

Ziekteverschijnselen van de ziekte van Huntington

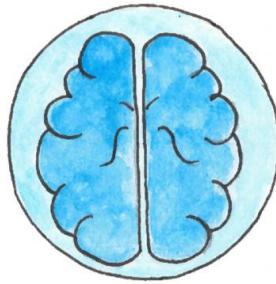
De ziekte van Huntington is een erfelijke aandoening die meestal op volwassen leeftijd begint en in de loop van de jaren erger wordt. De meest opvallende symptomen zijn:

- ongewilde bewegingen, ook wel chorea genoemd,
- achteruitgang van het geheugen die uiteindelijk tot dementie kan leiden
- gedragsveranderingen.

De ziekte leidt na gemiddeld 15 tot 20 jaar tot de dood. Tot op heden is er geen behandeling die de voortgang van de ziekte kan stoppen. Wel kunnen bepaalde symptomen behandeld worden. In Nederland hebben ongeveer 1200 tot 1500 mensen deze ziekte. Ongeveer 6000 tot 9000 mensen van wie één van de ouders of verwanten de ziekte heeft, hebben een risico dat zij zelf ook de ziekte krijgen.

Symptomen

De meest opvallende symptomen zijn ongewilde bewegingen, achteruitgang van het geheugen en gedragsveranderingen. De ziekte uit zich bij iedereen anders. De aard van de klachten en symptomen kan sterk verschillen. Bij de één staan de motorische verschijnselen op de voorgrond; bij de ander geheugenklachten of gedragsveranderingen.



Bewegingssymptomen

Het meest opvallende bewegingssymptoom is een continue onwillekeurige vloeiende beweging van gezicht, handen of voeten, chorea genoemd. Soms komt chorea ook voor in de spieren van de romp of rug. De ernst van de chorea wisselt. Daarnaast kunnen patiënten tevens last hebben van spierverkrampingen, dystonie genoemd, en van stijfheid en traagheid van bewegingen. Soms staan de stijfheid en traagheid zelfs op de voorgrond en lijkt het alsof de patiënt de ziekte van Parkinson heeft. De ernst van de bewegingssymptomen wisselt over de tijd. Vaak zorgen stress, emotionele gebeurtenissen of ziekte (zoals een blaasontsteking) voor een toename van de bewegingssymptomen.

Tijdens het ziekteproces krijgen alle patiënten met de ziekte van Huntington problemen met het evenwicht, het spreken en slikken. Door middel van begeleiding van een fysiotherapeut, ergotherapeut en logopedist, kunnen mensen hun zelfstandigheid zo lang mogelijk behouden.

Geheugenklachten

Bij geheugenklachten en dementie wordt vaak aan de ziekte van Alzheimer gedacht waarbij mensen vergeetachtig zijn en soms hun naasten niet meer herkennen. De geheugenproblemen bij de ziekte van Huntington uit zich in eerste instantie anders. Mensen krijgen moeite met het plannen van hun dagelijkse activiteiten. Dit kan leiden tot problemen op het werk of met sociale contacten. Ook het doen van meerdere activiteiten tegelijk wordt lastiger. Vaak helpt het dan om lijstjes of een weekplanning te maken zodat belangrijke taken niet vergeten worden. Begeleiding van maatschappelijk werk en een (neuro)psycholoog kan hierin ondersteunend zijn. Ook wordt het denken trager. Het duurt langer om informatie te verwerken. Soms hebben mensen met de ziekte van Huntington ook moeite met het inleven in de omgeving of hun naasten. Dit kan erg pijnlijk zijn.

Deze geheugenproblemen noemen we ook wel 'executieve functiestoornissen' en worden aangestuurd vanuit de frontaalkwab in de hersenen. Bij emotionele gebeurtenissen zoals een overlijden, kunnen deze klachten een tijdlang verergeren.

Gedragsveranderingen

Irritatie

Irritatie komt veel voor in het begin van de ziekte. Dit heeft onder andere te maken met het moeilijk kunnen overzien van (ingewikkelde) situaties. Irritatie hoeft niet altijd een uiting van de ziekte van Huntington te zijn. Als iemand echter geïrriteerd raakt op momenten waarop hij/zij dat eerder nooit was en er geen andere verklaring is voor de irritatie, moet gedacht worden aan een eerste uiting van de ziekte van Huntington. Irritatie kan ook verergeren en overgaan in agressie. Hierbij kan iemand alleen verbaal reageren, door te schreeuwen of schelden, maar het kan ook voorkomen dat iemand fysiek agressief wordt en voorwerpen vernielt of andere personen beschadigt.

Depressie

Bij een **depressie** zijn mensen somber en kunnen zij niet meer van dingen genieten. Er is ook vaak sprake van verminderde interesse, verminderde eetlust, problemen met slapen, afgenomen initiatief en gevoelens van waardeloosheid. In ernstige gevallen kunnen mensen met een depressie ook gedachten aan de dood hebben of gedachten hebben dat zij zichzelf iets willen aandoen.

