



Elke mens heeft een genetische code die zo uniek is als zijn vingerafdruk. De stam van de boom stelt een DNA-molecule voor. De boom zelf staat symbool voor de stamboom, die van groot belang is bij het evalueren van de familiale voorgeschiedenis.

ZIEKTE VAN HUNTINGTON

GENETISCHE TESTEN

INHOUD

01	De ziekte van Huntington	4
02	Erfelijkheid	5
03	Behandeling	6
04	Hoe weet ik of ik de ziekte heb?	6
05	Kan ik mij laten testen als ik geen symptomen heb?	7
06	Verloop van een presymptomatisch onderzoek	8
07	Kan ik voorkomen dat ik de ziekte doorgeef aan mijn kinderen?	10
08	Afspraak maken	11
09	Lotgenotenvereniging	11

01 DE ZIEKTE VAN HUNTINGTON

De ziekte van Huntington is een hersenaandoening die meestal op middelbare leeftijd begint en in de loop der jaren progressief toeneemt. De ziekte treft ongeveer één op de 10.000 mensen.

De ziekte wordt veroorzaakt doordat zenuwcellen in bepaalde delen van de hersenen geleidelijk afsterven. De eerste ziekte tekens treden meestal op tussen de leeftijd van 35 en 50 jaar. Het typische beeld van de ziekte van Huntington is een combinatie van lichamelijke en psychische symptomen.

Neuromotorische symptomen

Mensen met een beginnende ziekte van Huntington lijken rusteloos en zenuwachtig. Ze vertonen bewegingsonrust in het gezicht (grimassen) en in de handen en de voeten. In een volgend stadium evolueert dit naar grove ongecontroleerde bewegingen over het hele lichaam. Patiënten krijgen het moeilijk om te stappen en verliezen hun evenwicht. Meestal wordt ook de spraak onduidelijker en treden er slikstoornissen op. De impact van deze neuromotorische symptomen op het dagelijks functioneren neemt toe met het evolueren van de ziekte. Dagelijkse activiteiten zoals het uit bed komen, zich wassen en kleden, koken en het huishouden bereiden, worden alsnog moeilijker.

Psychiatrische symptomen

Er treden ook veranderingen op in het gedrag. De meest voorkomende gedragsveranderingen of psychiatrische symptomen zijn depressie, toegenomen prikkelbaarheid en/of agressie, en een verlies aan interesse. Ook wanen en hallucinaties kunnen optreden. Deze ziekte tekens hebben meestal een zeer grote impact op het gezinsleven. Zowel de partner als de kinderen moeten zich aanpassen aan iemand die niet meer de persoon is die hij/zij was vóór de ziekte.

Cognitieve symptomen

Tenslotte zijn er nog de cognitieve symptomen, die vooral tot uiting komen onder de vorm van concentratiestoornissen, achteruitgang van het geheugen en een verminderd beoordelings- en organisatievermogen. De intellectuele achteruitgang kan in een latere fase van de ziekte leiden tot dementie.

Andere symptomen

Ook slaapproblemen en gewichtsverlies kunnen voorkomen.

Het is belangrijk om te benadrukken dat de ziekte meerdere verschijningsvormen heeft, er is geen vaste volgorde van symptomen. Zo kunnen bij de ene patiënt de motorische symptomen op de voorgrond staan, terwijl een andere patiënt vooral last heeft van gedragsveranderingen.

02 ERFELIJKHEID

De ziekte van Huntington wordt veroorzaakt door een genetische afwijking in het huntingtine-gen (HTT). Dat ligt op het vierde chromosoom. De ziekte wordt op autosomaal dominante wijze overgeërfd. Autosomaal betekent dat het afwijkend gen op een autosoom (d.w.z. een niet-geslachtsgebonden chromosoom) ligt. Bovendien geven zowel mannen als vrouwen de ziekte door aan hun kinderen.

Dat de ziekte dominant is, betekent dat de aanwezigheid van één afwijkend of ziekmakend gen, afkomstig van één van beide ouders, voldoende is om de ziekte te krijgen. Ieder kind van een zieke ouder heeft een kans van 1 op 2 of 50 procent om de genetische afwijking in het huntingtine-gen te hebben overgeërfd. Als iemand de afwijking niet heeft, zal hij/zij de ziekte nooit ontwikkelen en evenmin kunnen doorgeven aan zijn/haar kinderen.

