



# Zorgprogramma Huntington

Zeer intensieve zorg en  
behandeling



Huntingt&n  
KennisNet  
Nederland

# Zorgprogramma Huntington

Zeer intensieve zorg en  
behandeling

# Inhoudsopgave

---

<b>Inleiding</b>	<b>7</b>
<b>Hoofdstuk 1:</b> Context van het zorgprogramma	<b>11</b>
1.1 Doelgroep	12
1.2 Wat beschrijft dit zorgprogramma?	13
<b>Hoofdstuk 2:</b> Kader van dit zorgprogramma	<b>17</b>
2.1 Uitgangspunten	20
2.2 Bovenregionale functie	21
2.3 REC en DEC	22
<b>Over Huntington KennisNet Nederland</b>	<b>24</b>
<b>Hoofdstuk 3:</b> Ziektebeeld en kenmerkende problematiek	<b>27</b>
3.1 Veelvoorkomende symptomen	28
3.2 Impact en problematiek	31
3.3 Aard van hulpvragen	38
3.4 Educatieve steun	38
3.5 Balans tussen eigen regie en veiligheid	39
3.6 Behoud van autonomie	39
3.7 Ondersteuning bij verandering van persoonlijkheid en gedrag	40
<b>Hoofdstuk 4:</b> Het zorgprogramma	<b>43</b>
4.1 In- en uitstroom	43
4.2 Algemene doelen van zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling	43

---

---

4.3 De setting	45
4.4 Gespecialiseerde intensieve zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling	46
<b>Hoofdstuk 5:</b> Aanbod per discipline	<b>51</b>
5.1 Specialist ouderengeneeskunde/physician assistant/ verpleegkundig specialist	51
5.2 GZ-psycholoog/klinisch (neuro) psycholoog	54
5.3 Verpleging en verzorging	56
5.4 Dagbesteding en welzijn	58
5.5 Ergotherapie	59
5.6 Logopedist	61
5.7 Fysiotherapie	64
5.8 Diëtist	67
5.9 Vaktherapie	70
5.10 Maatschappelijk werk	76
5.11 Geestelijke verzorging	78
<b>Bijlage 1:</b> Begrippenlijst	<b>81</b>
<b>Bijlage 2:</b> Subdoelstellingen van het zorgprogramma*	<b>85</b>
Literatuurlijst	91
Colofon	94

---

## Inleiding

Dit zorgprogramma beschrijft het gespecialiseerde zorgaanbod voor mensen met de ziekte van Huntington die verblijven in een instelling. Het is bedoeld voor professionals die intensieve, multidisciplinaire zorg en behandeling bieden aan cliënten in de gevorderde fase van de ziekte. In het programma zijn de hulpvragen van de cliënt en het cliëntensysteem in samenhang uitgewerkt, met aandacht voor comfort, behoud van eigen regie en ondersteuning van naasten.

Dit programma is gezamenlijk ontwikkeld door het kenniscentrum van Huntington KennisNet Nederland (HKNN) en de expertisecentra. Deze centra zijn gespecialiseerd in diagnostiek, zorg en behandeling voor mensen met de ziekte van Huntington. De expertisecentra maken deel uit van de keten rond zorg en behandeling en werken nauw samen met onder meer neurologen, psychiaters, GGZ-instellingen en de patiëntenvereniging.

### Opbouw van dit zorgprogramma

Het zorgprogramma volgt een structuur, waarbij elk hoofdstuk een aspect van de zorg in een expertisecentrum belicht. Van achtergrond en ziekte-inzicht tot de praktische organisatie van disciplines en behandeltrajecten. De inhoud is gebaseerd op internationale richtlijnen, wetenschappelijke inzichten en praktijkkennis.

De uitvoering van dit programma ligt bij multidisciplinaire teams met specifieke expertise in Huntingtonzorg. Zij stemmen de zorg en behandeling af op de persoonlijke situatie van de cliënt, met aandacht voor lichamelijke, cognitieve en psychische aspecten. Het doel is het zo lang mogelijk behouden van een goede gezondheid en regie evenals het bevorderen van een zo goed mogelijke kwaliteit van leven.

### Leeswijzer

De hoofdstukken volgen de logische lijn van zorg: van achtergrond

en context tot aan concrete uitvoering en verdieping. Professionals kunnen het programma van begin tot eind lezen voor een volledig beeld, of gericht per hoofdstuk raadplegen afhankelijk van hun informatiebehoefte. De begrippenlijst en subdoelstellingen bieden daarbij aanvullende toelichting. Onderstaande onderdelen komen aan bod:

<b>Context</b>	Een schets van de doelgroep en de context van Huntingtonzorg in Nederland. Wat betekent het voor een cliënt om opgenomen te worden in een expertisecentrum?
<b>Ziektebeeld</b>	Medische, psychologische en gedragsmatige kenmerken van Huntington. Helpt bij het herkennen van symptomen en het begrijpen van het verloop.
<b>Kader</b>	Toelichting op de visie, uitgangspunten en organisatie van intramurale zorg, met focus op samenwerking tussen disciplines.
<b>Zorgprogramma</b>	Beschrijving van de zorgroute binnen de instelling, inclusief diagnostiek, behandeling en begeleiding.
<b>Aanbod</b>	Uitleg van de rol en inzet van betrokken disciplines zoals verpleegkundigen, artsen, therapeuten en gedragsdeskundigen.
<b>Begrippenlijst</b>	Verklaring van veelgebruikte termen binnen de Huntingtonzorg.

**Subdoelstellingen** Inzicht in de doelen die dit programma nastreeft voor cliënten, naasten en zorgverleners.

**Literatuurlijst** Wetenschappelijke en praktijkgerichte bronnen waarop dit programma is gebaseerd.

In dit programma beschrijven we de cliënt als onzijdig. We gebruiken bijvoorbeeld de formulering 'de cliënt en zijn wensen' in plaats van 'de cliënt en zijn/haar wensen'. Deze keuze is gemaakt om de tekst leesbaar en prettig lopend te houden. Tegelijkertijd streven we ernaar om iedereen in zijn waarde aan te spreken, los van genderidentiteit. We hebben altijd de mens achter de ziekte voor ogen.

# Hoofdstuk 1:

## Context van het zorgprogramma

---

In Nederland hebben naar schatting ongeveer 1.700 mensen de ziekte van Huntington. Daarnaast zijn ongeveer 6.000 tot 8.000 mensen mutatie drager, wat betekent dat zij de ziekte in de toekomst zullen ontwikkelen en kunnen doorgeven aan hun kinderen. De levensverwachting van mensen met de ziekte van Huntington is na de diagnose gemiddeld nog zo'n twintig jaar. De ziekte leidt uiteindelijk tot overlijden, meestal door bijkomende aandoeningen zoals een longontsteking. Ook psychische factoren kunnen een rol spelen: zelfdoding komt vaker dan gemiddeld voor en ook euthanasie is een steeds vaker voorkomende oorzaak van overlijden.

De ziekte van Huntington is een dominant erfelijke, niet geslachtsgebonden, progressieve neurodegeneratieve aandoening. Kinderen van mensen met de ziekte van Huntington hebben 50% kans dat zij de ziekte hebben geërfd. Vaak zijn dus meerdere mensen uit een familie belast wat diep ingrijpt op iemands leven en gevolgen heeft voor het hele cliëntsysteem: het zorgnetwerk dat helpt de ziekte en de kwaliteit van leven zo goed mogelijk te beheren. Dit cliëntsysteem wordt gevormd door familie en naasten, formele- en informele zorgverleners, vrijwilligers en patiëntenverenigingen.

## 1.1 Doelgroep

Dit zorgprogramma richt zich vooral op mensen met de ziekte van Huntington die opgenomen zijn in een expertisecentrum. Gedurende het gehele ziekteverloop kunnen cliënten op verschillende momenten een beroep doen op gespecialiseerde zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling. De ziekte van Huntington ontwikkelt zich bij iedereen anders. In de verschillende stadia voeren steeds andere verschijnselen de boventoon. De ziektefasen volgens Shoulson zijn opgedeeld in vijf verschillende stadia:

1. Voorstadium: in dit stadium is sprake van risicodragerschap, het is nog niet duidelijk of de betrokkene mutatie drager is of niet.
2. Premanifest stadium: het mutatie dragerschap is bevestigd, maar symptomen van de ziekte zijn nog niet waarneembaar.
3. Vroeg stadium: de cliënt functioneert nog zelfstandig, maar er zijn al motorische, psychische en/of cognitieve symptomen waarneembaar.
4. Tussenstadium: de ziekteverschijnselen zijn duidelijk aanwezig en het zelfstandig functioneren gaat achteruit. De ziekte beïnvloedt het functioneren thuis en/of op het werk. De cliënt woont over het algemeen nog thuis. Er is een toenemende behoefte aan ondersteuning. Dagbehandeling en tijdelijke opnames worden mogelijk onderdeel van de zorg. Behandeling en begeleiding zijn steeds noodzakelijker.
5. Gevorderd stadium: de cliënt kan niet meer zelfstandig functioneren en is afhankelijk van zorg. Intensieve thuiszorg of opname is noodzakelijk, omdat de mogelijkheden om thuis te ondersteunen steeds minder worden.

**The Shoulson–Fahn system** ranks independence in daily activities on a scale from stage 1 to stage 5

- stadium 1 = TFC 11–13
- stadium 2 = TFC 7–10,
- stadium 3 = TFC 3–6,
- stadium 4 = TFC 1–2,
- stadium 5 = TFC 0

## 1.2 Wat beschrijft dit zorgprogramma?

In dit zorgprogramma wordt uiteengezet wat kwalitatief hoogwaardige zorg inhoudt voor mensen met de ziekte van Huntington. Het richt zich op de zorgbehoeften van deze mensen die gebruikmaken van intensieve zorg, ondersteuning en behandeling binnen een beschermende woonomgeving, zoals een expertisecentrum of verpleeghuis. Ook behandelt het programma de specifieke zorgvormen, waaronder tijdelijk verblijf in een beschermende setting.

Zorg- en behandelvragen van thuiswonende risicodragers, mutatie dragers met of zonder verschijnselen van de ziekte, personen uit hun directe leefomgeving en zorgverleners zijn vastgelegd in het Zorgprogramma Huntington zeer intensieve zorg en behandeling.

Alle acties en interventies zijn erop gericht om de kwaliteit van leven van mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten te bevorderen. De cliënten hebben een grote variatie aan vragen, problemen en gezondheidsrisico's. Waar het accent van de hulpvraag of het gezondheidsrisico zal liggen, verschilt per persoon.

# Cliëntreis

## Diagnostiek (UMC)

- Klinische genetica
- Neurologie



## Multidisciplinair behandeladvies

## Informatie & advies

Casemanagement

Extramuraal

## Behandeling Eerste lijn

Extramurale  
behandeling  
& begeleiding

## Thuiszorg

Dagbehandeling

Logeren

## Behandeling Tweede lijn

## Tijdelijke opname

Beschermd  
& begeleid  
wonen



Verpleeghuis

Wonen

Intramuraal



# Hoofdstuk 2:

## Kader van dit zorgprogramma

---

De erkende expertisecentra binnen Huntington KennisNet Nederland beschikken over een behandel- en adviescentrum die dit zorgprogramma vanuit een verpleeghuissetting, dagbesteding of tijdelijk verblijf laat uitvoeren door een multidisciplinair team. Dit team werkt op basis van de waarden: kwaliteit van leven, eigen regie, vertrouwen, veiligheid en duurzaamheid. Tijdelijk verblijf en wonen in een expertisecentrum (beschermende woonomgeving) vormen de setting die beschreven wordt in dit zorgprogramma.

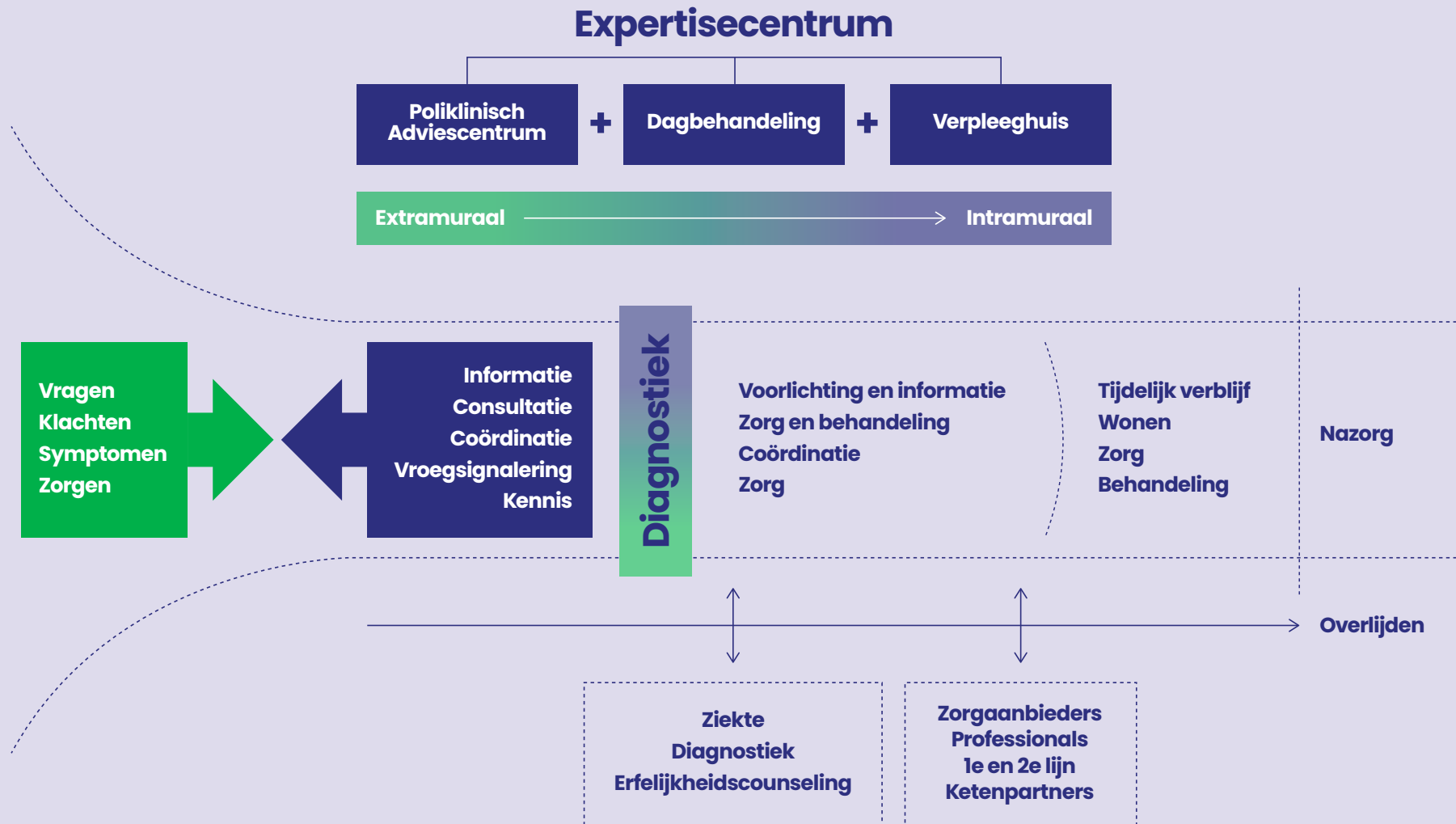
### **Doelstellingen zorgprogramma**

Uitgangspunt voor de visie op de zorg voor en behandeling van mensen met de ziekte van Huntington: een optimale kwaliteit van leven, in elke fase van de ziekte, door middel van revalidatie, behandeling en begeleiding.

