coöperatie van de patiënt is daarom niet altijd te verwachten. Een open en eerlijke houding naar de patiënt, bij het uitspreken van de zorg over diens toestand, kan bijdragen aan de totstandkoming van medewerking van de patiënt aan het zorgtraject.

Symptomen

Verschijnselen zijn tijdens een (kort) consult soms niet of nauwelijks aanwezig: de patiënt kan dan een betere indruk maken dan verwacht. De hetero-anamnese is - zeker bij verminderd ziekte-inzicht - van belang. Bij het signaleren van (nieuwe) somatische, psychiatrische en psychosociale problematiek speelt de huisarts een belangrijke rol.

In sommige situaties kan het praktisch zijn een huisbezoek aan te bieden in plaats van een spreekuurafpraak te maken. Het huisbezoek levert aanvullende informatie en er is er geen wachttijd in de wachtruimte. Dit laatste heeft een voordeel omdat, door o.a. het verlies van impulscontrole, het overbruggen van een (lange) wachttijd voor de HD-patiënt moeilijk kan zijn. Het is raadzaam bij de planning van consulten en ingrepen hier rekening mee te houden. Noteer ook, bij verwijzing, in de verwijsbrief de wenselijke omstandigheden bij consulten en ingrepen. Of laat dit via de partner/naasten van te voren bespreken met de betreffende instantie.

Afnemende communicatie

Bij het voortschrijden van de ziekte nemen de communicatiemogelijkheden steeds verder af door o.a. de motorische en cognitieve beperkingen. Dit is moeilijk voor de patiënt, maar zeker ook voor diens naasten. Het vraagt ook extra vaardigheden van de huisarts. Naast praktische problemen speelt ook het dilemma van het tijdig bespreekbaar maken van gevoelige onderwerpen (zoals wel of geen behandeling bij welke omstandigheden, reanimeer mij niet verklaring, zorgwensen rondom opname op een intensive care, verpleeghuisopname en/of het levenseinde (advance care planning)).

Verwonding

Door de onwillekeurige bewegingen (chorea) en een verhoogd valrisico is de kans op (ernstige) verwonding groter. Wondbehandeling door de (verpleeg)huisarts of verwijzing naar de spoedeisende hulp is daardoor vaker nodig.

Medicatie

Een groot aantal medicijnen is bij het gebruik van antipsychotica gecontra-indiceerd. Kijk voor contra-indicaties en interacties van medicatie op www.lareb.nl. Zie ook het zwangerschapspreventieprogramma met betrekking tot [valproïnezuur](#).

Infecties

Door infecties (pneumonie/urinewegsinfectie) kunnen de ziekteverschijnselen toenemen.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Griepvaccinatie

Huntingtonpatiënten met ademhalingsstoornissen en patiënten die opgenomen zijn in een verpleeghuis of een psychiatrische instelling hebben een indicatie voor een griepvaccinatie.

Medisch paspoort

Adviseer patiënten een medisch paspoort bij zich te dragen. Een aantal patiënten met HD prefereert geen document met de diagnose bij zich dragen.

Wens tot levensbeëindiging

Het toekomstbeeld van HD-patiënten is vaak gekleurd door ervaringen met familieleden en de angst voor hun eigen achteruitgang. Bij de behoefte van de patiënt aan regie over het eigen leven c.q. levenseinde komen ook vragen en gedachten over zelfdoding en euthanasie voor. Het onderwerp bespreekbaar maken kan moeilijk zijn voor zowel de patiënt en diens naasten, als ook voor de huisarts zelf.

Zelfdoding komt vaker voor dan gemiddeld. Kritische periodes zijn de periode vóór de testuitslag en wanneer de afhankelijkheid verder toeneemt. De uitvoering van een euthanasiewens speelt vaak in een later stadium. Meestal is de patiënt dan opgenomen in een zorginstelling en ligt de medische zorgtaak bij de specialist ouderengeneeskunde. Hulp bij zelfdoding door artsen is mogelijk binnen wettelijke kaders. De Nederlandse Vereniging voor een Vrijwillig Levenseinde kan de patiënt informeren over mogelijkheden van waardig sterven (zie *Consultatie en verwijzing*).

