DE ZIEKTE VAN HUNTINGTON

De ziekte van Huntington, ook « chorea van Huntington » genoemd vanwege de onwillekeurige bewegingen die ze veroorzaakt, is een zeldzame, erfelijke en genetische neurologische aandoening. Ze veroorzaakt een geleidelijke atrofie van de zenuwcellen in de basale ganglia en, naarmate de ziekte vordert, in de rest van de hersenen.

De ziekte vernietigt zenuwcellen in bepaalde delen van de hersenen. Daardoor daalt de hoeveelheid neurotransmitters die signalen in de hersenen doorgeven. De ziekte van Huntington wordt gekenmerkt door onwillekeurige bewegingen, verlies van cognitieve vaardigheden en veranderingen in stemming en gedrag.

De ziekte begint sluipend en ontwikkelt zich geleidelijk, meestal tussen 35 en 50 jaar. Zeldzamer zijn een juveniele vorm (vóór 21 jaar) en een laat beginnende vorm (tussen 50 en 80 jaar). Het verloop verschilt van persoon tot persoon. Gemiddeld duurt het twintig jaar vanaf de eerste motorische symptomen tot de meest gevorderde stadia. De juveniele vorm verloopt sneller dan de gebruikelijke vorm; voor de laat beginnende vorm geldt het omgekeerde.

Oorzaken

De ziekte van Huntington ontstaat door een mutatie in een gen, het HD-gen, op chromosoom 4p16.3. Door de mutatie produceert dit gen een eiwit dat huntingtine heet. Dit eiwit regelt verschillende celfuncties, zoals het transport van blaasjes en de afscheiding van neurotrofe factoren zoals BDNF.

Het is een genetische en erfelijke aandoening met autosomaal dominante overerving: gezonde personen geven de ziekte niet door, maar iemand die getroffen is, heeft 50% kans om ze aan de kinderen door te geven.

De ziekte van Huntington treft zowel mannen als vrouwen en kan via de vader of de moeder aan de volgende generatie worden doorgegeven.

© All rights reserved

Symptomen

De ziekte van Huntington leidt meestal tot verlies van zelfstandigheid en tot dementie. In het eerste stadium blijft het gezins- en beroepsleven normaal verlopen. Naarmate de ziekte een gevorderd stadium bereikt, neemt de behoefte aan hulp toe, tot voortdurende ondersteuning bij alle dagelijkse activiteiten nodig is en de zieke uiteindelijk overlijdt.

Motorische stoornissen

Chorea is de belangrijkste motorische stoornis bij de ziekte van Huntington. Ze wordt gekenmerkt door een « opeenvolging van overmatige, abrupte, onvoorspelbare en onregelmatige spontane bewegingen » (volgens de World Federation of Neurology). In het begin kunnen deze onwillekeurige bewegingen worden aangezien voor tics, zenuwachtigheid en onhandigheid. Vermoeidheid en stress kunnen ze versterken. Naarmate de ziekte vordert, breidt de chorea zich uit over het hele lichaam, ook de ademhalingsspieren, waardoor ademhalen, spreken en slikken moeilijker worden...

Naast chorea kunnen coördinatiestoornissen, akinesie (moeite om een beweging op gang te brengen), oogbewegingsstoornissen en motorische impersistentie (niet in staat zijn een vaste houding aan te houden) optreden.

Door deze motorische stoornissen worden lopen en het bewaren van het evenwicht steeds moeilijker naarmate de ziekte vordert.

Cognitieve stoornissen

In de eerste stadia blijven de cognitieve stoornissen vrij onopvallend. Naarmate de ziekte vordert, ontwikkelen ze zich tot subcorticale dementie: vertraagd denken, aandachtsstoornissen en stoornissen in de uitvoerende functies, en geheugenproblemen die eerder het ophalen van informatie dan het leren van nieuwe informatie betreffen...

Gedrags- en psychiatrische stoornissen

De meest waargenomen psychiatrische en/of gedragsstoornissen zijn depressie, prikkelbaarheid en apathie. Deze stoornissen verschillen echter sterk van persoon tot persoon en van situatie tot situatie.

Diagnose

De diagnose is een cruciale stap, met gevolgen voor onder meer de familie en de nakomelingen, omdat het om een erfelijke aandoening gaat. Iedereen kan via een DNA-test (bloedafname) met een betrouwbaarheid van 100% nagaan of hij of zij drager is van het gen. Toch bestaat er in de medische wereld nog discussie over de ethiek van deze tests. De mededeling van de diagnose kan immers een enorme schok zijn voor de patiënt en er bestaat geen behandeling voor deze aandoening. De diagnose kan de patiënt wel helpen om bewust te beslissen al dan niet kinderen te krijgen, en dus het risico te nemen het gen door te geven. Ze maakt ook aangepaste psychologische, medische en sociale begeleiding mogelijk.

Bij koppels die toch een kind willen en gebruikmaken van in-vitrofertilisatie, kan vóór de terugplaatsing een pre-implantatiediagnose worden uitgevoerd. Embryo's die drager zijn van het HD-gen worden dan niet teruggeplaatst. Dit onderzoek is zowel bedoeld voor personen die zich hebben laten testen en weten dat ze drager zijn, als voor personen die niet getest zijn maar mogelijk drager zijn.

Ook andere onderzoeken zijn mogelijk, zoals een klinisch onderzoek, een MRI, een CT-scan of genetisch onderzoek.

© All rights reserved

Behandeling

Er bestaat momenteel geen genezende behandeling voor de ziekte van Huntington. Verschillende medicamenteuze behandelingen kunnen wel bepaalde symptomen verminderen. De aanpak verschilt naargelang de vastgestelde stoornissen: neuroleptica, antidepressiva, angstremmers, transplantatie van foetale zenuwcellen of transplantatie van neuronen.

Om de begeleiding en levenskwaliteit van de getroffen persoon te verbeteren, zijn niet-medicamenteuze behandelingen essentieel: kinesitherapie, logopedie, ergotherapie, bezigheids- en ontspanningstherapie enz. Verrijkte voeding kan ook helpen gewichtsverlies tegen te gaan.

Een leven met de ziekte van Huntington blijft dus mogelijk, met de hulp van mantelzorgers, gezondheidsprofessionals en verenigingen op het terrein.

In cijfers

De prevalentie wordt geschat op 5 tot 7 per 100.000 personen in de Kaukasische bevolking. Een hogere prevalentie is waargenomen in Tasmanië en Venezuela, een lagere in de meeste Aziatische landen. Deze schatting kan echter te laag zijn en volgens gegevens van de Huntington's Disease Association hoger liggen dan 12 per 100.000.

In Franstalig België treft de ziekte van Huntington meer dan 750 families.

Nuttige informatie:

- Ligue Huntington Francophone Belge (LHFB) asbl

Bronnen:

- Ligue Huntington Francophone Belge (LHFB) asbl: http://www.huntington.be/PDF/LHFB_2015_BROCHURE%20FAMILLE_Comprendrelamaladiedehuntington.pdf
- Association Huntington France (https://huntington.fr/)

© All rights reserved