Apathie

Apathie houdt in dat mensen een verlies van initiatief hebben. Het is een veel voorkomende uiting van de ziekte van Huntington. Apathie neemt met name toe met het voortschrijden van de ziekte. Soms is apathie een onderdeel van een depressie, maar veel vaker een uiting van de ziekte zelf. Mensen hebben moeite om uit zichzelf dingen te ondernemen en blijven in het ergste geval de hele dag op de bank zitten als er niemand is die ze aanspoort om iets te ondernemen.

Perseveratie en dwangmatigheid

In herhaling vallen ofwel **persevereren**, en **dwangmatigheid** zijn vaak uitingen van geheugenproblemen. Het betekent dat iemand blijft hangen in een bepaalde handeling of onderwerp. Voor familie en de omgeving kan dit heel vervelend zijn, met name als dit niet te doorbreken is. Patiënten met de ziekte van Huntington hebben zelf vaak niet in de gaten dat dit gebeurt, wat niet wil zeggen dat zij er indirect geen last van hebben.

Hallucinaties en wanen

Hallucinaties en wanen kunnen onderdeel zijn van een psychose. Met hallucinaties worden waarnemingen bedoeld die niet werkelijk zijn, maar wel als zodanig ervaren worden, zoals het zien van overleden familieleden. Met wanen worden gedachten bedoeld die niet overeenkomen met de werkelijkheid. Voorbeelden hiervan zijn het gevoel of idee hebben dat je achtervolgd wordt, dat je (een belangrijk) iemand bent die je in werkelijkheid niet bent of dat je bovenmenselijke eigenschappen bezit.

Oorzaak

Bij de ziekte van Huntington sterven er cellen af in enkele diepe kernen van de hersenen, de zgn. basale kernen. Deze kernen zijn betrokken bij bewegingen, geheugen en gedrag. De oorzaak van dit celverval is een fout in het erfelijk materiaal, het DNA. Deze fout bevindt zich in het gen dat codeert voor een eiwit, Huntingtine. Door deze fout blijven delen van het DNA groeien en klonteren vast aan de hersencellen. Hierdoor gaan de cellen slechter werken en sterven uiteindelijk af, wat tot de symptomen van de ziekte leidt.

Doordat de fout in het DNA erfelijk is kan de ziekte van Huntington van ouder op kind doorgegeven worden. Als één van de ouders de ziekte van Huntington heeft is er 50% kans dat hun kinderen de ziekte ook hebben. Deze kans is voor vrouwen en mannen even groot. Als iemand de ziekte niet heeft geërfd, kunnen zijn/haar kinderen deze ook niet krijgen. De ziekte slaat dus geen generatie over.

Voor meer informatie hierover verwijzen wij u naar de folder de ziekte van Huntington en erfelijkheid.

Het stellen van de diagnose

Iemand die de voorspellend test heeft laten doen, is nog niet meteen ziek. Mensen met een repeat lengte van 36 of meer die geen ziekte verschijnselen hebben, noemen we premanifest. Na de **premanifeste fase** kan een fase ontstaan waarin zich verschijnselen voordoen, zoals irritatie, die mogelijk als gevolg van de ziekte kunnen zijn ontstaan. Dit noemen we de **prodromale fase**. Tenslotte komt de fase waarin het duidelijk is dat de verschijnselen met zekerheid kunnen worden toegeschreven aan de ziekte van Huntington. Dit noemen we de **manifeste fase** en spreken we van de diagnose ziekte van Huntington.

Behandeling

Op dit moment is er geen behandeling die de ziekte van Huntington kan genezen. Er zijn onderzoeken die kijken naar het effect van bepaalde medicatie die een remmend effect zouden kunnen hebben op het beloop van de ziekte. Deze medicijnen zijn nog niet beschikbaar als behandeling. Wel zijn er medicijnen die sommige symptomen van de ziekte kunnen verbeteren. Zo zijn er medicijnen die de onwillekeurige bewegingen kunnen onderdrukken en medicijnen die gedragsveranderingen als irritatie, depressie en wanen kunnen verbeteren. Welke medicijnen het meest geschikt zijn, is per patiënt anders en moet met patiënt, betrokkenen en behandelend arts worden afgestemd.

Multidisciplinaire begeleiding

Binnen Nederland wordt multidisciplinaire behandeling aangeboden door verpleeghuizen die gespecialiseerd zijn in de ziekte van Huntington. Deze begeleiding vindt thuis en poliklinisch plaats als mensen thuis wonen en in het verpleeghuis als iemand reeds is opgenomen. De behandeling bestaat uit begeleiding door een psycholoog en maatschappelijk werker, fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, diëtik en een specialist ouderengeneeskunde. Zij werken nauw samen met de behandelend neuroloog en/of psychiater. Het doel van deze begeleiding is ervoor te zorgen dat iemand zo lang mogelijk thuis kan wonen en zo goed mogelijke begeleiding te geven aan de familie en naasten. Deze begeleiding en zorg wordt vergoed door de zorgverzekeraar.

Contact

Hebt u na het lezen van deze informatie nog vragen neem dan contact met ons op:

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

Websites

- [Huntington MaastrichtUMC+](#)
- [Huntington Vereniging](#)
- [Land van Horne](#)
- [Archipel](#)
- [Topaz](#)
- [Riethorst Stromenland](#)

Laatst bijgewerkt op 25 oktober 2021