Juist vanwege de vragen, overwegingen en twijfels is het bespreekbaar maken in een eerder stadium van belang. Ook de gestage afname van de communicatiemogelijkheden,

wilsbekwaamheid en de zorgvuldigheidseisen (o.a. met betrekking tot de consistentie van de wens tot levensbeëindiging) zijn factoren die meewegen bij bepalen van een passend gespreksmoment.

Nabestaanden kunnen behoefte hebben aan professionele ondersteuning bij het verwerken van hun verlies.

Zelfzorg

Door de verminderde praktische vaardigheid wordt het steeds moeilijker voor de patiënt om voor zichzelf te zorgen. Ook psychiatrische problematiek kan bijdragen aan verminderde zelfzorg. De confrontatie met het verlies van autonomie en ook het verminderde ziekte-inzicht leiden soms tot verzet tegen hulp bij verzorging. Zelfverwaarlozing kan het gevolg zijn. Ondersteun de patiënt en de naasten indien nodig bij het (thuis)zorgtraject.

Onvrijwillige zorg

Risicovol gedrag kan aanleiding zijn voor onvrijwillige zorg, wanneer de patiënt een gevaar vormt voor zichzelf en/of voor anderen. Hiervoor gelden sinds 1 januari 2020 de [Wet zorg en dwang \(Wzd\)](#) en de [Wet verplichte geestelijke gezondheidszorg \(Wvggz\)](#) (voorheen wet BOPZ). De onvrijwillige zorg wordt niet alleen in instellingen verleend, maar ook in de thuissituatie en in kleinschalige woonvormen. Het gaat om passende zorg op de juiste plek, zo kort als mogelijk en zo lang als noodzakelijk.

Gedwongen opname

Bij (gedwongen) opname heeft een gespecialiseerd verpleeghuis de voorkeur (zie *Consultatie en verwijzing*). Een psychiatrische kliniek is niet altijd voldoende toegerust op de specifieke somatische problematiek, maar kan noodzakelijk zijn wanneer psychiatrische problematiek (onrust, agressie) op de [vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

voorgond staat. Voor een opname zonder toestemming van de patiënt zijn er, in het kader van de Wet zorg en dwang, drie mogelijkheden: besluit tot opname en verblijf (dit is de opvolger van de beoordeling o.b.v. art. 60 BOPZ), een IBS-maatregel (inbewaringstelling) of een rechterlijke machtiging (RM). Besluit tot opname en verblijf is alleen mogelijk wanneer de cliënt niet bereid is zich vrijwillig te laten opnemen, maar zich hier ook niet tegen verzet.

Psychosociale aspecten

Psychosociale ondersteuning

Gezien de geleidelijke toename van de fysieke en cognitieve beperkingen zal de patiënt zich vaak moeten aanpassen aan zijn omstandigheden. Dit zijn bijvoorbeeld aanpassingen in de opleidings- en beroepskeuze, maar ook aanpassing in de aard van de werkzaamheden of de verdeling van de beperkte energie over (dagelijkse) activiteiten. Het is van belang steeds weer een evenwicht te vinden. Op den duur zijn echter alle HD-patiënten van andermans zorg afhankelijk. De huisarts kan bij de psychosociale problematiek een adviserende en ondersteunende rol spelen. Verwijs zo nodig naar maatschappelijk werk en/of psychologische hulpverlening, bij voorkeur gespecialiseerd in de ziekte van Huntington (zie www.huntingtonnet.nl).

Belasting omgeving

Door de fysieke en cognitieve beperkingen van de patiënt wordt geregeld een beroep op de naaste omgeving gedaan. De partner en/of andere gezinsleden hebben vaak ook aandacht nodig. Let op signalen die kunnen wijzen op een te grote lichamelijke en/of psychische belasting en vraag hier actief naar.

De casemanager Huntington speelt hierin ook een actieve rol. Er zijn mogelijkheden om mantelzorgers te ontlasten, zoals de inzet van dagbehandeling (in een expertisecentrum) en/of een respijt- of vakantieopname in een gespecialiseerd woon- en zorgcentrum.