De doelstellingen die daaruit volgen:

- Het bieden van optimale ondersteuning gedurende het proces van achteruitgang door middel van de juiste diagnostiek, adequate behandeling van klachten en het signaleren van symptomen.
- Het vinden van een evenwicht dat voor de cliënt en zijn directe omgeving acceptabel is. Dit evenwicht berust op een goede afstemming tussen sociale zelfredzaamheid, woon- en leefomgeving, mentaal welbevinden en lichamelijk welbevinden.

# Organisatie specialistische zorg Huntington



## 2.1 Uitgangspunten

De volgende aspecten zijn belangrijk voor de zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling van mensen met de ziekte van Huntington.

### **Eigen regie, zelfstandigheid en zelfmanagement**

De vraag en de wens van de cliënt zijn vertrekpunt en leidend voor de zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling. De cliënt is zo lang mogelijk verantwoordelijk voor zijn eigen welzijn en behoudt daarbij zoveel mogelijk zijn zelfstandigheid. Zelfstandigheid betekent ook zelf bepalen aan welke zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling de cliënt behoefte heeft. Zorgprofessionals adviseren hierbij over verantwoorde zorg. Altijd wordt aansluiting gezocht bij wat de cliënt kan en wil. Op die manier wordt er niet meer zorg gegeven dan gewenst, maar ook niet minder dan verantwoord. Zelfmanagement is de mogelijkheid om zo met de ziekte om te kunnen gaan dat ondanks de toenemende beperkingen iemand optimaal kan functioneren en welzijn ervaart. Zorgprofessionals zijn in staat om ook ondersteuning te geven bij zelfmanagement wanneer zij zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling bieden.

### **Ondersteunen van de cliënt en het cliëntstelsel**

De ziekte van Huntington heeft een grote invloed op het leven van mensen en van het cliëntstelsel. Het is belangrijk dat ook in een gevorderd stadium de zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling gericht zijn op de cliënt en het gehele cliëntstelsel. Dit vraagt om betrokkenheid, aandacht, steun en advies voor partner, kinderen en andere naasten. Het is belangrijk dat het cliëntstelsel de ruimte krijgt om de eigenheid en de autonomie van de cliënt te bewaken en te bevorderen. Het stelsel wordt erkend in de onzekerheid, verdriet en boosheid over de achteruitgang en de mogelijke gedragsproblemen van de cliënt.

### **Shared decision making**

Het zorg- en behandelplan is het resultaat van een gezamenlijke inspanning van zorgprofessionals, de cliënt en het cliëntstelsel. De specialist ouderengeneeskunde, de GZ-psycholoog of de klinisch (neuro)psycholoog is regiebehandelaar. Steeds worden, als de cliënt hiermee instemt, de directe naasten betrokken bij het opstellen van het zorg- en behandelplan. In een later stadium van de ziekte zal de rol van de naasten en/of vertegenwoordiger steeds groter worden bij het maken van keuzes rond zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling.

### **Ketenzorg**

Het zorgprogramma is ingebed in ketenzorg. Door het bieden van ketenzorg ontvangen mensen met de ziekte van Huntington op elkaar afgestemde en geïntegreerde diagnostiek en behandeling die optimaal zijn afgestemd op de vraag en behoefte.

---

## 2.2 Bovenregionale functie

De expertisecentra vervullen een bovenregionale functie omdat de doelgroep beperkt is en de problematiek specifiek. Het centreren van voorzieningen biedt meer mogelijkheden tot ontwikkeling en vernieuwing voor deze relatief kleine doelgroep. De expertisecentra hebben een regiefunctie in de keten om tot een samenhangend aanbod voor te komen. Dit zorgt ervoor dat de juiste vormen van zorg en behandeling op het juiste moment toegankelijk zijn.

### **Deskundigheidsbevordering**

Voorwaarde voor goede Huntingtonzorg is een actueel kennisniveau bij alle betrokken hulpverleners. Zij beschikken over de meest actuele kennis, niet alleen van het ziektebeeld maar ook over onderwerpen als:

- omgang met de ziekte;
- ondersteuning van de mens met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem;
- bevorderen van eigen regie en zelfmanagement.

Deskundigheidsbevordering is een continu proces. De expertisecentra zijn deel van HKNN en lopen voorop in hun sector in het ontwikkelen en delen van kennis. De expertisecentra werken met een competentieprofiel en leerlijn voor professionals die met mensen met de ziekte van Huntington werken. Hiermee kan worden getoetst of zij voldoen aan de vereiste kwalificaties en beoordelingscriteria. De leerlijn omvat een basislijn met drie basismodules en een verdiepende lijn met vier modules.

## 2.3 REC en DEC

Bij de ziekte van Huntington wordt vaak gesproken over REC's (Regionaal Expertisecentrum) en DEC's (Doelgroep Expertise Centrum).

### REC's (Regionaal Expertisecentrum)

REC's zijn gespecialiseerd in de zorg en begeleiding van mensen met de ziekte van Huntington op regionaal niveau. Ze bieden:

- diagnostiek en behandeling;
- psychosociale zorg en begeleiding van mensen met de ziekte van Huntington en hun families;
- multidisciplinaire teams met onder andere specialisten ouderengeneeskunde, psychologen, fysiotherapeuten, maatschappelijk werkers.

### DEC's (Doelgroep Expertisecentrum)

DEC's zijn centra op nationaal niveau, vaak verbonden aan academische ziekenhuizen, waar zeer gespecialiseerde zorg wordt verleend aan complexe of zeldzame aandoeningen, zoals de ziekte van Huntington. Ze bieden:

- hooggespecialiseerde diagnostiek en behandelingen;
- wetenschappelijk onderzoek naar de ziekte en nieuwe behandelingen;
- complexe zorg voor mensen in een vergevorderd stadium van de ziekte of met specifieke problemen die regionaal niet opgelost kunnen worden.

De expertisecentra (REC of DEC) hebben een nauwe samenwerking met onder meer de neurologen in het ziekenhuis, psychiaters, GGZ-instellingen en de cliëntenvereniging.

### Bovenregionale functie

De expertisecentra vervullen een bovenregionale functie vanwege de beperkte omvang van de doelgroep en hun specifieke deskundigheid. Het samenbrengen en bundelen van voorzieningen (in REC's en DEC's) biedt meer mogelijkheden om gespecialiseerde zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling te ontwikkelen en vernieuwen. De expertisecentra hebben een coördinatiefunctie in de keten om tot samenhang van het aanbod voor mensen met de ziekte van Huntington te komen. Dit zorgt ervoor dat de juiste vormen van zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling op het juiste moment toegankelijk zijn voor mensen met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem.

# Over Huntington KennisNet Nederland

**Huntington KennisNet Nederland (HKNN) is het landelijk netwerk voor diagnostiek, zorg en behandeling van mensen met de ziekte van Huntington. Vanuit de overtuiging dat ieder mens met Huntington recht heeft op een zo goed mogelijke kwaliteit van leven, brengt HKNN zorgprofessionals, onderzoekers, mensen met ziekte van Huntington, mantelzorgers en ervaringsdeskundigen samen om kennis, ervaring en onderzoek te delen én toe te passen.**

Verspreid over Nederland werken zeven expertisecentra samen aan gespecialiseerde zorg. Samen bieden zij hoogwaardige, multidisciplinaire zorg in alle fasen van de ziekte. Huntington is relatief zeldzaam, maar heeft een grote impact op het leven van mensen en hun omgeving. De zorg is intensief en vraagt om nauwe samenwerking tussen verschillende disciplines én naasten.

HKNN vervult een actieve rol in het verzamelen, verdiepen en verspreiden van kennis – in Nederland en internationaal. We stimuleren onderzoek, ontwikkelen richtlijnen en scholingstrajecten, en zorgen ervoor dat nieuwe inzichten snel hun weg vinden naar de praktijk. We ondersteunen zorgprofessionals met kennis en hulpmiddelen, versterken samenwerking en helpen mensen met Huntington en hun naasten omgaan met de ziekte en de uitdagingen die daarbij horen.

Daarnaast draagt HKNN bij aan meer bewustwording over Huntington in Nederland. We verbinden zorginstellingen, kennisorganisaties, bedrijven en overheden. Zo bouwen we samen aan toekomstbestendige, gespecialiseerde zorg.

### **Onze missie**

Wie in Nederland de ziekte van Huntington krijgt, moet kunnen rekenen op de best passende gespecialiseerde zorg – in elke fase van de ziekte. Vanaf de diagnose tot het einde. Van jong tot oud. Of je nu woont in Goes of Groningen.

**Meer informatie:**  
[www.hknn.nl](http://www.hknn.nl)



**Huntington  
KennisNet  
Nederland**

# Hoofdstuk 3:

## Ziektebeeld en kenmerkende problematiek

---

De eerste symptomen van de ziekte openbaren zich meestal tussen het dertigste en vijftigste levensjaar, maar eerder of later komt ook voor. De juveniele of jeugdvorm openbaart zich in de tienerjaren en de zogeheten 'late onset HD' bij mensen boven de zestig. Deze vormen komen minder vaak voor. De genetische afwijking bestaat uit een verlenging van een stukje DNA op het vierde chromosoom. Na aanvang van de ziekte hebben mensen een levensverwachting van gemiddeld vijftien tot twintig jaar, maar zowel de levensverwachting als de ontwikkeling van de ziekte kunnen per persoon erg verschillen.

De ziekte is dominant erfelijk en niet geslachtsgebonden. De ziekte komt dus even vaak voor bij mannen als bij vrouwen. Kinderen van mutatiedragers hebben 50% kans om het gemuteerde gen te erven. Een DNA-test geeft dan uitsluitsel. Dragere van het Huntington-gen zullen de ziekte zeker krijgen, niet-dragers krijgen de ziekte zeker niet. Inmiddels is het mogelijk om een test te laten uitvoeren bij een ongeboren kind (Amniocentese, PGD, NIPT). Dit kan alleen als er een wens is om bij een positieve testuitslag de zwangerschap af te breken. Ook is het mogelijk om met een IVF-behandeling met embryoselectie een kind zonder het Huntington-gen te krijgen.

De ziekte van Huntington komt in Europa en Noord-Amerika bij

ongeveer 5-10 inwoners per 100.000 voor, in Australië bij 4-7 inwoners per 100.000. De ziekte komt het meeste voor bij mensen van Europese afkomst. In andere delen van de wereld, zoals Azië en Afrika, is de ziekte veel zeldzamer: bij minder dan 1 inwoner per 100.000. In Nederland gaat het naar schatting om 1700 tot 2000 mensen. De spreiding over het land is niet gelijkmatig omdat het om een erfelijke ziekte gaat. Er zijn regio's (zoals Zuid-Holland) waar de ziekte vaker voorkomt.

---

### 3.1 Veelvoorkomende symptomen

De ziekte van Huntington kenmerkt zich door lichamelijke, motorische, neurocognitieve en psychiatrische symptomen. De mate waarin de symptomen voorkomen en het verloop van de ziekte verschilt enorm per persoon. De ziekte kent een progressief verloop. In de opeenvolgende fasen van de ziekte voeren steeds andere verschijnselen de boventoon.

