

<b>Overzicht</b>	<b>De Ziekte van Huntington (ZvH) is een autosomaal dominante neurodegeneratieve zeldzame aandoening met 50% kans op overerving. De ziekte treft mannen en vrouwen in gelijke mate. De symptomen omvatten veranderingen in motoriek, cognitie en gedrag die zich meestal manifesteren tussen de 40 en de 65 jaar. Juvenile ZvH (begin voor de leeftijd van 21 jaar) ontwikkelt zich sneller.</b>				
<b>FASEN</b>	<b>1 – Premanifeste ZvH</b>	<b>2 - Eerste symptomen</b>	<b>3 - Diagnose</b>	<b>4 - Behandeling</b>	<b>5 - Monitoren</b>
<b>Klinisch</b>	Premanifeste ZvH vertoont aspecifieke klinische verschijnselen, zoals subtiele cognitieve of gedragsveranderingen. Huntington is een erfelijke ziekte ende meeste mensen met ZvH hebben ervaring met familieleden met deze ziekte.	De overgang van premanifeste naar manifeste Huntington gebeurt geleidelijk en vroege symptomen lijken op kenmerken van andere aandoeningen. Dit maakt de diagnose extra moeilijk. Het begin van de ZvH wordt volgens afspraak gedefinieerd als duidelijke motorische afwijkingen. Maar niet-motorische symptomen treden vaker eerder op. De ZvH heeft drie soorten symptomen: 1) motoriek - bijv. chorea, spraak- en slikproblemen of dystonie 2) cognitie: bijv. tekortkomingen in executieve functies, aandacht, geheugen of emotieregulatie 3) gedrag: bijv. depressie, angst, apathie, prikkelbaarheid, agressie of slaapproblemen	De diagnose is gebaseerd op neurologisch onderzoek en genetisch onderzoek. DNA-diagnostiek is sinds 1993 beschikbaar. Het kennisnemen van de genetische status is complex en kan gevolgen hebben voor zowel patiënten als hun familie. Een ongunstige Huntington-test heeft effect op toekomstige generaties en kan belangrijke levensbeslissingen zoals gezinsplanning versnellen. Voorspellende genetische tests worden afgeraden bij asymptomatische kinderen en adolescenten jonger dan 18 jaar. Passende genetische counseling is essentieel.	Er zijn momenteel geen effectieve ziekte-modificerende therapieën beschikbaar. Symptomen moeten in kaart worden gebracht en behandeld op basis van de last die erdoor wordt ervaren. Verscheidene bestaande geneesmiddelen zijn opnieuw ontwikkeld voor de behandeling van motorische en gedragsaspecten van de ZvH. Aanvullende therapieën spelen een belangrijke rol bij de symptoombestrijding van de ZvH.	De belangrijkste doelen zijn om functioneren en autonomie zo lang mogelijk te behouden. Lichamelijke activiteit, psychologisch welzijn en voeding zijn belangrijke aspecten om in de gaten te houden en aan te passen om de kwaliteit van leven te verbeteren. Patiënten in een laat stadium van de ziekte hebben fulltime zorg en hulp nodig.
<b>Uitdagingen</b>	Mensen die risico lopen op De ZvH en mensen met premanifeste Huntington zijn bang voor het begin van de ziekte. Symptomen onderdrukken en proberen te negeren zijn veel voorkomende coping strategieën. Zorgverleners zijn zich vaak niet bewust van de subtiele veranderingen die het welzijn en dagelijks functioneren kunnen beïnvloeden.	Geen twee Huntington-patiënten zijn hetzelfde en omdat de veranderingen geleidelijk verlopen, kan het jaren duren om het begin van de ziekte vast te stellen. Omdat de ZvH een zeldzame ziekte is, denken zorgverleners vaak pas laat aan de diagnose en stellen ze geen vragen over de familiegeschiedenis.	De complexiteit van Huntington-symptomen leidt vaak tot een verkeerde diagnose. Er is vaak te weinig samenwerking tussen de afdeling genetica, de klinische praktijk en onderzoekscentra om voor patiënten een soepele overgang van diagnose naar vervolgbehandeling te garanderen. Patiënten en familieleden moeten bewust worden gemaakt van het bestaan van belangenverenigingen voor ZvH. De ZvH is een familieziekte en familieleden zijn zich vaak niet bewust van de erfelijkheid of onderschatten hun kans op de ziekte.	Zorgverleners hebben vaak geen holistisch inzicht in de complexiteit van de ziekte. Door emotionele stress, cognitieve en gedragsveranderingen negeren of ontkennen patiënten vaak de symptomen en erkennen ze niet dat ze behandeling en ondersteuning nodig hebben. Dit veroorzaakt grote stress bij de familie. Het behandelplan moet regelmatig worden aangepast aan de veranderingen van de symptomen en de progressie. Monotherapie om chorea te behandelen heeft de voorkeur, omdat combinatietherapie het risico op bijwerkingen verhoogt en de behandeling van niet-motorische symptomen kan bemoeilijken. Maar vaak is aanvullende therapie nodig in de vorm van antidepressiva of om andere stoornissen zoals slaapafwijkingen of gedragsveranderingen te behandelen. Dit leidt tot een verhoogd risico op bijwerkingen.	De ZvH is progressief, dus patiënten en hun familie proberen zich aan te passen aan toenemende uitdagingen en ongunstige ontwikkelingen. Families en zorgverleners worstelen om patiënten actief en gemotiveerd te houden terwijl ze te maken krijgen met geleidelijke functionele achteruitgang.
<b>Doelen</b>	Zorgprofessionals voorlichten over de specifieke kenmerken van premanifeste ZvH, zodat ze indien nodig tijdig ondersteuning op maat	Zorgverleners zoeken relevante expertise om ervoor te zorgen dat de diagnose op het juiste moment wordt gesteld voor elke patiënt en familie. Families voorlichten over de trias van symptomen van de ZvH, hoe ze hiermee om kunnen gaan en hoe ze	Streven naar een accurate en snelle diagnose van de ZvH. Zorgen voor een goed follow-up proces en ondersteunende netwerken voor patiënten en families. Kinderen en	Stel multidisciplinaire teams samen met een neuroloog, geneticus, psycholoog, neuropsycholoog, verpleegkundige, psychiater, fysiotherapeut, logopedist, maatschappelijk werker, ergotherapeut en voedingsdeskundige.	Vertrouwensrelaties opbouwen om een voortdurende dialoog tussen patiënten, families en zorgverleners te vergemakkelijken. De toegang van families tot