Vereenzaming

In de loop van de tijd neemt niet alleen het aantal sociale contacten van de patiënt af, maar vaak ook die van de partner. De intensieve zorgtaken en de gedragsveranderingen van de patiënt dragen vaak bij aan de vereenzaming van het gezin. Zie ook '*hechtingsproblematiek van kinderen*'.

Seksualiteit

Zowel toename als afname (vaker) van de seksuele activiteit komt voor bij HD. Psychiatrische klachten, medicatie en psychosociale omstandigheden kunnen de seksuele activiteit negatief beïnvloeden. Sommige HD-patiënten kunnen (vaak door ontremming) juist seksueel actiever zijn. Beide situaties kunnen invloed hebben op de relatie met de partner. Het onderwerp is voor allebei soms moeilijk bespreekbaar. De vertrouwensband met de huisarts kan eventueel ruimte bieden om actief naar deze problematiek te vragen. Bespreek eventuele praktische oplossingen en/of verwijs naar hulpverlening. Overleg eventueel met de hoofdbehandelaar/voorschrijvend specialist de mogelijkheid van aanpassing van het (medicamenteuze) beleid.

Lotgenotencontact

Informeer de patiënt over de mogelijkheid van lotgenotencontact voor patiënten en naasten via de Vereniging van Huntington (zie *Consultatie en verwijzing*).
vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Arbeidsomstandigheden en verzekeringen

In de werkomstandigheden kunnen er beperkingen zijn. Wijs de patiënt op de expertise van de bedrijfsarts en overleg zo nodig met de bedrijfsarts. Een ergotherapeut geeft praktische adviezen over de werkplek. De behandelend specialisten en/of de huisarts kunnen bij problemen met het afsluiten van verzekeringen de verzekeringsarts nader informeren, indien de patiënt hier toestemming toe geeft. Verschillende instanties en/of websites bieden advies en/of informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie *Consultatie en verwijzing*).

Voorzieningen en aanpassingen

Voorzieningen en aanpassingen (*hulpmiddelen*, rolstoel/vervoer, woningaanpassing) kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt hiervoor verwijzen naar het gemeenteloket (Wet Maatschappelijke Ondersteuning) of verwijzen naar websites en/of instanties die hierover informeren (zie *Consultatie en verwijzing*).

Rijgeschiktheid

Ergens in de loop van de ziekte komt een moment dat autorijden niet langer verantwoord of mogelijk is. Dat moment is echter vaak moeilijk te bepalen. De partner kan vaak aangeven hoe het werkelijk zit; soms neigt de patiënt ertoe de rijgeschiktheid te rooskleurig in te schatten. Een proefles bij een rijsschoolhouder kan inzicht verschaffen. Er zijn geen specifieke criteria voorhanden in de [CBR Regeling eisen geschiktheid 2000](#). Zie de informatie over rijgeschiktheid bij HD op www.huntingtonnet.nl.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Diagnostiek

Vermoeden HD

De huisarts kan de patiënt naar een neuroloog verwijzen bij vermoeden van HD, bij voorkeur in een van de Expertisecentra Huntington.

Presymptomatisch onderzoek

De huisarts kan de patiënt verwijzen naar een **klinisch genetisch centrum**, bij voorkeur van een Expertisecentrum Huntington, voor voorlichting/advisering/presymptomatisch onderzoek. DNA-diagnostiek vindt plaats in het laboratorium van de afdeling Klinische Genetica, Laboratorium voor Diagnostische Genoom Analyse (LDGA), van het Leids Universitair Medisch Centrum*.