#### Motorische symptomen

Motorische stoornissen zijn het meest zichtbare symptoom van de ziekte. Meestal bestaat dit uit plotselinge, onwillekeurige en schokkende bewegingen (chorea) en onwillekeurige draaiende bewegingen (dystonie) die verergeren naarmate het ziekteproces vordert. Tegelijkertijd neemt de beheersing over gecontroleerde, willekeurige bewegingen af. Soms vertonen mensen juist minder beweeglijkheid (hypokinesie) of een combinatie van beide. In het beginstadium van de ziekte zijn de motorische stoornissen vooral terug te zien in de fijne motoriek, bijvoorbeeld in kleine bewegingen met ledematen of in het gezicht. Een van de vroegste symptomen is het afnemen van de zijdelingse bewegingen van het oog waardoor lezen moeilijk wordt. Deze bewegingen zijn het hevigst als

mensen moe, opgewonden of zenuwachtig zijn. Aanvankelijk zijn de bewegingen klein, in een later stadium worden ze steeds minder gecontroleerd en grover. Onder andere door de chorea krijgen mensen problemen met het houden van balans, zowel stilstaand als lopend. Vroeg of laat ontstaan kauw- en slikproblemen, wat eten en drinken bemoeilijkt. In een later stadium verminderen de bewegingen vaak weer en worden mensen juist bewegingsarm. De ongewilde bewegingen kunnen met medicatie verminderd worden, maar het nadeel hiervan is dat dan ook de normale, gewenste bewegingen belemmerd worden.

#### Neurocognitieve symptomen

Door de ziekte gaat het cognitief functioneren langzaam achteruit. Subtiele neurocognitieve symptomen zijn soms al tien tot vijftien jaar voor de motorische symptomen aanwezig. Denk dan bijvoorbeeld aan vertraagde informatieverwerking, problemen in de aandacht en geheugenproblemen. Hierdoor wordt onthouden, leren en het uitvoeren van meerdere taken tegelijk (bijvoorbeeld lopen en praten) moeilijk. Ook hebben mensen problemen met het inschatten van de eigen mogelijkheden en beperkingen. Het ruimtelijk inzicht wordt vaak minder, net als het inzicht in de eigen ziekte. Ook ontstaan problemen in het plannen en organiseren en in het starten, stoppen of bijsturen van handelingen. Hierdoor hebben mensen vaak moeite met problemen oplossen en handelen ze vaak impulsief, dwangmatig of ontremd. Mensen hebben moeite emoties te herkennen en kunnen zich moeilijker inleven in of rekening houden met anderen waardoor gemakkelijk conflicten ontstaan.

#### Neuropsychiatrische symptomen

Gedragsveranderingen en neuropsychische symptomen komen bij vrijwel alle mensen met de ziekte van Huntington voor. In een vroeg stadium komen stemmingswisselingen en depressie vaak voor, wat het functioneren ernstig kan belemmeren. Ook verhoogde prikkelbaarheid, agressief gedrag, onverschilligheid, verlies van

## De meest in het oog springende symptomen kunnen worden onderverdeeld in 3 categorieën, namelijk:

### Neurocognitieve symptomen:

- Vertraagde informatieverwerking, geheugen en concentratie problemen
- Problemen met taalverwerking en het vinden van de juiste woorden
- Problemen met plannen en organiseren
- Beperkt ziekte-inzicht
- Impulsiviteit, dwangmatigheid of ontremmingsverschijnselen

### Neuropsychiatrische symptomen:

- Gedragsveranderingen
- Stemningswisselingen, depressiviteit
- Prikkelbaarheid, agressief gedrag
- Initiatief verlies, apathie

### Lichamelijke symptomen:

- Ongewilde, krampachtige en onwillekeurige bewegingen (chorea)
- Dysartrie
- Kauw- en slikproblemen
- Ongewenst afvallen
- Verminderde algemene gezondheid
- Balans stoornissen waardoor grotere kans om te vallen
- Pijn

initiatief en apathie zijn veel voorkomende symptomen. Mensen met de ziekte zijn zich lang niet altijd bewust van deze veranderingen die zich vaak al subtiel openbaren voor de diagnose. Zelfs na de diagnose zijn de neurologische veranderingen vaak moeilijk te accepteren. Meestal zijn het familieleden of collega's die als eerste zien dat de ziekte zich openbaart. Communicatie is moeilijk door deze cognitieve en motorische problemen. Ook dysartrie (een spraakstoornis door een beschadiging in het zenuwstelsel) komt veel voor, waardoor een gesprek al snel een speciale aanpak vraagt.

### Lichamelijke symptomen

De ziekte gaat gepaard met autonome functiestoornissen, zoals stoornissen in de regulatie van de temperatuur van het lichaam, slaapproblemen en verlies of juist toename van het gewicht. Ook moeheid, overmatige transpiratie, slaapproblemen en ongewenst afvallen komen voor. Naast lichamelijke symptomen

als slaapproblemen en gewichtsverlies, blijkt uit wetenschappelijk onderzoek dat ook pijn een belangrijk maar mogelijk onderbelicht symptoom is bij de ziekte van Huntington. Pijn komt het meest voor in de manifeste fase van de ziekte. Toch lijkt het erop dat pijn in deze fase regelmatig onderbehandeld blijft. In de praktijk is gebleken dat sommige mensen met de ziekte van Huntington geen pijn aangeven, zelfs niet wanneer zij een pijnlijke aandoening hebben zoals een botbreuk, een ontwrichting of brandwonden. Net als bij andere neurodegeneratieve aandoeningen kan de pijn zich op een andere manier uiten, bijvoorbeeld in de vorm van prikkelbaarheid, agitatie, onrust of apathie. Het is dus belangrijk mensen regelmatig te controleren, bijvoorbeeld met behulp van een (pijn)observatielijst, en om op tijd te starten met een passende behandeling. Dat geldt ook voor de groep mensen die zelf geen pijn aangeven.

## 3.2 Impact en problematiek

De ziekte van Huntington manifesteert zich bij iedereen anders. In de opeenvolgende fasen van de ziekte voeren steeds verschillende symptomen de boventoon. Daardoor verandert ook de aard en intensiteit van de zorg- en behandelbehoefte. De combinatie van veranderende symptomen op meerdere vlakken leidt onherroepelijk tot complexe problemen en verlies. De impact van de ziekte is dan ook groot in alle fasen, zowel voor de mensen zelf als hun omgeving, waarbij overbelasting een reëel risico is. Hoe mensen hiermee omgaan is zeer verschillend. Zowel een positieve (drager van het gen) als negatieve (geen drager van het gen) testuitslag heeft grote invloed op risicodragers. Iedere risico- of mutatie drager heeft immers familieleden met de ziekte en wordt er dus voortdurend mee geconfronteerd.



## Testen of niet?

Laat je je testen of niet? Een moeilijke afweging voor risicodragers, want de uitkomst heeft hoe dan ook grote invloed op de rest van je leven. Mensen zijn soms huiverig zich te laten testen, vaak uit angst voor een positieve uitslag. Een deel van hen geeft aan goed te kunnen leven met de onzekerheid. Die onzekerheid beïnvloedt wel het aangaan van relaties, de keuze van opleiding en beroep en een eventuele kinderwens. Zowel een gunstige als een ongunstige testuitslag maakt vaak heftige emoties los en vraagt om een ander levensperspectief. Mensen die een gunstige uitslag krijgen, voelen zich vaak schuldig tegenover hun familieleden. Opluchting gaat dan hand in hand met verwarring. Ook een nieuw toekomstbeeld zonder de ziekte van Huntington verloopt soms moeizaam.

## Het ziekteproces

Veel mutatie dragers worden al op relatief jonge leeftijd geconfronteerd met ziekteverschijnselen. Omdat de ziekte vaak al generaties lang 'in de familie zit', weten zij wat hen te wachten staat. Dit zorgt voor gevoelens van angst, somberheid, machteloosheid en frustratie en uit zich bij iedereen anders. Sommigen reageren geagiteerd, anderen juist gelaten. Deze reacties worden medebepaald door het ziekte-inzicht. Mensen die de eerste verschijnselen vertonen zijn vaak nog fit en actief waardoor zij de symptomen ontkennen en hun mogelijkheden overschatten.

De eerste verschijnselen - zoals concentratieverlies en karakterveranderingen - zetten relaties onder druk. Het levert de nodige stress en spanning op om de controle te behouden, ondanks sluipenderwijs beginnende beperkingen. De meeste mensen willen zo lang mogelijk blijven autorijden, hun kinderen opvoeden, bankzaken regelen en een actief sociaal leven leiden, maar zij kunnen steeds minder voldoen aan de eisen die daarbij horen. Ook hobby's kunnen zij vaak ook niet meer (zelfstandig) uitvoeren. De buitenwereld is nauwelijks bekend met de ziekte, wat de toegang tot hulpkanalen niet makkelijker

maakt. Op enig moment moet de persoon het arbeidsproces verlaten, soms al vroegtijdig door klachten die niet direct gekoppeld worden aan de ziekte, zoals een burn-out of een depressie. Dit verlies van de sociale en financiële status leidt vaak tot frustratie.

Op den duur neemt het inlevingsvermogen en de interesse in mensen uit de omgeving af. De persoon kan steeds minder voldoen aan emotionele en sociale verwachtingen en algemeen aanvaarde omgangsvormen met grote gevolgen voor maatschappelijke en persoonlijke relaties, waaronder ook intimiteit en seksualiteit. In het gezin verliest hij zijn rol als opvoeder, volwaardig (gespreks-) partner, kameraad en minnaar wat vaak tot relatieproblemen leidt. Dit ingrijpende verliesproces roept vaak heftige reacties op zoals ontkenning, verzet en depressieve gevoelens, wat kan leiden tot een sociaal isolement. Naarmate de ziekte vordert kan het ziekte-inzicht verdwijnen. Oordeels- en kritiekstoornissen maken het moeilijk hulp te accepteren waardoor de persoon soms een gevaar wordt voor zichzelf of zijn omgeving. De afhankelijkheid van informele en professionele hulp neemt toe, zelfstandig thuis wonen is dan vaak niet meer mogelijk.

## De omgeving

Zodra bekend is dat iemand mutatie drager is, heeft dit invloed op het leven. Schuldgevoelens, boosheid en angst komen vaak voor net als ontkenning en strijd om zo lang mogelijk een zo normaal mogelijk leven te leiden. Mensen voelen zich bekeken en beoordeeld door anderen die zich afvragen of de ziekte zich al openbaart. Het komt regelmatig voor dat klachten te snel geduid worden als verschijnselen van de ziekte. Mensen in de omgeving bemoeien zich ermee en hebben verhalen over 'ervaringsdeskundigen'. Daarnaast zijn er vaak ook praktische, financiële en juridische gevolgen. Werkgevers trekken soms te snel conclusies en nemen maatregelen om de positie van de mutatie drager in het arbeidsproces te veranderen.

## Familie en mantelzorgers

De ziekte heeft veel invloed op het leven van mantelzorgers en andere mensen in de omgeving. Vaak zijn gezins- en familieleden betrokken bij de zorg en ondersteuning wat kan leiden tot complexe situaties en verstoorde relaties. Problemen concentreren zich vaak rond onderstaande onderwerpen.

## Risicodragers

Risicodragers worstelen met de keuze om zich wel of niet te laten testen, maar ook met de vraag of hun (ongeboren) kinderen de test moeten ondergaan. Een zware beslissing, want de uitkomst heeft een vergaande invloed op het leven en de relaties. Als een ouder mutatie drager blijkt, leven kinderen met de angst ook drager te zijn en worstelen ze met vragen over erfelijkheid en DNA-tests. Ouders kunnen zich schuldig voelen over hun keuze om kinderen te krijgen, vaak in de hoop op toekomstige genezing, en zijn dan teleurgesteld in de wetenschap. Bij de opvoeding rijzen vragen over hoe en wanneer je je kinderen informeert en hoe om te gaan met hun reactie. Partners met een kinderwens moeten deze wens heroverwegen, wat ingrijpende gevolgen kan hebben voor de relatie.

## Toekomstperspectief

Het toekomstperspectief voor het hele gezin komt onder druk te staan als blijkt dat een partner en/of ouder mutatie drager is en de ziekte zal krijgen. Binnen het gezin hebben mensen vaak verschillende manieren om hiermee om te gaan. Partners hebben steun en hulp nodig, maar durven dit nog niet altijd te vragen uit angst voor de reactie van de mutatie drager. Ook onzekerheid over de oorzaak van klachten en ziektesymptomen kunnen tot spanningen leiden. Telkens is daar weer de angst voor het moment dat de ziekte zich openbaart waardoor veranderingen in gedrag al snel de vraag oproepen of dit de eerste symptomen van de ziekte zijn.

## Verandering rol en gedrag

Voor naasten is het moeilijk om met de veranderende situatie en het veranderende gedrag om te gaan. Door verminderde sociale cognitie en empathie kan iemand met de ziekte van Huntington steeds minder goed reageren op emoties van dierbaren. De vertraagde informatieverwerking en neurocognitieve achteruitgang verstoren de communicatie en naasten realiseren zich dat de persoon niet meer degene is die hij vroeger was. Partners nemen vaak ongevraagd en vanzelfsprekend de zorg op zich, maar niet iedereen kan zich gemakkelijk schikken in deze rol. Dit voortdurende inleveren leidt tot de vraag 'En ik dan?' Vooral psychische en gedragsveranderingen zorgen voor verwijdering in een relatie, net als veranderende rollen en rolverlies. Hoe groter de zorgvraag, hoe meer deze rollen onder druk komen te staan. De rol van gezonde partner maakt langzaam plaats voor die van mantelzorger. Deze partner staat op betrekkelijk jonge leeftijd voor een veelomvattend verliesproces: het verlies van de vertrouwde partner, ouder van hun eentuele kinderen, reisgenoot, minnaar, vriend en kostwinner. Dit anticiperend rouwen gecombineerd met de dagelijkse zorg en je eigen maatschappelijke verplichtingen, vormen een zware last. Risico op overbelasting of andere psychische en psychosomatische problemen ligt op de loer. Uiteindelijk voelt de partner zich soms genooddaakt om afstand te nemen en de (pijnlijke) keuze voor zichzelf te maken. Het verlangen naar een nieuwe partner komt regelmatig voor.