Het huntingtine-gen is sinds 1993 bekend. De genetische afwijking die de ziekte veroorzaakt bestaat uit drie bouwstenen C, A en G, die meerdere keren herhaald worden (CAG-CAG-CAG-CAG...) en daarom een CAG-repeat genoemd wordt. Mensen met de ziekte van Huntington hebben 40 of meer CAG-repeats. Gezonde mensen hebben minder dan 27 CAG-repeats. Mensen met 27-35 CAG en met 36-39 CAG bevinden zich in een schemerzone. Voor hen is bijkomend genetisch advies zeker noodzakelijk.

03 BEHANDELING

Er bestaat vandaag nog geen behandeling voor de ziekte van Huntington. Ook de progressieve achteruitgang van de patiënten kunnen we nog niet tegenhouden. Wel kunnen we de symptomen onderdrukken met geneesmiddelen. Ook andere therapieën zoals logopedie, kinesithherapie en psychotherapie kunnen de levenskwaliteit van de patiënten gunstig beïnvloeden. Het ziekteproces heeft een gemiddeld verloop van 20 à 25 jaar en leidt uiteindelijk tot de dood.

Aangezien de aandoening evolutief is, neemt de zelfstandigheid van de patiënten geleidelijk af. Ze hebben steeds meer nood aan verzorging: niet alleen aan medische zorg, maar ook aan andere professionele zorg door psychologen, sociaal werkers en diëtisten. Hoewel de familie vaak zijn uiterste best doet om de patiënt thuis te blijven verzorgen, breekt in veel gevallen een moment aan waarop een permanente opname in een instelling onvermijdelijk wordt.

04 HOE WEET IK OF IK DE ZIEKTE HEB?

De diagnose van ziekte van Huntington wordt gesteld op basis van de ziektesymptomen in combinatie met het feit dat de ziekte ook andere familieleden treft. Sinds 1993 kunnen we de diagnose ook bevestigen aan de hand van het DNA of het erfelijk materiaal. Dat gebeurt via een bloedtest. Het genetisch onderzoek dat uitgevoerd wordt bij een persoon met ziektekenen, noemen we een diagnostische test.

05 KAN IK MIJ LATEN TESTEN ALS IK GEEN SYMPTOMEN HEB?

Wie een ouder of een broer of zus heeft met de ziekte van Huntington, is zelf een risicodrager. Risicodragers zijn asymptomatische, dus gezonde, personen. Zij hebben een risico van 1 op 2 om drager te zijn van het ziekmakende gen en kunnen onderzocht worden op dragerschap van de genetische afwijking voor de ziekte van Huntington.

Omdat deze mensen op het moment van de test geen ziektekenen vertonen, wordt deze test een presymptomatische test genoemd. De presymptomatische test wordt aangeboden vanaf de leeftijd van 18 jaar.

Omwille van de zeer ingrijpende gevolgen die het resultaat van een presymptomatische test met zich mee kan brengen, is een goede medische en psychologische voorbereiding nodig.

06 VERLOOP VAN EEN PRE-SYMPATOMATISCH ONDERZOEK

We doorlopen stapsgewijs een procedure die opgemaakt werd volgens de internationaal geldende richtlijnen.

Intakegesprek

Tijdens het intakegesprek of kennismakingsgesprek maken we samen met de testaanvrager een uitgebreide familiestamboom op om na te gaan welke familieleden de ziekte van Huntington hebben. De arts-geneticus geeft dan ook accurate en relevante informatie over de aandoening, het erfelijkheidsrisico, de testprocedure en de bloedtest.

Psychologisch interview

Het psychologisch interview is een gesprek met de psycholoog van ons genetisch centrum over de motivatie voor de test. Testaanvragers moeten zowel met een gunstig als een ongunstig resultaat rekening houden. Het is dus belangrijk om vooraf te peilen naar de te verwachten persoonlijke reactie en de mogelijke emotionele gevolgen voor de naaste familie.

In overleg kunnen er meerdere gesprekken met de psycholoog plaatsvinden.

Neurologische evaluatie

De neurologische evaluatie is bedoeld om beginnende ziektekenen vast te stellen. Hierbij voert de neuroloog een lichamelijk neurologisch onderzoek uit. De neurologische evaluatie wordt gepland wanneer hiervoor een bijzondere reden is.

Afrondingsgesprek

Tijdens het afrondingsgesprek overloopt de psycholoog nogmaals alle informatie die uit de eerdere gesprekken naar boven kwam. Er kunnen ook nieuwe vragen en bedenkingen aan bod komen. Als u beslist om door te gaan met de test, kan de bloedafname gebeuren.