Prenatale/preïmplantatie diagnostiek

- De huisarts kan de patiënt verwijzen naar een **klinisch genetisch centrum** van een Expertisecentrum Huntington, voor prenatale/preïmplantatie diagnostiek. Intake en laboratoriumonderzoek voor PGD vinden plaats in het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+), na verwijzing via de klinisch geneticus. De IVF-behandeling kan worden verricht in Maastricht en in Groningen, Amsterdam en Utrecht**.
- Zie ook www.pgdnederland.nl

Voor vragen over kinderwens en PGD

- * Expertisecentrum Huntington, afdeling klinische genetica LUMC tel. 071-526 80 33 en Laboratorium voor Diagnostische Genoomanalyse (LDGA) tel. 071-526 98 00

** Expertisecentrum Huntington, afdeling klinische genetica MUMC+, tel. 043-387 78 55

Behandeling en begeleiding

VWS erkende expertisecentra Huntington

Bij de totstandkoming van deze huisartseninformatie (2021) zijn de volgende universitaire centra erkend door het ministerie van VWS als expertisecentrum voor HD:

- **Expertisecentrum Bewegingsstoornissen**
Universitair Medisch Centrum Groningen
- **Huntington expertisecentrum MUMC+**
Maastricht Universitair Medisch Centrum
- **Huntington expertisecentrum Leiden**
Leidsch Universitair Medisch Centrum

Zie voor een recent overzicht van expertisecentra: www.orpha.net.

Expertisecentra langdurige zorg (WLZ)

(Intra- en extramurale) Zorg en ondersteuning is verspreid over verschillende gespecialiseerde aanbieders.

Huntington Expertisecentrum Atlant

- Locatie Heemhof (verpleeghuiszorg)
Apeldoorn
Tel: 055-506 74 56
Email: info@atlant.nl
www.atlant.nl
- Locatie Markenhof (dagbehandeling)
Beekbergen
Tel: 055-506 74 56
E-mail: info@atlant.nl

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Huntingtoncentrum Topaz Overduin

- Katwijk
Tel: 071-405 61 11
Tel: 06-10 24 34 00
E-mail: serviceloket@ketenzorghuntington.nl
www.topaz.nl
www.huntingtonplein.nl

Willem Drees-Oostpoort Huntingtonzorg (Amstelring)

- Amsterdam
Tel: 020- 756 13 07
www.amstelring.nl
Polikliniek Huntington (Amstelring)
Tel: 06-20 19 22 38
E-mail: www.amstelring.nl/contact-met-amstelring
www.amstelring.nl

De Kloosterhoeve (De Riethorst Stroomland)

- Raamsdonksveer
Tel: 0162-58 28 00
E-mail: info@drsn.nl
www.mijzo.nl/zorglocatie/de-kloosterhoeve/

Polikliniek Huntington Grou

- Grou
Tel: 058-280 30 30
E-mail: www.noorderbreedte.eu/friesma-state/contact
www.noorderbreedte.eu
samenwerking met Patyna Bloemkamp

Woonzorgcentrum Patyna Bloemkamp

- Bolsward
Tel: 0515 - 572 944
E-mail: info@patyna.nl
www.patyna.nl

Huntingtoncentrum Stichting Land van Horne

- Weert
Tel: 0900-333 55 55
E-mail: huntington@landvanhorne.nl
www.landvanhorne.nl

Kenniscentrum Huntington (Archipel)

- Eindhoven
Tel: 040-264 64 64
E-mail: servicepunt@archipelzorggroep.nl
www.archipelzorggroep.nl

Stichting de Noorderbrug

- Groningen
Tel: 050-597 38 20
E-mail: info@noorderbrug.nl
www.noorderbrug.nl

Huntington Expertisecentrum SVRZ

- Zeeland
Tel: 0900-787 97 77
E-mail: www.svrz.nl/contact/
www.svrz.nl
samenwerking met de Kloosterhoeve

- Atlant (locatie Heemhof), DRSN en Topaz (locatie Overduin) hebben het TopCare predikaat. Hier kunnen personen met zeer ernstige problematiek terecht.
- Forensische cliënten kunnen terecht in o.a. Atlant Heemhof en Topaz Overduin (Topaz beschikt als enige over afzonderingsruimten).
- Atlant (Heemhof) heeft een afdeling voor semi-zelfstandig wonen.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Patiëntenvereniging

De Vereniging van Huntington (VvH) biedt lotgenotencontact en informatie, zowel voor mensen met HD en hun familieleden, als voor hulpverleners. De VvH kan ook advies geven over het zorgtraject en kent de in HD gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Voor meer informatie: zie www.huntington.nl.