## Persoonlijkheidsveranderingen

Voor naasten is het moeilijk begrip op te brengen voor en om te gaan met gedrags- en persoonlijkheidsveranderingen. Denk aan wisselingen in seksueel verlangen, prikkelbaarheid, agitatie, herhalend gedrag, ongeremd drinken of roken, financieel wangedrag en ontkenning van de ziekte. Dit heeft grote invloed op de relatie met partner, kinderen en andere naasten. Partners nemen dan noodgedwongen de regie over, maar ervaren dat ook als een struikelblok. Zij moeten besluiten nemen voor de ander, soms over

heel persoonlijke zaken zoals het inleveren van de creditcard of het rijbewijs. Het accepteren van de geestelijke achteruitgang, het begrijpen en hanteren van het gedrag en toenemende afhankelijkheid vormen een belasting voor mantelzorgers en kan tot grote spanningen leiden. Verstoorde relaties en echtscheidingen komen veel voor.

### **Verzorging van alleenstaanden**

Ondersteuning van een alleenstaande persoon met de ziekte van Huntington is lastig voor familieleden. Zeker in een fase met gebrek aan ziekte-inzicht, gedragsproblemen en zorgweigering of zorgmijding voelt de familie zich machteloos en is het voor hen lastig om zich tot hun familielid te verhouden.

### **Gezinnen met opgroeiende kinderen**

In gezinnen met opgroeiende kinderen is het de gezonde ouder die de kinderen begeleidt in hun acceptatieproces, in de omgang met de zieke ouder en bij vragen over risicodragerschap. Als een ouder ziekteverschijnselen vertoont, kunnen situaties ontstaan die schadelijk zijn voor de ontwikkeling van een kind. Zo kunnen opvoedingsproblemen ontstaan omdat humeur en gedrag van de zieke ouder instabiel is. Kinderen kunnen zichzelf wegcijferen of zich schamen voor de zieke ouder. Ook kan er een verstoorde relatie ontstaan met kinderen omdat er sprake is van rolwisseling. Dan wordt – soms op (te) jonge leeftijd – een beroep gedaan op hun verantwoordelijkheidsgevoel wat kan ertoe kan leiden dat kinderen aandacht en basisveiligheid tekortkomen en daardoor hechtingsproblemen krijgen. Dat geeft een groter risico op psychische problemen in de toekomst. Kinderen hebben behoefte aan steun en begrip voor de specifieke en vaak moeilijke situatie waarin zij zich bevinden.

### **Financiën**

Wanneer iemand met de ziekte van Huntington kostwinner is, kan het gezin in financiële problemen komen. Werkgevers zijn niet altijd bereid om aangepaste werkzaamheden aan te bieden en het salaris wordt gekort.

Als de gezonde partner of mantelzorger kostwinner is, zal hij proberen werk en zorg te combineren. Toch is het vaak nodig een betaalde kracht in huis te nemen en ook opname in een verpleeghuis brengt kosten met zich mee die voor veel gezinnen moeilijk op te brengen zijn.

### **Juridische consequenties**

Het komt nogal eens voor dat mensen met de ziekte van Huntington onverantwoorde, grote uitgaven doen of dat geld gewoon verdwijnt. Dan moet een bewindvoerder worden aangewezen, maar ook andere maatregelen komen voor. Denk bijvoorbeeld aan het aanpassen van testament of verzekering. Verzekeringsmaatschappijen zijn niet altijd bereid mensen met de ziekte van Huntington te verzekeren.

### **De professionele omgeving**

Professionals die incidenteel te maken hebben met mensen met de ziekte van Huntington, bezitten zelden de kennis die nodig is om de situatie goed te beoordelen en er adequaat mee om te gaan. Instanties en hulpverleners weten niet altijd waar deze kennis te halen is. Mensen met de ziekte en hun naasten worden daardoor vaak niet goed begeleid naar de juiste zorg en behandeling. Vaak blijkt dat de geadviseerde therapeut of hulpverlener onvoldoende bekend is met de ziekte. De zeven expertisecentra werken samen met HKNN om kennis en informatie over ziekte en behandeling breed te delen en 24/7 beschikbaar te stellen.

### 3.3 Aard van hulpvragen

Het behandelplan wordt samengesteld en ontwikkeld op geleide van de hulpvragen van de cliënt in het gevorderd stadium van zijn ziekte en hun naasten. De hulpvraag is de vraag zoals cliënt die onder woorden brengt, evenals zijn wensen en verwachtingen voor een oplossing. Om de vraag van de cliënt zoveel mogelijk richtinggevend te laten zijn, is het goed om zijn behoeften te inventariseren in een stadium waarin hij zijn vragen en wensen nog goed duidelijk kan maken en kan aangeven wat hij wil in het vervolg van het ziektraject. Als de ziekte al verder gevorderd is, of bij verminderd ziekte-inzicht, wordt de hulpvraag ingevuld met informatie van de directbetrokkenen en het inzicht en de observatie van de zorgverleners. De vele uitingsvormen en ingrijpende gevolgen voor mensen met de ziekte en zijn omgeving maken het beeld complex. Dit brengt meervoudige en complexe hulpvragen met zich mee. De verschillende stadia van de ziekte en veranderingen in de situatie kunnen telkens aanleiding zijn voor nieuwe hulpvragen.

---

### 3.4 Educatieve steun

De behoefte aan educatieve steun voor zowel de cliënt als de mensen in zijn omgeving, blijft gedurende het hele ziekteproces actueel omdat de situatie telkens verandert. Daarnaast is er behoefte aan praktische en professionele ondersteuning op verschillende levensgebieden. De behoefte aan emotionele ondersteuning loopt als een rode draad door alle hulpvragen.

### 3.5 Balans tussen eigen regie en veiligheid

In het gevorderde stadium van de ziekte is het zoeken naar een acceptabele balans tussen eigen regie en veiligheid een belangrijk thema. De cliënt heeft verschijnselen als gedragsveranderingen met risico op prikkelbaarheid, agitatie en onbegrip, ongecontroleerde bewegingen met risico op zelfbeschadiging, verlies van mobiliteit, afhankelijkheid bij zelfzorg, spraakstoornissen, interactieproblemen en een beperkt ziekte-inzicht. Hij heeft behoefte aan begrip, erkenning en ondersteuning van het gevoel van eigenwaarde. Hij wil niet betutteld worden en heeft behoefte aan bescherming van zijn leefwereld, intimiteit en privacy. Hij wil zoveel mogelijk vaste personen in zijn omgeving. Hij heeft behoefte aan structuur en hulp bij het organiseren van de dag. Het behoud van eigenwaarde en het zo zelfstandig mogelijk kunnen blijven functioneren zijn essentieel in deze fase.

---

### 3.6 Behoud van autonomie

In het gevorderde stadium van de ziekte kunnen heftige gedragsproblemen optreden. Naasten hebben behoefte aan uitleg en advies, omdat het gedrag moeilijk te begrijpen en te hanteren is. Zij willen informatie over gedragsproblemen en praktische handvatten om ermee om te gaan, bijvoorbeeld door goede communicatiemiddelen, het bieden van structuur, het doorbreken van gefixeerd gedrag en het tijdig bespreken van wensen rond levensvragen en het levenseinde. Het streven is de autonomie van de cliënt daarbij zo veel mogelijk te behouden, ondanks de beperkingen die de ziekte met zich meebrengt.

### 3.7 Ondersteuning bij verandering van persoonlijkheid en gedrag

In de verschillende stadia van het ziekteproces zijn er telkens nieuwe verlieservaringen en veranderingen in de leefsituatie die veel van het psychische uithoudingsvermogen vragen. Er wordt ondersteuning en advies geboden bij onder andere:

- omgaan met de verschillende symptomen van de ziekte;
- behoud van eigenwaarde;
- verwerken van de toenemende beperkingen en gevoelens van frustratie, angst en schuld;
- de balans tussen geven en nemen in relaties;
- het bespreken van wensen rond de laatste levensfase en het naderende levenseinde.

# Hoofdstuk 4:

## Het zorgprogramma

---

### 4.1 In- en uitstroom

De cliënt wordt aangemeld voor een beschermende woonomgeving, dagbehandeling of tijdelijke opname bij het expertisecentrum vanuit de keten, dus via de huisarts, familie, op eigen initiatief of bijvoorbeeld via de polikliniek Huntington. Er is ook een groep mensen met de ziekte van Huntington met delicten in de voorgeschiedenis die vanuit het forensisch circuit worden doorverwezen naar de expertisecentra.

Uitstroom uit het zorgprogramma gebeurt bij overlijden, overgang naar andere zorgaanbieders (algemeen verpleeghuis of GGZ) of op initiatief van de cliënt zelf.

---

### 4.2 Algemene doelen van zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling

In algemene zin zijn zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling gericht op het bieden van:

- aanvullende diagnostiek, onderzoek en observatie;

- gespecialiseerde multidisciplinaire intensieve zorg en behandeling op basis van een zorgleefplan en behandelplan;
- een woon- en leefklimaat gericht op autonomie, welbevinden en eigen regie;
- het bieden van veiligheid en toezicht;
- het bieden van een zinvolle dagbesteding;
- het inzetten van zorgtechnologie om de autonomie zo lang mogelijk te behouden en veiligheid te bieden.

Kern van de zorg in dit stadium is het optimaal in stand houden van autonomie en eigen regie, terwijl ook intensieve zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling geboden wordt. Dit vraagt van de betrokken hulpverleners deskundigheid in het omgaan met de deelonderwerpen die zich in het gevorderd stadium van de ziekte van Huntington kunnen voordoen zoals:

- diagnostiek van het verloop van de verschijnselen;
- omgaan met het spanningsveld tussen veiligheid en autonomie;
- het inzetten van intensieve, systematische, multidisciplinaire zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling met maximaal behoud van autonomie;
- ondersteunen bij problemen op het gebied van mobiliteit, voeding en gedragsveranderingen;
- ondersteunen bij relatie- en gezinsproblemen;
- in kaart brengen en bespreken van wensen en mogelijkheden rond levensperspectief en levenseinde;
- omgaan met ethische en morele dilemma's;
- verbeteren van de eigen lichamelijke en mentale weerbaarheid;
- ondersteunen bij het leven in een groep.

## 4.3 De setting

### Tijdelijk verblijf

Cliënten ontvangen gedurende een vooraf afgesproken periode klinische 24-uurszorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling. Men kan gebruik maken van tijdelijke opname wanneer er observatie en onderzoek nodig is. Op basis daarvan kan een behandeling gestart worden, die later in de eigen woonsituatie vervolgd kan worden. De geboden intensieve zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling passen bij het tussenstadium of het gevorderd stadium van de ziekte van Huntington. Tijdelijke opname kan ook worden ingezet om de mantelzorger tijdelijk te ontlasten van de zorgtaken, bijvoorbeeld voor een vakantie, bij een ziekenhuisopname of om op adem te komen.

### Logeren

Logeren kan in verschillende vormen aangeboden worden. Mensen kunnen bijvoorbeeld eens per zes weken logeren terwijl de dagbehandeling gewoon doorgaat. Er zijn ook expertisecentra waar de cliënt een nacht kan blijven logeren tussen twee dagbehandelingen in. Deze combinatie kan worden ingezet om de mantelzorger een adempauze te bieden waardoor opname in een verpleeghuis kan worden uitgesteld. Ook voor de cliënt kan het meer rust betekenen, omdat het reizen tijdelijk wegvalt.

### Beschermende woonomgeving met zeer intensieve gespecialiseerde zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling

Cliënten ontvangen klinische 24-uurszorg op een woonafdeling die zich specifiek richt op mensen met de ziekte van Huntington. Het woon- en leefklimaat op deze afdeling is gericht op autonomie en eigen regie. Door middel van een passende woonomgeving en een werkwijze die is afgestemd op de problematiek, wordt de cliënt een veilige en overzichtelijke woonomgeving geboden. De inzet van domotica (automatisering van woningen met technologie voor

comfort, veiligheid en efficiëntie) kan daarbij ondersteunen. De geboden intensieve zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling passen bij het gevorderd stadium van de ziekte en worden geboden door een multidisciplinair team.

In elke setting wordt aandacht besteed aan welzijn en wordt zinnvolle dagbesteding aangeboden. Dit is een van de belangrijke taken binnen een woonomgeving. Dagbesteding en welzijn maken daarmee onlosmakelijk deel uit van het zorgaanbod.

---

## 4.4 Gespecialiseerde intensieve zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling

### 1. Coördinatie van zorg en behandeling

Er is altijd een aanspreekpunt voor de cliënt en het cliëntsysteem. Deze rol kan opgepakt worden door verschillende functies binnen het expertisecentrum zoals de coördinerend verpleegkundige, coördinerend verzorgende IG, contactverzorgende of casemanager. Het is aan de organisatie om de coördinerende rol aan te wijzen en te zorgen voor de invulling van deze rol. Regelmatig vindt evaluatie plaats op inhoud van het behandelplan en tevredenheid. De specialist ouderengeneeskunde, GZ-psycholoog, K(N)P of verpleegkundig specialist GGZ vervult de rol van regiebehandelaar, bewaakt de continuïteit van de behandeling en coördineert deze.

### 2. Aanvullende diagnostiek, onderzoek en observatie

Er vindt screening en diagnostiek plaats door diverse disciplines aan de hand van anamnese. Met behulp van gestructureerde meetinstrumenten worden gegevens verzameld en diagnose, hulpvragen en gezondheidsrisico's vastgesteld.