	kunnen bieden. Zorg voor een goede relatie tussen de patiënt en de zorgverlener voordat de ziekte begint.	effectief hulp kunnen zoeken tijdens het ziekteverloop.	jongeren met juveniele ZvH zouden een individueel onderwijsplan moeten hebben. Mensen met de ZvH moeten toegang hebben tot ondersteuning van een Huntington-vereniging.	Zorg voor de juiste therapie voor elk stadium van de ZvH. Biedt de juiste ondersteuning, training en hulpmiddelen aan familieleden en zorgverleners.	counseling en ondersteuning door een multidisciplinair team verbeteren. Zorgprofessionals die op klinische afdelingen en in verpleeghuizen werken voorlichten over de specifieke behoeften van patiënten met late stadia van de ZvH.
--	---	---	---	--	--

Let op: specifieke termen (bijv. thuiszorg, huisarts, fysiotherapie) omvatten niet dezelfde diensten in alle EU-landen en kunnen van land tot land verschillen. Belangenverenigingen voor patiënten kunnen patiënten en hun familie vaak ondersteuning en hulpmiddelen bieden.

#### Disclaimer

ERN-RND wijst nadrukkelijk elke garantie van verkoopbaarheid of geschiktheid voor een bepaald gebruik of doel af. ERN-RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor letsel of schade aan personen of eigendommen die voortvloeit uit of verband houdt met het gebruik van deze informatie, of voor fouten of weglating

Updated on January 2022



Medegefinancierd door  
de Europese Unie



European  
Reference  
Network

for rare or low prevalence  
complex diseases

 Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)