Huntingtonnet

Huntington Kennis Netwerk Nederland (HKNN) is een samenwerkingsverband tussen verschillende zorgorganisaties, neurologen, psychiaters en klinisch genetici.

Het Huntingtonplein

Het **Huntingtonplein** is een initiatief van **Topaz Overduin** en is bedoeld om kennis te halen en te brengen. Patiënten, professionals, mantelzorgers en andere belangstellenden kunnen hier terecht voor tal van zaken die met HD te maken hebben.

Serviceloket Huntington

Deskundigen van het **Serviceloket** geven advies bij specifieke vragen van patiënten, naasten en professionals over de ziekte. Ook geven zij informatie en advies over de zorg of behandeling aan zorgverleners die bij patiënten met HD betrokken zijn.

Tel: 06 102 434 00

E-mail: serviceloket@ketenzorghuntington.nl.

Achtergrondinformatie

Algemene website van de Vereniging van Huntington met informatie en links van aanverwante sites: www.huntington.nl.

Via de website zijn diverse materialen te downloaden of te bestellen, o.a.:

- Folder '**Ziekte van Huntington**', Vereniging van Huntington (oorzaak, testen, heden en toekomst).
- Boek '**De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuropsychiatrische aandoeningen**'.
- Boek '**Hurry up and wait**'.
- Boek '**Dansen aan zee**'.
- Brochure '**Klinische lessen**'.

NHG-Standaarden

- NHG-Standaard **Angststoornissen M62 (2019)**
- NHG-Standaard **Dementie M21 (2020)**
- NHG-Standaard **Depressieve stoornis M44 (2019)**
- NHG-Standaard **Problematisch alcoholgebruik M10 (2014)**
- NHG-Standaard **Seksuele klachten M87 (2015)**
- NHG-Standaard **Slaapproblemen en slaapmiddelen M23 (2014)**
- NHG-Behandelrichtlijn **Stoppen met roken (2017)**

Relevante websites

- Wetenschappelijk nieuws over de ziekte van Huntington: www.hdbuzz.net
 - Huntington's Disease Youth Organization, een non-profit organisatie van vrijwilligers die ondersteuning en info biedt aan jonge mensen: www.nl.hdyo.org
 - European Huntington Disease Network. Een platform voor hulpverleners, wetenschappers, patiënten en betrokkenen ter bevordering van Europese samenwerking: www.euro-hd.net
- vervolg >>**



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

- European Huntington Association. Koepelorganisatie voor 43 nationale Huntington-verenigingen:
www.eurohuntington.org
- Campagneteam Huntington. Focus op taboe-doorbrekende campagne voor meer bekendheid van de ziekte van Huntington, en fondswervende acties voor onderzoek:
www.doodgezwegen.nl
- Huntington Research Nederland. Samenwerkingsverband van Nederlandse Huntington onderzoekers met ook jaarlijks symposium:
www.huntingtonresearch.nl
- Hersenstichting:
www.hersenstichting.nl
- Website van het Erfocentrum met informatie over erfelijkheid en genetica:
www.erfelijkheid.nl
- Informatie over zeldzame aandoeningen:
www.orphanet.nl
- Informatie over pre-implantatie genetische diagnostiek:
www.pgdnederland.nl

Voorzieningen en aanpassingen

Er zijn verschillende websites en instanties die informatie bieden over hulpmiddelen en de vergoeding daarvan. De Vereniging van Huntington geeft op haar website een overzicht en van [hulpmiddelen en tips](#), specifiek voor mensen met de ziekten van Huntington.

- [Hulpmiddelenwijzer](#). Website gemaakt in opdracht van het ministerie van VWS met een uitgebreid overzicht van hulpmiddelen en informatie met betrekking tot vergoeding.

- [Zorgwijzer](#). Dit is een voorlichtings- en vergelijkingswebsite voor zorgverzekeringen en geeft onder andere informatie over de vergoeding van hulpmiddelen.

Juridisch advies

De Vereniging van Huntington geeft op haar website een aantal tips waar mensen terecht kunnen voor [juridische informatie en advies](#).