### 3. Gespecialiseerde, systematische, langdurige, multidisciplinaire zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling

In het tussenstadium en gevorderd stadium ligt het accent op onderzoek en behandeling en staat zo lang mogelijk behoud van autonomie centraal. Er wordt een multidisciplinair behandelplan/ behandelplan opgesteld met doelen en acties. Aansluitend vindt de uitvoering en de periodieke evaluatie van het behandelplan/ behandelplan plaats. Deze zorg- en behandelcyclus blijft zich herhalen. Het gaat in dit stadium vaak om complexe problematiek waarbij meerdere disciplines betrokken zijn. Op consultatiebasis sluiten een neuroloog en een psychiater met deskundigheid over de ziekte van Huntington aan bij de multidisciplinaire cliëntbespreking. Signalen van gedragsproblemen worden gerapporteerd en multidisciplinair besproken, zodat ingegrepen kan worden voordat escalatie plaatsvindt. Bij gedragsproblemen wordt een methodische, multidisciplinaire analyse gemaakt van het gedrag en worden passende interventies afgesproken. Er wordt goede lichamelijke verzorging en behandeling van bijkomende aandoeningen en complicaties geboden. Uiteindelijk kan dit bestaan uit volledige intensieve verzorging bij alles. Ook is er een structureel aanbod van (neuro)psychologische behandeling of andere therapieën (bijvoorbeeld muziektherapie) om gevoelens en emoties te kunnen uiten.

### 4. Woon- en leefklimaat gericht op autonomie en eigen regie

De inrichting van de woonruimte of de leefruimte in geval van dagbesteding is passend bij de vaak jongere groep bewoners met de ziekte van Huntington. De woon- en leefomgeving wordt zo aangepast dat wisselwerking met de cliënt en zijn omgeving optimaal is. Per cliënt wordt bijvoorbeeld gekeken of hij behoefte heeft aan een rustige prikkelarme omgeving of juist aan een stimulerende omgeving.



## 5. Veiligheid en toezicht

Er zijn afspraken over toezicht en veiligheidsaspecten die te maken hebben met het optreden van gedragsproblemen en agressie. Dit vraagt om deskundigheid en vaardigheden van medewerkers om hier goed mee om te gaan. De afspraken over veiligheid en toezicht worden op groepsniveau periodiek en systematisch geëvalueerd. Daarnaast is het van belang om goed voorbereid te zijn op mogelijke incidenten ten gevolge van ernstige gedragsproblemen, impulsiviteit en suïcidale neigingen. Een globaal plan met daarin hoe te handelen naar de cliënt, het cliëntsysteem en betrokken verzorgenden, verpleegkundigen en behandelaars is hierbij ondersteunend.

# Hoofdstuk 5:

## Aanbod per discipline

Op de volgende pagina's wordt per discipline het aanbod beschreven op het gebied van diagnostiek, zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling.

---

### 5.1 Specialist ouderengeneeskunde/ physician assistant/verpleegkundig specialist

#### Wat houdt deze functie in?

De specialist ouderengeneeskunde/physician assistant/verpleegkundig specialist is eindverantwoordelijk voor de inhoud van het behandelplan en verantwoordelijk voor de coördinatie in de keten (regiebehandelaar). Tot de taken horen onder andere functionele diagnostiek, prognostiek, behandelplan opstellen met helder geformuleerde doelen op basis van 'shared decision making' met cliënt en cliëntensysteem. Hij neemt verantwoordelijkheid in de keten en zorgt voor adequate samenwerking, zoals vastgelegd in samenwerkingsafspraken KNMG (Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking de zorg, 30 juni 2022). Deze zorgverlener heeft kennis volgens de laatste stand van de wetenschap en ruime ervaring met de ziekte van Huntington in de verschillende stadia.

## Indicatiecriteria

Mensen bij wie de ziekte van Huntington is gediagnosticeerd en hun mantelzorgers, met vragen en problemen die alle levensgebieden en aspecten van het functioneren van de mens met de ziekte en zijn systeem betreffen.

## Doelstelling

Diagnostiek van functionele beperkingen als gevolg van de ziekte van Huntington, duidelijk onderscheid maken tussen symptomen passend bij de ziekte van Huntington en niet behorend bij de ziekte van Huntington.

Op basis van functionele beperkingen van de ziekte en met kennis van de prognose en revalidatiemogelijkheden, de cliënt en zijn cliëntsysteem tot optimaal niveau van functioneren behandelen. Om optimaal niveau van functioneren te behouden gedurende de ziekte, moet hiervoor minimaal één keer per half jaar het behandelplan worden geëvalueerd en bijgesteld. Indien nodig gebeurt dit vaker. Kennisniveau en coördinatie van zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling in de directe professionele omgeving van de cliënt is van zodanig niveau dat er adequaat behandeld wordt en handelingsverlegenheid bij professionals voorkomen wordt.

## Taken

- Vervullen van de rol van regiebehandelaar in het behandeltraject: inhoudelijk aansturen van behandelaars in het multidisciplinair team.
- Diagnostiek van functionele gevolgen van de symptomen van de ziekte van Huntington.
- Het analyseren van de problemen die ontstaan door een complexe zorgvraag op meerdere vlakken.
- Opstellen en coördineren van een multidisciplinair behandelplan.
- Medicatie voorschrijven en de noodzakelijke controles op effect en bijwerkingen uitoefenen.
- Adequate en tijdige verwijzing naar en samenwerking

met gespecialiseerde neuroloog, psychiater en eventueel revalidatiearts.

- Behandelplan bespreken met de cliënt en/of zijn vertegenwoordiger (volgens kaders WGBO).
- Verslaglegging naar betrokken specialisten zoals te doen gebruikelijk.
- Medische indicatiestellingen afgeven voor het verkrijgen van hulpmiddelen.
- Kennis overdragen over het ziektebeeld en de mogelijkheden voor behandeling aan mensen met de ziekte van Huntington, mantelzorgers en professionals betrokken bij de behandeling.
- Activiteiten in het kader van de Wet zorg en dwang (Wzd).
- Beoordelen van wilsbekwaamheid cliënt.

## Overige taken gericht in een gevorderd stadium:

- afnemen van psychiatrische en sociale anamnese;
- afnemen van heteroanamnese bij partner;
- verrichten van lichamelijk, neurologisch en psychiatrisch onderzoek;
- afnemen van specifieke onderzoeks- en observatielijsten;
- begeleiden en documenteren van visie en wensen rond het behandelbeleid en beslissingen rond het levenseinde;
- medische behandeling van bijkomende gezondheidsproblemen en complicaties, inclusief (in een verder gevorderde fase) overnemen van controles en behandeling van medisch specialisten in het ziekenhuis.

## Vakgebied en verantwoordelijkheid

De specialist ouderengeneeskunde is eindverantwoordelijk voor de inhoud van het behandelplan en verantwoordelijk voor de coördinatie in de keten.

## 5.2 GZ-psycholoog/klinisch (neuro) psycholoog

### Wat houdt deze functie in?

De gz-psycholoog/klinisch (neuro)psycholoog doet (neuro)psychologische diagnostiek en prognostiek en stelt een behandelplan op met helder geformuleerde doelen op basis van 'shared decision making' met cliënt en cliëntensysteem. Hij is eventueel regiebehandelaar in het behandeltraject, neemt verantwoordelijkheid in de keten en zorgt voor adequate samenwerking zoals vastgelegd in samenwerkingsafspraken KNMG (Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking de zorg, 30 juni 2022).

### Indicatiecriteria

Mensen bij wie de ziekte van Huntington is gediagnosticeerd (zowel genetisch als klinisch) en hun mantelzorgers, met vragen en problemen die alle levensgebieden en aspecten van het functioneren van de mens met de ziekte en zijn systeem betreffen. Centraal staan vragen op het psychologische levensgebied.

### Doelstelling

(Neuro) psychologische diagnostiek en (mediatieve) behandeling als gevolg van de symptomen van de ziekte van Huntington. Een duidelijk onderscheid maken tussen symptomen passend bij de ziekte van Huntington en niet behorend bij de ziekte van Huntington.

Op basis van de neurocognitieve en/of neuropsychiatrische symptomen van de ziekte en met kennis van de prognose en behandel mogelijkheden, de mens met de ziekte van Huntington en zijn systeem (zo ook de betrokken zorgprofessionals) tot optimaal niveau van functioneren behandelen.

Kennisniveau en coördinatie van zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling in de directe professionele omgeving van de mens met de ziekte van Huntington is van zodanig niveau dat adequaat

behandeld wordt en handelingsverlegenheid bij professionals voorkomen wordt.

### Activiteiten

- Vervullen van de rol van regiebehandelaar in overleg met de specialist ouderengeneeskundige in het behandeltraject: inhoudelijk aansturen van behandelaren in het multidisciplinair team.
- Psychologische diagnostiek gericht op neurocognitieve en neuropsychiatrische symptomen en onbegrepen gedrag op de afdeling (gedragsproblemen).
- Psychologische diagnostiek gericht op persoonlijkheid, copingstijlen en systeemonderzoek.
- Indicatiestelling voor behandeling (inclusief vaktherapie).
- Individuele, groeps- en/of mediatieve behandeling (gebruik maken van onder andere neurocognitieve revalidatie, neuropsychotherapie en psycho-educatie) op basis van evidence based practice en richtlijnen.
- Ondersteunen van zorgteams bij onbegrepen gedrag en bij het psychosociaal welzijn, wonen en leefklimaat op de afdeling.
- Deskundigheidsbevordering, beleidsontwikkeling en bijdrage aan wetenschappelijk onderzoek.
- Activiteiten gericht op het in kaart brengen van mogelijke ernstige situaties op de afdeling. Denk bijvoorbeeld aan het inschatten van het risico op suicide of (ernstig) onbegrepen gedrag. Actieve bijdrage in het inschakelen van extra expertise (bijvoorbeeld een DEC of andere zorgorganisatie) en medische specialisten (bijvoorbeeld de psychiater). Afgestemd op de cognitieve vermogens van de cliënt wordt individuele begeleiding/ behandeling aangeboden en zo nodig mediatieve therapie.
- Indicatie stellen voor doorverwijzen naar een expertise-afdeling en/of anderszins (GGZ).
- Bijdrage leveren op beleidsniveau en wetenschappelijk onderzoek.

### Overige activiteiten

- Multidisciplinair overleg voorzitten.
- Bijdrage leveren aan nationale en internationale netwerkdagen en congressen over de ziekte van Huntington.
- Overige behandelvormen aanbieden, zoals Video Interventie Ouderenzorg (VIO).

### Vakgebied en verantwoordelijkheid

De GZ-psycholoog vervult in afstemming met de specialist ouderengeneeskundige de functie van regiehouder bij het behandelplan en hij is verantwoordelijk voor de coördinatie in de keten.

Een masterpsycholoog vervult dezelfde activiteiten als een GZ-psycholoog, behalve de rol van regiebehandelaar. De activiteiten worden dan bij voorkeur uitgevoerd onder supervisie van een GZ-psycholoog.

---

## 5.3 Verpleging en verzorging

### Wat houdt deze functie in?

Informereren, adviseren, concretiseren, ondersteunen en taken overnemen bij zorgvragen op lichamelijke, cognitief en psychisch en sociaal gebied.

### Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington in een intramurale setting.

### Doelstelling

Welbevinden ondersteunen en optimaliseren waar nodig en mogelijk is.

### Activiteiten

- Observeren, ondersteunen en begeleiden en/of overnemen van de persoonlijke verzorging.
- Intake, waarbij ook gelet wordt op eventuele slikproblemen en verhoogde voedingsbehoefte.
- Ondersteuning bij de gevolgen van onwillekeurige bewegingen en/of houding, alert zijn op de veiligheid van de leefomgeving.
- Ondersteunen bij psychische behoeften, rekening houden met het gebrek aan ziekte-inzicht, de toenemende cognitieve achteruitgang en rouw en verliesverwerking.
- Voorkomen of de-escaleren van probleemgedrag en agressie.
- Inspelen op complex gedrag bij zoals dwangmatigheid, depressie, angst en herhalende handelingen.
- Voorbehouden en risicovolle handelingen.
- Zorgen voor zingeving en welbevinden in de breedste zin van het woord.
- Opstellen van een dagprogramma, structuur aanbrengen naar wens, behoeften en mogelijkheden. Het evenwicht tussen rust en activiteit bewaken.
- Zorgvragen en zorgbehoeften multidisciplinair vastleggen in het zorgleefplan. Coördineren en uitvoeren van het zorgleefplan. Elk (half)jaar deelnemen aan een multidisciplinair overleg, evalueren van het zorgaanbod en eventueel bijstellen.
- Begeleiden van de mens met de ziekte zijn naasten tijdens het hele ziekteverloop.
- Opbouwen van een vertrouwensband op basis van afstand en nabijheid.

### Vakgebied en verantwoordelijkheid

Wensen, mogelijkheden en beperkingen van de mens met de ziekte van Huntington (ver)kennen vanuit relatie en deskundigheid. Contextueel flexibel kunnen denken en handelen.

## 5.4 Dagbesteding en welzijn

### Wat houdt deze functie in?

Zoeken naar en aanbieden van zinvolle dagbesteding op maat waarbij de kwaliteit van leven van de mens met de ziekte van Huntington centraal staat.

### Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington.

### Doelstelling

Welbevinden optimaliseren en ondersteunen waar nodig en mogelijk is door het bieden van passende dagbesteding die de mensen met de ziekte van Huntington een zinvolle ervaring biedt.