Resultaat

Drie à vier weken na de bloedafname volgt een gesprek om de resultaten van de test te bespreken. Dat gebeurt altijd in een persoonlijk gesprek met de arts-geneticus en de psycholoog, nooit schriftelijk of telefonisch. De resultaten van het onderzoek zijn strikt confidentieel en worden nooit aan derden doorgegeven zonder de schriftelijke toestemming van de testaanvrager.

Belangrijk om te weten: u kunt tot op de dag van dit gesprek beslissen dat u de resultaten van het onderzoek niet wil kennen.

Verdere opvolging

De verdere opvolging en begeleiding wordt gepland naargelang de behoefte van de testaanvrager, ongeacht het resultaat van het onderzoek.

07 KAN IK VOORKOMEN DAT IK DE ZIEKTE DOORGEEF AAN MIJN KINDEREN?

Toekomstige ouders waarvan één partner gendrager is voor de ziekte van Huntington, willen meestal voorkomen dat zij het ziekmakende gen doorgeven aan hun kinderen. Er bestaan verschillende vormen van prenataal onderzoek.

Prenatale diagnose

Rond de twaalfde week van de zwangerschap kunnen we een vlokcentest uitvoeren. We nemen dan vlokkenweefsel uit de baarmoeder weg om na te kijken of de foetus de genetische afwijking voor de ziekte van Huntington heeft overgeërfd.

Een andere mogelijkheid is om een vruchtwaterpunctie uit te voeren rond de 16e zwangerschapsweek. In beide gevallen is goede counseling vóór het prenataal onderzoek essentieel. Het is belangrijk dat de toekomstige ouders op voorhand weten welk gevolg zij zullen verbinden aan een ongunstig resultaat. Logischerwijze wordt bij een ongunstig resultaat, dus wanneer de foetus gendrager is, voor zwangerschapsonderbreking gekozen.

Pre-implantatie genetische test (PGT)

Pre-implantatie genetische test (PGT) houdt in dat er een selectie gebeurt van gezonde embryo's nog vóór de zwangerschap. Alleen een embryo dat het gen voor de ziekte van Huntington niet draagt, wordt dan teruggeplaatst in de baarmoeder. Deze techniek vereist een in-vitro fertilisatie (proefbuisbevruchting). De kans op zwangerschap per PGT-behandeling is ongeveer 40 procent.

Prenatale exclusietest

Het doel van de exclusietest is om aan toekomstige ouders die hun eigen status niet willen kennen, maar die zelf een risico op dragerschap hebben van 50 procent, uitsluitel te geven over het dragerschap bij hun toekomstige kinderen. We gaan dan na of het grootmoederlijk of het grootvaderlijk chromosoom 4 via de risico-ouder is doorgegeven. Wanneer de foetus of het embryo het chromosoom 4 heeft overgeërfd van de zieke grootouder, bestaat er een kans van 1 op 2 dat dit het ziekmakende chromosoom is. In dat geval wordt de zwangerschap onderbroken of het embryo niet gebruikt. Het voordeel van deze exclusietest is dat de toekomstige ouder niet te weten komt of hij of zij gendrager is. Een belangrijk nadeel is dat in de helft van de gevallen een zwangerschap van een gezonde foetus wordt afgebroken of dat een gezond embryo wordt vernietigd.

08 AFSpraak MAKEN

U kunt een afspraak maken via het secretariaat van het Centrum voor medische genetica. De mutualiteit betaalt de consultatie terug, u moet enkel het remgeld zelf betalen. Als u resultaten van vroegere onderzoeken of medische verslagen heeft (van uzelf of uw familieleden) is het nuttig om die mee te brengen naar de raadpleging.

09 LOTGENOTENVERENIGING

De Huntington Liga is een lotgenoten-/patiëntenvereniging die ondersteuning tracht te bieden aan iedereen die betrokken is bij de ziekte van Huntington: families, hulpverleners, en andere belangstellenden.

Huntington Liga

Sociale Dienst
Krijkelberg 1
3360 Bierbeek
Tel. 016 45 27 59

Centrum voor medische genetica

T +32 (0)9 332 36 03

info.cmgg@uzgent.be

www.uzgent.be/medischegenetica

Deze brochure werd enkel ontwikkeld voor gebruik binnen het UZ Gent. Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden veeveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand of openbaar gemaakt, in enige vorm of op enige wijze, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van het UZ Gent.

Universitair Ziekenhuis Gent

C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent

T +32 (0)9 332 21 11 | E info@uzgent.be

www.uzgent.be

Volg ons op