Het Juiste Loket

[Het Juiste Loket](#) geeft informatie over langdurige zorg aan cliënten en professionals, bijvoorbeeld over waar zij terecht kunnen voor zorg of ondersteuning.

Ieder(in)

[Ieder\(in\)](#) is de koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronische ziekte. Ieder(in) is het grootste netwerk in Nederland van mensen met een beperking.

MEE

[MEE](#) geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke, lichamelijke handicap en/of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen.

Welder

[Welder](#) is een landelijk, onafhankelijk kenniscentrum dat zich bezighoudt met werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap.

[vervolg >>](#)

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Vraag Welder beantwoordt vragen en geeft persoonlijk advies met betrekking tot professionele coaches op het gebied van gezondheidsvragen, zoals afvallen, aankomen, zorgverzekeringen, voeding en aandoeningen.

Belsteun

Belsteun helpt (kosteloos) werknemers die vragen hebben over ziekte, werk en uitkeringen.

Nederlandse Vereniging voor een Vrijwillig Levenseinde

De Nederlandse Vereniging voor een Vrijwillig Levenseinde (**NVVE**) geeft voorlichting en informatie over euthanasie en hulp bij zelfdoding, verstrekt wilsverklaringen, doet onderzoek, ondersteunt en faciliteert initiatieven met betrekking tot het zelfgewilde levenseinde.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Literatuurlijst

1. Aziz NA, Swaab DF, Pijl H, Roos RA. Hypothalamic dysfunction and neuroendocrine and metabolic alterations in Huntington's disease: clinical consequences and therapeutic implications. *Rev Neurosci*. 2007;18(3-4):223-51.
2. Aziz NA, van der Burg JM, Landwehrmeyer GB, Brundin P, Stijnen T; EHDl Study Group, Roos RA. Weight loss in Huntington disease increases with higher CAG repeat number. *Neurology*. 2008 Nov 4;71(19):1506-13.
3. Caron NS, Wright GEB, Hayden MR. Huntington Disease. 1998 Oct 23 [Updated 2018 Jul 5]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al. editors. *GeneReviews*. Seattle (WA); University of Washington, Seattle; 1993-2020.
4. Caron NS, Wright GEB, Hayden MR. [Huntington Disease](#). 1998 Oct 23 [Updated 2020 Jun 11]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.
5. Duijn van E, Kingma EM, van der Mast RC. Psychopathology in verified Huntington's disease gene carriers. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2007 19(4):441-8. Review.
6. Duijn van E, Kingma EM, Timman R, Zitman FG, Tibben A, Roos RA, van der Mast RC. Cross-sectional study on prevalences of psychiatric disorders in mutation carriers of Huntington's disease compared with mutation-negative first-degree relatives. *J Clin Psychiatry* 2008 69 (11):1804-10.
7. Maat-Kievit JA, Losekoot M, Roos RAC. Van gen naar ziekte; het HD-gen en de ziekte van Huntington. *Ned Tijdschr Geneeskunde* 2001 145(44):2120-3.
8. Van der Mast RC. Oratie '[Hersenspinsels bij veroudering](#)'. Universiteit van Leiden. 16 mei 2008.
9. Van Rij MC (2013). Reproductive options for couples at risk of Huntington's disease. Maastricht University.
10. Tibben A. '[Van Vrees naar Hoop: erfelijke neurodegeneratieve ziekten opnieuw bezien](#)'. Universiteit van Leiden 7 januari 2000.
11. Timman R, Claus H, Slingerland H, van der Schalk M, Demeulenaere S, Roos RA, Tibben A. Nature and development of Huntington disease in a nursing home population: The Behavior Observation Scale Huntington (BOSH). *Cogn Behav Neurol*. 2005 18(4):215-22.
12. Vervoort EL, van Zuuren FJ. De ziekte van Huntington en verwante neuropsychiatrische aandoeningen. Medische aspecten, psychologische gevolgen en hulpverlening. 2009 Koninklijke van Gorcum BV, Assen. ISBN 978 90 232 4526 1.
13. Veenhuizen RB, Tibben A. Coordinated multidisciplinary care for Huntington's disease. An outpatient department. *Brain Res Bull*. 2009 Oct 28;80(4-5):192-5. Epub 2009 Jul 1. Abstract.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 1

Ziektefasen van de Ziekte van Huntington

Het beloop van de ziekte van Huntington verschilt per patiënt. In verschillende stadia staan steeds andere verschijnselen op de voorgrond.