### Activiteiten

- Vertrouwen opbouwen met mens met de ziekte van Huntington door het voeren van gesprekken.
- Individuele hulpvraag in kaart brengen.
- Samen met de cliënt een dagbestedingsplan opstellen. Mogelijke activiteiten: een wandeling maken om voor ontspanning te zorgen, passend werk zoeken in een supermarkt of winkel, zwemmen om de mogelijkheden van het eigen lichaam te ervaren, schilderen om de mogelijkheid te bieden tot creatieve uiting, sense-atelier waarbij prikkels gericht worden aangeboden om te ontspannen of tot contact en/of waarneming te komen in een sfeervolle omgeving, geurmassage, deelname aan een kookgroep, uitstapjes of een-op-een-activiteiten.
- Activiteiten zijn erop gericht om het sociale, emotionele, cognitieve en praktische welzijn van de cliënt te ontwikkelen, zo mogelijk uit te bereiden en te behouden, waarbij zoveel mogelijk wordt uitgegaan van de behoefte van de cliënt.
- Gespreksgroepen organiseren voor lotgenoten, in samenwerking met een psycholoog.

### Vakgebied en verantwoordelijkheid

Wensen, mogelijkheden en beperkingen van mensen met de ziekte van Huntington (ver)kennen vanuit relatie en deskundigheid. Contextueel flexibel kunnen denken en handelen.

## 5.5 Ergotherapie

### Wat houdt deze functie in?

Intake, observatie en analyse van problemen bij dagelijkse betekenisvolle activiteiten voor mensen met de ziekte van Huntington.

### Indicatiecriteria

Mensen met de diagnose ziekte van Huntington in alle stadia die problemen ervaren bij het uitvoeren van betekenisvolle handelingen.

### Doelstelling (diagnostiek)

1. Kennis maken, vertrouwensband creëren.
2. Inzicht krijgen in de mogelijkheden en beperkingen in de rollen, routines en betekenisvolle dagelijkse activiteiten van cliënt(systemen).

### Activiteiten (diagnostiek)

- Medische en multidisciplinaire gegevens verzamelen, analyseren en interpreteren.
- Kennismakings-/intakegesprek voeren.
- Anamnese, onderzoek, observatie en analyse van lichamelijke en/of cognitieve problemen bij het betekenisvol handelen in de eigen leefomgeving.
- Formuleren van conclusies en een ergotherapeutische behandeldiagnose in overeenstemming met het cliënt(systemen).
- Inschatten na diagnostiek (in overleg met cliënt(systemen)) of

overdracht naar een reguliere ergotherapeut (in de fysieke omgeving) mogelijk of gewenst is.

- Mono- en multidisciplinair overleg op locatie of telefonisch.
- Gezien zijn expertise heeft de ergotherapeut verbonden aan REC/DEC een bovenregionale consultfunctie.
- Terugkoppelen diagnostiek met cliënt(systeem) en vaststellen behandeldoelen.
- Een ergotherapeut maakt gebruik van ergotherapeutische instrumenten of middelen.
- Ingaan op de hulpvraag van cliënt(systeem) voortgekomen uit de diagnostische fase.

### **Doelstelling (behandeling)**

- Optimaliseren uitvoering betekenisvol handelen van cliënt(systeem) d.m.v. behandelen, begeleiden en adviseren.
- Advisering in het kader van preventie.

### **Activiteiten (behandeling)**

- Samen met cliënt(systeem) komen tot aanleren van vaardigheden en/of compensatiestrategieën op het gebied betekenisvol handelen.
- Begeleiden naar een zinvolle invulling van de dag.
- Inzicht geven in en leren omgaan met een veranderende energiehuishouding.
- Informeren en adviseren over hulpmiddelen, voorzieningen en aanpassingen en zo nodig begeleiden van het aanvraagtraject.
- Voorlichting en advisering aan cliëntensysteem.
- Voorlichting (overdracht) en advisering aan 1e en 2de lijn ergotherapeuten en andere betrokken hulpverleners en instanties zoals gemeenten en leveranciers.
- Mono- en multidisciplinaire afstemming.
- Evaluatie van de behandeling met cliënt(systeem) en zo nodig bijstellen van de behandeldoelen.

### **Vakgebied en verantwoordelijkheid**

Ergotherapeut gespecialiseerd in het behandelen van mensen met de ziekte van Huntington.

### **Overige kenmerken**

- De ergotherapeut verbonden aan REC/DEC participeert in het Nederlandse en Europese netwerk van Huntington: HKNN (Huntington KennisNet) en EHDN (European Huntington's Disease Network).
- De ergotherapeut verbonden aan REC/DEC maakt gebruik van de Europese richtlijn (Standards of Care).

---

## **5.6 Logopedist**

### **Wat houdt deze functie in (diagnostiek)?**

Screenen en onderzoeken van en informeren en adviseren over dysartrie (onder andere adem en stem), taal (taalbegrip en taalproductie), communicatie en dysfagie.

### **Indicatiecriteria**

Mensen met de ziekte van Huntington en hun systeem en mantelzorgers.

### **Doelstelling diagnostiek**

- Specificeren van de hulpvraag van de mens met de ziekte van Huntington en/of zijn systeem en mantelzorgers.
- In kaart brengen van de huidige situatie op het gebied van spraak, taal, communicatie en slikken. Preventieve logopedie: informatie en advies geven in ieder stadium van de ziekte aan de cliënt en zijn cliëntensysteem.
- Beoordelen of vervolgonderzoek of behandeling noodzakelijk is.

## Activiteiten diagnostiek

Voorafgaand aan het contact met de cliënt en zijn cliëntensysteem:

- Logopedische, medische en multidisciplinaire gegevens verzamelen uit het dossier.

## Uitvoering van het onderzoek:

- (Hetero) anamnese, onderzoek en analyse gericht op spraak, taal en communicatie en slikken door middel van onderzoeks- en testmateriaal en vragenlijsten die bekend zijn bij de vakgroep Logopedie van HKNN.

## Uitwerken van de onderzoeksgegevens:

- Analyseren en interpreteren van logopedische, medische en andere onderzoeksgegevens.
- Formuleren van een logopedische behandeldiagnose.
- Beoordelen of vervolgonderzoek of behandeling noodzakelijk is en zo ja bepalen welk onderzoek of welke behandeling.
- Opstellen conclusie en behandeladvies.

## Terugkoppeling:

- Voorlichting, advisering aan de cliënt en diens cliëntensysteem
- Verslaglegging
- Waar nodig, voorlichting en advisering aan 1e en 2de lijn logopedisten en anderen
- Multidisciplinair overleg

## Wat houdt deze functie in (behandeling)?

- Behandeling van dysartrie (onder andere adem en stem), taalproblemen (taalbegrip en taalproductie) en overige problemen op het gebied van de communicatie en behandeling van dysfagie. Behouden en waar mogelijk verbeteren van slik-, spraak-, taal- en communicatieve functies.
- Het leren toepassen van slik- en communicatie strategieën. Kennismaken met ondersteunende communicatie (OC) en trainen

van vaardigheden voor het gebruik van OC voor nu en in de toekomst.

- Voorlichting, advisering aan de cliënt en diens cliëntensysteem.

## Doelstelling behandeling

Behouden en waar mogelijk verbeteren van slik-, spraak-, taal- en communicatieve functies door behandeling en advisering van mensen met de cliënt en diens cliëntensysteem.

Preventieve logopedische behandeling: informatie en advies geven in ieder stadium van de ziekte aan de cliënt en diens cliëntensysteem.

## Activiteiten behandeling

- Behandeling van mensen met de ziekte van Huntington.
- Voorlichting en advisering aan de cliënt en zijn cliëntensysteem
- Waar nodig, voorlichting en advisering aan eerste- en tweedelijns logopedisten en anderen.
- Multidisciplinair overleg.
- Groepsbehandeling.
- Online behandeling.
- Effectmeting.

## Vakgebied en verantwoordelijkheid

Logopedist gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van mensen met de ziekte van Huntington.

## Overige kenmerken

### Waarneming:

Logopedist die werkzaam is bij een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor mensen met de ziekte van Huntington en lid is van de Vakgroep Logopedie Huntington Nederland.



**Kennis delen:**

Vakgroep Logopedie HKNN, EHDN, participatie (wetenschappelijk) onderzoek.

**Overleg en evaluatie:**

Vakgroep Logopedie van HKNN, EHDN.

---

## 5.7 Fysiotherapie

**Wat houdt deze functie in (diagnostiek)?**

Screening, analyse, diagnostiek en advies over houding en beweging.

**Indicatiecriteria**

Mensen met de ziekte van Huntington met vragen en/of problemen over hun houding en beweging.

**Doelstelling diagnostiek**

In kaart brengen van de problemen m.b.t. houding, lenigheid, spierkracht, coördinatie, uithoudingsvermogen, motorische vaardigheden, balans en loopfunctie om de juiste advisering en gerichte zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling te organiseren. Preventie en advies in ieder stadium van de ziekte.

**Activiteiten diagnostiek**

- Fysiotherapeutische en multidisciplinaire gegevens verzamelen.
- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op balans, loopfunctie, coördinatie, kracht, uithoudingsvermogen en ADL-gerelateerde handelingen door middel van (indien mogelijk) gevalideerde testen voor de ziekte van Huntington als de BBS, TUG, Tinetti, 10 meter looptest, 6 minuten wandeltest en Physical Performance Test.
- Analyseren, interpreteren en verslagleggen van fysiotherapeutische

en multidisciplinaire onderzoeksgegevens.

- Formuleren fysiotherapeutische behandeldiagnose.
- Opstellen fysiotherapeutische conclusie en behandeladvies.
- Voorlichting en advisering aan cliënt(systeem).
- Voorlichting betrokken professionele hulpverleners.
- Beoordelen of vervolgonderzoek en/of behandeling geïndiceerd is.
- Multidisciplinaire afstemming.

**Wat houdt deze functie in (behandeling)?**

Behandeling, informeren, adviseren van mensen met de ziekte van Huntington en hun cliëntsysteem over houding en beweging.

**Doelstelling behandeling**

1. Opstellen behandelplan, begeleiden, informeren en adviseren van mensen met de ziekte van Huntington met problemen m.b.t. houding, lenigheid, spierkracht, coördinatie, uithoudingsvermogen, motorische vaardigheden, balans en loopfunctie
2. Preventie en advies in alle stadia van de ziekte

**Activiteiten behandeling**

- Fysiotherapeutische gegevens en gegevens van andere disciplines verzamelen.
- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op de hulpvraag van de mens met de ziekte van Huntington.
- Behandeling gericht op de hulpvraag van de mens met de ziekte van Huntington.
- Informeren en adviseren over loophulpmiddelen en het evt. aanvraagtraject.
- Voorlichting, advisering aan cliënt(systeem) en betrokken professionele hulpverleners.
- Verslaglegging.
- Multidisciplinaire afstemming.

### Overige activiteiten gericht op het gevorderd stadium

- Inventariseren van problemen op het gebied van mobiliteit
- Zit- en lighoudingen observeren en verbeteren in afstemming met de ergotherapeut
- Algehele lichamelijke conditie door inactiviteit (spieratrofie) beoordelen en verbeteren
- Hulp en ondersteuning bieden bij ontspanning
- Valgeschiedenis bekijken
- Onderzoeken van sensomotorische functies.

### Vakgebied en verantwoordelijkheid

Fysiotherapeut die werkzaam is bij een expertisecentrum voor mensen met de ziekte van Huntington en lid is van het gespecialiseerde Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten.

### Overige kenmerken

#### Waarneming:

Fysiotherapeut die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor mensen met de ziekte van Huntington en lid is van het gespecialiseerde Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten

#### Kennis delen:

- Intercollegiaal Overleg Fysiotherapie en Huntington Netwerk Nederland
- Deelname EHDN (European Huntington Disease Network)
- Participatie in wetenschappelijk onderzoek

## 5.8 Diëtist

### Wat houdt deze functie in (algemeen)?

Screening en analyse van het voedingspatroon, de voedingstoestand en het gewichtsverloop en opstellen van behandelplan en behandeladvies.

### Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington.

### Doelstelling algemeen

1. In kaart brengen van het voedingspatroon, de voedingstoestand en het gewichtsverloop om de juiste voedingsadviezen te geven en te starten met dieetbehandeling, gericht op voedingsinterventies en het evalueren daarvan.
2. Preventie en het geven van voedingsadvies en/of starten dieetbehandeling in ieder stadium van de ziekte, gericht op bereiken en behouden van optimale voedingstoestand en informeren over aanvraagtraject m.b.t. dieetpreparaten.
3. Beoordelen of vervolgonderzoek of behandeling noodzakelijk is, op basis van de Dieet Behandelingsrichtlijnen, Informatorium Voeding en Diëtetiek, Artsenwijzer Diëtetiek, Stuurgroep Ondervoeding en de EHDN Standard of Care – Nutritional Guideline.

### Activiteiten algemeen

- Verzamelen van diëtische, antropometrische, medische en andere gegevens.
- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op het voedingspatroon en/of de dieetbehandeling en het gewicht met behulp van een voedingsdagboek, actueel lengte en gewicht(sverloop), de Body Mass Index (BMI) en gevalideerde meetinstrumenten zoals SNAQ65+ en SNAQrc. Berekenen van de energie-, eiwit- en vezelinname.
- Berekenen van de energiebehoefte en behoefte andere nutriënten met behulp van de WHO- of de Harris-Benedict formule.

- Indien mogelijk een BI(V)A meting voor het meten van de lichaamssamenstelling.
- Informeren over dieetpreparaten en het eventuele aanvraagtraject.
- Formuleren diëtistische diagnose en diëtistische behandeling.
- Opstellen conclusie voor de cliënt.
- Beoordelen of vervolgonderzoek/behandeling noodzakelijk is op basis van bovengenoemde behandelingsrichtlijnen/standaards.
- Multidisciplinair overleg.
- Voorlichting, advisering aan cliënt(systeem) en betrokken professionele hulpverleners.