Ziektefasen (1-5) volgens Shoulson

0. Presymptomatisch onderzoek heeft uitgewezen dat iemand gendrager is en dat de ziekte zich zal ontwikkelen. De ontwikkeling van preklinische symptomen.*
1. Vroeg stadium: de diagnose is gesteld op grond van symptomen, maar de patiënt functioneert volledig in werk en gezin.
2. Vroeg tussenstadium: de patiënt functioneert op een lager niveau in werk en gezin. Ondanks onhandigheid kan de patiënt dagelijkse bezigheden verrichten.
3. Laat tussenstadium: de patiënt kan geen arbeid meer verrichten. Activiteiten van het dagelijks leven (ADL) kosten moeite en vereisen hulp.
4. Vroeg gevorderd stadium: de patiënt heeft hulp nodig bij ADL, maar kan thuis verblijven met hulp van gezinsleden/mantelzorgers en/of verpleeghulp.
5. Gevorderd stadium: de patiënt heeft volledige hulp nodig bij ADL. Verpleging door beroepskrachten (in een verpleeghuis) is dan meestal noodzakelijk.

Tabel 1: Ziekte fasen volgens Shoulson (1979). De klinische diagnose is op basis van symptomen gesteld. Bron: EL. Vervoort en FJ van Zuuren. De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuropsychiatrische aandoeningen. 2009.

** HD kent volgens Shoulson vijf fases. Met de huidige mogelijkheid van presymptomatische diagnostiek hebben de auteurs voorgesteld 'fase 0' toe te voegen.*

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 1

Klinische symptomen bij HD	
Vroeg	<ul style="list-style-type: none">• Onhandigheid• Agitatie• Prikkelbaarheid• Apathie• Angst• Ontremming• Wanen• Hallucinaties• Afwijkende oogbewegingen• Depressie• Olfactorische disfunctie
Midden	<ul style="list-style-type: none">• Dystonie• Onwillekeurige bewegingen• Moeite met balans/lopen• Chorea, draaiende & kronkelende beweging, schokken, breed gangspoor• Moeite met activiteiten die manuele handigheid vergen• Trage vrijwillige beweging, moeite met initiëren van beweging• Verlies van controle over snelheid en kracht van bewegingen• Trage reactiesnelheid• Algemeen krachtverlies• Gewichtsverlies• Spraakproblemen• Koppigheid
Laat	<ul style="list-style-type: none">• Rigiditeit• Hypokinesie (moeite met aanzet tot en continueren van beweging)• Ernstige chorea (minder vaak voorkomend)• Significant gewichtsverlies• Onvermogen om te lopen• Onvermogen om te praten• Slikproblemen, verslikgevaar• Onvermogen om voor zichzelf te zorgen

Tabel 2: Klinische symptomen bij HD.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Bijlage 2

Algemene aandachtspunten

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten* komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een andere zeldzame ziekte zoals de ziekte van Huntington. Afhankelijk van het ziektebeeld zijn bepaalde aandachtspunten in het overzicht **niet** of **minder** van toepassing. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen.

Na het stellen van de diagnose

- Benader de patiënt actief, zodra de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig na hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren. Ga vervolgens na hoe die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie heeft beïnvloed.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben. Herhaal deze vraag gedurende het ziekteproces om na te gaan of, en hoe, het lukt om te kunnen omgaan met veranderingen, vooral wanneer er sprake is van achteruitgang.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.
- Vraag actief na bij de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Pas indien het hoofdbehandelaarschap is overgedragen de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.

- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de **HASP-richtlijn**.
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kan zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden (zie **Aandachtspunten voor de huisarts**).

Medische begeleiding

- Behandel/begeleid/verwijs bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts. Indien de relatie tussen de klachten en de aandoening onduidelijk is, neem contact op met hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie **Aandachtspunten voor de huisarts**). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
- Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie **Aandachtspunten voor de huisarts**).
- Verwijs door naar de juiste hulpverleners bij complicaties, bij voorkeur na afstemming met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.

* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk', 2006. E. Eijssens.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Colofon

Deze Informatie voor de huisarts over de Ziekte van Huntington kwam tot stand door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging van Huntington (**VvH**), VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (**VSOP**) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze informatie maakt deel uit van een reeks huisartsenbrochures die te raadplegen is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij de expertisecentra is de meest recente stand van zaken bekend.

Bij twijfel en/of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.

Vereniging van Huntington (VvH)

De Vereniging is opgericht met het doel om de kennis over HD te vergroten, meer begrip te kweken voor degenen die deze ziekte hebben en lotgenoten met elkaar in contact te brengen. Zij is gestructureerd volgens drie functiegerichte kerntaken: Voorlichting & PR, Lotgenotencontact en Belangenbehartiging in de breedste zin. Daarnaast volgt de VvH de wetenschappelijke ontwikkelingen nauwgezet. Leden van de Vereniging zijn patiënten met HD, dragers van het risico op de ziekte, hun partners, familieleden en overige betrokkenen. De Vereniging telt ongeveer 1.100 leden. De dekingsgraad van patiënten en familieleden die betrokken zijn bij HD is groot. De Vereniging functioneert vooral dankzij de inzet van de vrijwilligers met ondersteuning van het Landelijk Bureau.

Vereniging van Huntington

Telefoon: 033-303 28 00

E-mail: info@huntington.nl

www.huntington.nl

VSOP-Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen

Telefoon: 035-603 40 40

E-mail: vsop@vsop.nl

www.vsop.nl

vervolg >>



Vereniging van Huntington



VSOP

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Ziekte van Huntington
- > Diagnose
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Bijlage 1
- > Bijlage 2
- > Colofon

Colofon

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00

E-mail: info@nhg.org

www.nhg.org

Redactie 2010

Mevrouw J. van Blitterswijk-Hopman, directeur Vereniging van Huntington

Mevrouw drs. S.A. Hendriks, jeugdarts KNMG/auteur VSOP

Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG

Mr. drs. D.A.A. van der Wedden, arts/voorzitter Vereniging van Huntington

Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

De uitgave van 2010 is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

drs. C.A. Varkevisser, huisarts /medisch adviseur Vereniging van Huntington en

Mevrouw dr. C.E.M. de Die-Smulders, medisch coördinator PGD Nederland/klinisch geneticus

Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+)Maastricht

Mevrouw drs. J.E. Ras leverde literatuurgegevens

Redactie update 2021

Mevrouw M.A. Griffioen, arts/beleidsmedewerker VSOP

Mevrouw D. Duchenais, management assistent, VSOP

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Leden van de commissie Voorlichting en Communicatie van de VvH

De heer Dr. R. Haselberg, bestuurslid Vereniging van Huntington

Mevrouw K. Landa, locatiemanager Kloosterhoeve Raamsdonkveer (HD-expertisecentrum)

Mevrouw Dr. R.B. Veenhuizen, specialist ouderengeneeskunde Atlant Apeldoorn

Mevrouw Dr. E.K. Bijlsma, klinisch geneticus, Leids Universitair Medisch Centrum

De heer prof. Dr. H.P.H. Kremer, neuroloog, Universitair Medisch Centrum Groningen

De heer prof. Dr. E.A.J. Reits, Amsterdam Universitair Medische Centrum

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > **Kernboodschappen**
- > **Ziekte van Huntington**
- > **Diagnose**
- > **Symptomen**
- > **Beleid**
 - > Algemeen beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheid, zwangerschap en bevalling
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > **Consultatie en verwijzing**
- > **Literatuurlijst**
- > **Bijlage 1**
- > **Bijlage 2**
- > **Colofon**

Colofon

Mevrouw A.F.E. Verburg-Oorthuizen, huisarts/senior wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Deze huisartseninformatie over de Ziekte van Huntington kwam tot stand mede dankzij de financiële bijdrage van de Vereniging van Huntington.

Soest, maart 2021