### **Wat houdt deze functie in (behandeling)?**

Behandeling, bewaking, informatieverstrekking en advies op het gebied van de voedingsinname en voedingspatroon, voedingstoestand en gewichtsverloop. Dit alles volgens het opgestelde dieetbehandelplan en behandeladvies.

### **Doelstelling behandeling**

1. Het bereiken van de in het behandelplan genoemde doelstellingen m.b.t.
  - Het voedingspatroon,
  - De voedingstoestand
  - Het gewichtsverloop
2. Preventie en het geven van voedingsadvies en/of dieetbehandeling in ieder stadium van de (manifeste) ziekte, gericht op bereiken en behouden van optimale voedingstoestand, zo nodig met inzet van dieetpreparaten en/of sondevoeding.
3. Behandelplan bijstellen als daar aanleiding voor is. (Bij de behandeling wordt zoveel mogelijk uitgegaan van de relevante richtlijnen en protocollen; met name Dieet Behandelingsrichtlijnen Ziekte van Huntington, Informatorium Voeding en Diëtetiek, Artsenwijzer Diëtetiek, Stuurgroep Ondervoeding en de EHDN Standard of Care – Nutritional Guideline.)

### **Activiteiten behandeling**

- Verzamelen en actualiseren van diëtistische, medische en andere gegevens.
- Regelmatige evaluatie van de voedingsinname door middel van anamnese (voedingsdagboek), onderzoek en analyse gericht op het voedingspatroon en gewicht met behulp van een actueel lengte en gewicht(sverloop), Body Mass Index (BMI) en gevalideerde meetinstrumenten zoals SNAQ65+/SNACrc.
- Zo nodig opnieuw berekenen van de energie, eiwit- en vezelinname en andere voedingsstoffen als daar aanleiding voor is.
- Indien mogelijk het meten van de lichaamssamenstelling met behulp van een BI(VA).
- Informeren over dieetpreparaten en de aanvraag voor vergoeding opstellen/vervolgen.
- Formuleren diëtistische diagnose en diëtistische behandeling en later indien nodig aanpassen als daar aanleiding voor is.
- Opstellen conclusie aan de cliënt
- Regelmatig rapporteren aan verwijzer.
- Regelmatig multidisciplinair overleg. Afstemmen behandeling met logopedist (slikklachten), fysiotherapeut (verlies van spiermassa en -kracht), ergotherapeut (hulpmiddelen bij eten en drinken), psycholoog (emotionele belastbaarheid) en/of andere disciplines als daar aanleiding voor is.
- Informatie aan cliënt(systeem) en diëtisten.
- Overdracht behandeling aan eerste- en tweedelijns diëtisten als daar aanleiding toe is.
- PM: inzetten van antropometrie, bijvoorbeeld meting van de omtrek van de bovenarm, BIA/BIVA, handknijpkracht, in samenwerking met de fysiotherapeut.

### **Overige activiteiten gericht op het gevorderd stadium**

- De mate van energieverbruik monitoren.
- Inventariseren extra behoeftes aan andere macro- en microvoedingsstoffen.

- Wensen en klachten inventariseren rond eten en drinken.

### Vakgebied en verantwoordelijkheid

Diëtist die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor mensen met de ziekte van Huntington, lid van het NVD-netwerk Diëtisten Huntington Disease Nederland (DHDNL), HKNN en eventueel EHDN.

### Overige kenmerken

#### Waarneming:

diëtist gespecialiseerd in het behandelen van mensen met de ziekte van Huntington.

#### Kennis delen:

NVD netwerk Diëtisten Huntington Disease Nederland (DHDNL), HKNN, EHDN, intercollegiale consultatie en participatie (wetenschappelijk) onderzoek.

## 5.9 Vaktherapie

### Wat houdt deze functie in?

Vaktherapie is een verzamelnaam voor de vaktherapeutische beroepen: beeldend therapeut, danstherapeut, dramatherapeut, muziektherapeut, psychomotorische therapeut, psychomotorische kindtherapeut en speltherapeut. Per organisatie kan het aanbod vaktherapie verschillen. Op dit op moment zijn voornamelijk muziektherapeuten en psychomotorische therapeuten betrokken.

Vaktherapeuten bieden vormen van ervaringsgerichte behandeling en ondersteuning aan cliënten met fysieke, neurologische,

lichamelijke, verstandelijke, psychische, medische, psychosociale of psychiatrische problematiek waarbij wordt gewerkt met doelgerichte en systematische inzet van kunstvormen en -technieken, spel, beweging en lichaamsbeleving. De problematiek van de cliënt wordt zichtbaar in het handelen, de vaktherapeutische professionals leiden het handelen doelgericht naar ervaringen die de problematiek beïnvloeden.

De vaktherapeutische benadering is ervaringsgericht, ondersteunend, inzicht gevend en ego versterkend. Er wordt gewerkt met het aanbieden van structuur en veiligheid. Elke cliënt is uniek en draagt zijn eigen verhaal (verleden) bij zich. Ook het tempo van lichamelijke achteruitgang is per cliënt verschillend en vraagt hierdoor zorg op maat. De therapeut stelt de therapiesessies hierop in en past werkvormen voortdurend aan.

De kracht van de vaktherapeutische disciplines is dat de therapeut de cliënt doelgericht aanzet tot ervaren, vormgeven en handelen in/ met een vaktherapeutisch middel.

### Diagnostiek

Intake, observatie en analyse van problemen op het gebied van gedragsmatig, cognitief, emotioneel, psychisch, communicatief en motorisch functioneren.

### Indicatiecriteria

Indicatiecriteria voor vaktherapie kunnen zijn:

- stemmingsstoornissen;
- rouw en verliesproblemen;
- niet-functionele copingstrategieën
- gedragsproblemen (onder andere onrust, weerstand, dwangmatigheid);
- depressies;
- emotionele blokkades;

- problemen in prikkelverwerking;
- passiviteit;
- (dreigend) isolement;
- beperkte communicatie;
- stoornissen in cognitieve en executieve functies;
- verstoring in lichaamsbeeld en lichaamsbeleving.

Cliënten in alle stadia van de ziekte met hulpvragen, samenhangend met bovengenoemde indicaties, kunnen gebaat zijn bij vaktherapie. Bovengenoemde indicaties kunnen ook hulpvragen creëren bij naasten. Zo mogelijk worden ook zij bij het vaktherapeutisch traject betrokken.

### Doelstelling

Behouden, stabiliseren en verbeteren van het functioneren en de kwaliteit van leven. Het inventariseren van de hulpvragen gebeurt in afstemming met cliënt, verwijzer, cliëntstelsel en multidisciplinair team.

#### Specifieke doelstellingen kunnen zijn:

- Het in stand houden en bevorderen van communicatie;
- Het in stand houden en bevorderen van expressie en ervaren en uitdrukken van identiteit;
- Vormgeven aan en reguleren van emoties;
- Het verbeteren van de stemming;
- Rouwverwerking met betrekking tot de eigen situatie en verlies van dierbaren;
- Het verminderen of opheffen van gedragsproblemen;
- Het stimuleren van cognitieve functies zoals geheugen, concentratie;
- Het stimuleren van executieve functies zoals plannen, initiatief nemen, stoppen;
- Ontspanning (zowel psychisch als fysiek);
- Opdoen van succeservaringen;

- Het in stand houden en bevorderen van lichaamsbewustzijn;

#### Op het gebied van:

- Motorische problemen zoals ongecontroleerde bewegingen en verminderde coördinatie. Vaktherapie kan helpen bij het leren omgaan hiermee.
- Cognitieve achteruitgang wat kan leiden tot concentratieproblemen en geheugenverlies. Vaktherapie biedt werkvormen die de cognitieve functies stimuleren en ondersteunen.
- Emotionele en gedragsproblemen zoals depressie, boosheid, angst en impulsief gedrag. Vaktherapie helpt bij de regulatie van emoties en het verbeteren van gedragscontrole door middel van ervaringsgerichte technieken in een veilige omgeving.
- Stress en spanning: vaktherapie kan ontspanningsoefeningen en technieken bieden om stress te verminderen en de algehele kwaliteit van leven te verbeteren.
- Zelfbeeld en lichaamsbewustzijn: door de fysieke en cognitieve veranderingen kan het zelfbeeld van mensen met de ziekte van Huntington negatief worden beïnvloed. Vaktherapie helpt bij het verbeteren van lichaamsbewustzijn en zelfbeeld door middel van ervaringsgerichte oefeningen en activiteiten.

### Muziektherapie

#### Enkele voorbeelden:

- Motorische problemen: Melodic Intonation Therapy (Neurologische Muziek Therapie) of Huntington Speech Music Therapy waarbij ritme en melodie ingezet worden ter verbetering of behoud van het vloeiend spreken (in samenwerking met logopedie). Improvisatie op muziekinstrumenten ter stimulatie van motoriek in de breedste zin van het woord (grote en fijne motoriek).
- Cognitieve achteruitgang: werkvormen die de spanningsboog en/of focus verbeteren.
- Emotionele en gedragsproblemen: songwriting waarbij cliënt samen met muziektherapeut een eigen lied schrijft over zijn leven.

Hierin kan bv. rouwverwerking of verlieservaring centraal staan. Improvisatie op instrument om gedrag te beïnvloeden of andere copingstrategieën aan te leren of om emoties te ontladen of reguleren.

- Stress en spanning: receptieve muziektherapie waarbij de cliënt luistert naar muziek om spanning en stress te reguleren en ontspanning te ervaren.
- Zelfbeeld en lichaamsbewustzijn: door gebruik te maken van wat wel nog kan (bijvoorbeeld het maken van gerichte klank of muzikaal product) kan een succeservaring worden opgedaan. Daarmee kan het zelfvertrouwen worden vergroot, het zelfbeeld worden verbeterd, meer initiatief in contact worden ontwikkeld en dreigend sociaal isolement worden verminderd.

## Psychomotorische therapie

### Enkele voorbeelden:

- Motorische problemen: werkvormen gericht op omgaan met bijvoorbeeld achteruitgang in de motoriek, balans en coördinatie. Aanleren van en oefenen met strategieën. Balans zoeken in de veranderende belasting en belastbaarheid.
- Cognitieve achteruitgang: opzetten van gestructureerde activiteiten en routines kan helpen bij het verbeteren van cognitieve functies. Werkvormen waarbinnen geoefend kan worden met cognitieve strategieën zijn bijvoorbeeld geheugenstrategieën en planning, informatie- en prikkelverwerking.
- Emotionele en gedragsproblemen: werkvormen op het gebied van emotieregulatie, uiten of omgaan met stress, boosheid en verdriet (rouw). Gedragsobservaties en aan de hand daarvan specifieke interventies of manipulaties. Mogelijke ondersteuning van het systeem/V&V. Bij depressie kan soms ook specifiek gebruik worden gemaakt van runningtherapy of bokstherapie.
- Stress en spanning: werkvormen gericht op relaxatie- en ademhalingstechnieken. Ontspanningsoefeningen, zoals progressieve spierontspanning, ademhalingsoefeningen en

mindfulness, helpen bij het verminderen van stress en het bevorderen van ontspanning.

- Zelfbeeld en lichaamsbewustzijn: het gebruik van spel- en bewegingsactiviteiten die fysieke activiteit bevorderen, zoals balspelen, dansen en andere groepsactiviteiten, kunnen niet alleen de motorische vaardigheden verbeteren, maar ook de sociale interactie en het plezier vergroten. Ook het zelfvertrouwen en zelfbeeld kan hierdoor verbeterd worden.
- Sensorische stimulatie: activiteiten gericht op het stimuleren van de zintuigen, zoals tactiele stimulatie, aromatherapie en auditieve oefeningen, kunnen bijdragen aan een betere zintuiglijke waarneming en ontspanning. Technieken zoals body scan-meditatie en bewust bewegen helpen cliënten om zich meer bewust te worden van hun lichaam en bewegingen, wat bijdraagt aan een beter lichaamsbewustzijn.

## Overige activiteiten gericht op het gevorderd stadium

- Individuele palliatieve therapie met de focus op het afronden van het leven.
- Verminderen van spanning en angst die mogelijk optreden in relatie tot het naderend levenseinde bijvoorbeeld met ontspanningstechnieken.
- Adviseren afdeling en betrokkenen over vaktherapeutische interventies.
- Inzicht geven in de belevings- en gedachtewereld van mensen met de ziekte van Huntington bijvoorbeeld met behulp van zelfgemaakte liedteksten.

## Vakgebied en verantwoordelijkheid

De vaktherapeut gespecialiseerd in het behandelen en onderzoeken van cliënten met de ziekte van Huntington handelend vanuit kennis van de laatste stand van de wetenschap en bij voorkeur geregistreerd in kwaliteitsregister vaktherapeutische beroepen.

## Overige kenmerken

Kennisdelen via HNN, EHDN, EHA. Er is binnen de beroepsvereniging (NVvMT) een werkgroep vaktherapeuten werkzaam met de doelgroep Huntington die twee keer per jaar bijeenkomt voor het delen van kennis, uitwisseling van ervaringen en casuïstiekbespreking.

## 5.10 Maatschappelijk werk

### Wat houdt deze functie in?

De maatschappelijk werker is thuis in de beperkingen die samenhangen met de ziekte van Huntington. Er is veel ervaring met begeleiding en behandeling van problemen die verband houden met bijvoorbeeld de gevolgen van de ziekte in het dagelijks leven, het afhankelijk zijn, de nieuwe woonomgeving, de veranderende relatie met de partner of kinderen en systeemproblematiek door de erfelijkheid van de ziekte. Ook kunnen er praktische vragen zijn over of problemen met de eigen bijdrage, schulden, bewindvoering of mentorschap, instanties zoals CIZ, CAK en de gemeente. Door de ziekte van Huntington verliest de persoon steeds meer functies, maatschappelijk werk zorgt er samen met hem en zijn netwerk voor dat de hij zo lang mogelijk de regie kan behouden. Daar waar dit niet meer mogelijk is, wordt passende ondersteuning geboden.

### Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten in alle stadia.

### Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington ondersteunen in het zo lang mogelijk behouden van eigen regie en het gevoel van welbevinden. Zorgdragen dat passende zorg aan mensen met de ziekte van Huntington geboden kan worden. Zorgdragen dat het netwerk (o.a.

familie, informele zorg en naasten) zich voldoende ondersteund voelt.

### Activiteiten

- Screening en analyse van de sociale situatie van de mens met de ziekte van Huntington.
- Signaleren en exploreren van de hulpvraag van de mens met de ziekte van Huntington en zijn systeem en deze vervolgens in kaart brengen.
- Het geven van psycho-educatie.
- Adviseren en informeren van het zorgsysteem (monodisciplinaire advisering en informatieverstrekking).
- Het bieden van psychosociale ondersteuning.
- Verliesverwerking.
- Het in kaart brengen van de draaglast en draagkracht en het vergroten van de draagkracht van de mantelzorgers.
- Begeleiding bieden aan mantelzorgers gericht op een balans vinden tussen goed zorgen voor de mens met de ziekte van Huntington en jezelf.
- Praktische ondersteuning.
- Ondersteunen bij het regelen van een wilsverklaring.
- Mentorschap en bewindvoering aanvragen.
- Herstellen en versterken van het netwerk.
- De volgende vormen van begeleiding zijn mogelijk: individuele gesprekken, echtparenbegeleiding, groepsgesprekken.
- PEPP4ALL training.
- Teamondersteuning.
- Begeleiden van werkprocessen.
- Begeleiden van partnergroepen.
- Systeembegeleiding.
- Oog hebben voor minderjarige kinderen en hun welzijn.
- Meedenken over een zinvolle daginvulling.

### Overige activiteiten gericht op het gevorderd stadium

- Cliëntensysteem ondersteunen

- Multidisciplinair werken.

### **Vakgebied en verantwoordelijkheid**

De maatschappelijk werker is werkzaam op de gespecialiseerde afdeling of polikliniek Huntington.

---

## **5.11 Geestelijke verzorging**

### **Wat houdt deze functie in?**

Individuele en groepsbegeleiding, presentie, spiritualiteit en zorgethiek. Vertrouwenspersoon die bijstand verleent en inspiratie, veerkracht, steun en troost biedt.

### **Doelstelling**

Mensen met de ziekte van Huntington voelen zich ondersteund in hun mentaal welbevinden en bij het accepteren van zichzelf en omgaan met veranderingen. Zij krijgen erkenning geven en hun gevoel van eigenwaarde, veerkracht, weerbaarheid, eigen regie en spirituele groei worden bevorderd terwijl hun gevoel van kwetsbaarheid vermindert.

### **Activiteiten**

- Werken met een levensverhaal.
- Individuele aandacht.
- Groepsbijeenkomsten: themagerichte algemene zinbeleving en spiritueel-religieuze bijeenkomsten.
- Overige activiteiten gericht op het gevorderd stadium.
- Oprechte aandacht voor de wensen en behoeften op het gebied van zinbeleving.
- Ondersteunen en begeleiden bij het dagelijkse welbevinden: tegemoetkomen aan uiten/beleven van gevoelens, gedachten,

herinneringen en verlangens.

- Begeleiding bij existentiële levensvragen en levenseindevragen.
- Persoonlijke aandacht voor verlieservaringen en rouwverwerking.
- Afscheidsritueel op maat.

### **Vakgebied en verantwoordelijkheid**

Geestelijke verzorging gespecialiseerd in begeleiding van mensen met de ziekte van Huntington.

---



## Begrippenlijst

---

### Adviescentrum

Het deel van de organisatie waar mensen met de ziekte van Huntington en zijn cliëntsysteem terecht kunnen bij een multidisciplinair team van gespecialiseerde professionals voor consultatie, diagnostiek en advies en extramurale zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling.

### Coping

De manier waarop iemand omgaat met problemen en gebeurtenissen, alsmede omgaat met hevige gedachten of gevoelens. Zo kan iemand een actieve of passieve copingstijl hebben. Mensen met een actieve copingstijl hebben over het algemeen minder last van stress en beschikken over een betere geestelijke gezondheid.

### Expertisecentrum

Een expertisecentrum biedt specifieke zorg en zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling aan een groep mensen met de ziekte van Huntington die bijzondere en/of complexe zorg behoeven, zoals mensen met de ziekte van Huntington en hun familie. Dankzij specifieke deskundigheid kan het multidisciplinair team de juiste ondersteuning bieden aan mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten.

Het expertisecentrum heeft een bovenregionale functie, voert de regie in de keten en participeert in netwerken. Kennisontwikkeling neemt een belangrijke plaats in binnen het expertisecentrum en disciplines fungeren als expert in de voorlichting en consultatie aan professionals uit het veld.

## Functionele diagnostiek

Deze vorm van diagnostiek onderzoekt het feitelijke beperkingenniveau en biedt handvatten voor de behandeling.

## KNP

Klinisch NeuroPsycholoog

## Mutatiedrager

Persoon met het gemuteerde gen dat de ziekte van Huntington veroorzaakt. Bij een mutatiedrager zal de ziekte zeker optreden.

## Mantelzorger

Persoon die vrijwillig en onbetaald zorg verleent aan mensen met fysieke, verstandelijke of psychische beperkingen in hun familie, huishouden of netwerk; het betreft zorg die meer omvat dan in een persoonlijke relatie gebruikelijk is.

## Mens met de ziekte van Huntington / Cliënt / MMH

Mens(en) met de ziekte van Huntington

## MMH Cliëntstelsysteem

MMH-systeem bestaat uit persoonlijk netwerk en professioneel team. Het mutatiedragerschap is bevestigd, maar er zijn nog geen symptomen van de ziekte van Huntington geconstateerd

## Premanifest

Het mutatiedragerschap is bevestigd, maar er zijn nog geen symptomen van de ziekte van Huntington geconstateerd

## Respijtzorg

Tijdelijke professionele hulp wanneer mantelzorgers de gebruikelijke zorg gedurende een korte periode niet kunnen verlenen, bijvoorbeeld doordat zij overbelast zijn. De mantelzorger kan zodoende even op adem komen om daarna de zorg weer op zich te nemen.

## Risicodrager

Persoon met 50% kans dat hij drager is van het Huntington-mutatiegen. Deze persoon heeft een mutatie drager als ouder. Er is nog geen genetische voorspellende test verricht: het is nog onbekend of deze persoon het mutatiegen heeft geërfd.

## Stepped Care

Visie op een te hanteren volgorde in de zorgverlening: de eenvoudigste behandeling eerst en pas als die behandeling niet voldoende blijkt, het inzetten van zwaardere zorg. Licht waar mogelijk en zwaar waar nodig.

## Vorstadium

In dit stadium is er sprake van risicodragerschap; het is nog niet duidelijk of de betrokkene mutatie drager is of niet.

## Ziekte diagnostiek

Onderzoek om vast te stellen of er sprake is van de ziekte van Huntington.

## Zorg diagnostiek

Onderzoek naar de gevolgen van de ziekte van Huntington op het functioneren van de mens met de ziekte van Huntington en de gevolgen voor het cliëntstelsysteem. De uitkomsten vormen de basis voor het behandelplan.

## Zorgprogramma

Dit zorgprogramma geeft een systematische beschrijving van het zorgaanbod in relatie tot de hulpvraag van de mens met de ziekte van Huntington, het cliëntstelsysteem en de professionals. Het bevat alle activiteiten waaruit gekozen kan worden om te komen tot een samenhangend en doelmatig behandelplan.

## Zorgverlener

Behandelaar, verpleegkundige, verzorgende.

## Bijlage 2:

### Subdoelstellingen van het zorgprogramma

# Cliënt-gerelateerde doelstellingen

---

De cliënt-gerelateerde doelstellingen hebben betrekking op zowel de mens met de ziekte van Huntington als op cliëntstelsel. Per persoon worden de doelstellingen concreet gemaakt in een individueel zorg- en behandelplan. Cliëntgebonden doelstellingen van het zorgprogramma kunnen als volgt worden geformuleerd: De mens met de ziekte van Huntington ervaart een hogere kwaliteit van leven.

- De draaglast van het cliëntstelsel neemt af en de draagkracht neemt toe
- De kwaliteit van leven die de mens met de ziekte van Huntington ervaart, is bepalend voor de geboden zorg.
- Er sprake is van optimaal (psychosociaal en somatisch) functioneren van de mens met de ziekte van Huntington.
- De draagkracht van de mens met de ziekte van Huntington en het cliëntstelsel is versterkt door geboden ondersteuning bij autonomie en zelfmanagement.
- De mens met de ziekte van Huntington kan zo lang als gewenst en zo zelfstandig als mogelijk blijven wonen in de eigen vertrouwde leefomgeving.
- De mens met de ziekte van Huntington, het cliëntstelsel en het professionele stelsel zijn naar behoefte voorgelicht, geïnformeerd en geadviseerd.
- De mens met de ziekte van Huntington en het cliëntstelsel hebben gemakkelijk toegang tot informatie en zorgverlening. Zij

weten welke hulp of zorg er voor hen beschikbaar is, en waar deze te halen is.

- Er is een eenduidig behandelplan dat leidt tot het realiseren van de behandeldoelen. De mens met de ziekte van Huntington is betrokken bij het opstellen van het behandelplan. In dit proces hebben geen dubbele onderzoeken en intakes plaats gevonden. Er zijn niet meer onderzoeken gedaan dan nodig om tot de diagnose en het behandeladvies te komen.
- Professionele hulpverleners betrokken bij de behandeling zijn geïnformeerd. Zij zijn op de hoogte gebracht van (on)mogelijkheden in de zorg, ondersteuning/begeleiding en behandeling en zijn adequaat voorgelicht.
- De mens met de ziekte van Huntington is ondersteund bij het verwerken en hanteren van zijn lichamelijke, cognitieve, psychologische en sociale beperkingen. De ervaren lijdensdruk, onmacht en verdriet zijn verminderd dan wel draaglijk.
- Er is een regelmatige beoordeling van de medische, psychische en sociale situatie van de mens met de ziekte van Huntington en het cliëntstelsel, zo nodig gevolgd door aanpassing en uitbreiding van de behandeling en/of inzet van professionele hulp.
- De mens met de ziekte van Huntington en het cliëntstelsel zijn op de hoogte van de situatie, prognoses en perspectief en deze worden regelmatig bijgesteld.
- De mens met de ziekte van Huntington en het cliëntstelsel krijgen ondersteuning bij het afstemmen en coördineren van het zorgaanbod. Zij ervaren adequate ondersteuning in de veranderende en complexe situatie. Problemen in de regie van het zorgproces rond de mens met de ziekte van Huntington zijn verminderd of verholpen. Daar waar nodig is praktische hulp en ondersteuning verleend. Bij voorkeur door een vaste contactpersoon (coördinerend verpleegkundige).
- De partner en kinderen zijn ondersteund bij hun verwerkingsproces. Problemen bij het vervullen van veranderende rollen zijn verminderd en/of draaglijk voor mens met de ziekte van Huntington

en cliëntstelsel.

- Er is een evenwicht tussen draaglast en draagkracht in het cliëntstelsel, bij de partner in het bijzonder, mede door het aanreiken van ondersteunende maatregelen.

### **Professionele doelstellingen**

De professionele doelstellingen betreffen het bevorderen van kennis over het ziektebeeld. Door bundeling van verworven kennis en ervaring wordt een zorgaanbod ontwikkeld dat steeds beter aansluit op specifieke hulpvragen, de beleving en de situatie van de cliënt en het cliëntstelsel. Bij de zorg voor cliënten met de ziekte van Huntington zijn vaak verschillende professionals betrokken en heeft de zorg een multidisciplinair karakter. In de professionele doelstellingen dient de samenwerking en afstemming tussen de verschillende professionals naar voren te komen. Daarnaast zal, vanwege de relatieve onbekendheid van het ziektebeeld bij professionals, ook aandacht besteed moeten worden aan het vergroten van de kennis over en het inzicht in specifieke kenmerken van het ziektebeeld en de behandelmogelijkheden.

### **Dit leidt tot de volgende doelstellingen:**

- Beschikbare kennis en ervaring zijn toegankelijk gesteld voor iedereen die te maken heeft met de ziekte van Huntington. Kennis over diagnostiek, behandeling, verpleging en verzorging wordt verder ontwikkeld, onder andere door middel van wetenschappelijk onderzoek.
- Nieuwe kennis wordt geïntegreerd in de zorgverlening. Nieuwe ontwikkelingen rond diagnostiek en behandeling zijn ingebed in het zorgprogramma.
- Professionele hulpverleners beschikken over actuele kennis van het ziektebeeld en hebben inzicht in de procedures, de zorg- en behandelmogelijkheden en methoden.
- Er is sprake van een effectieve samenwerking tussen betrokken hulpverleners bij een cliënt.

- Op eenduidige wijze worden hulpvragen in kaart gebracht en diagnostiek toegepast om de zorg en behandelmogelijkheden van de cliënt/cliënt en het cliëntensysteem in kaart te brengen. Hierbij bestaat consensus welke instrumenten op welk tijdstip door welke hulpverlener worden ingezet.
- Er is helderheid, duidelijkheid en acceptatie bij zorgaanbieders wie de regie voor de zorg voor de cliënt voert.
- Er is helderheid, duidelijkheid en acceptatie over het zorgaanbod van de diverse instanties die zich bezighouden met de hulp, ondersteuning en zorgverlening voor Huntingtoncliënten en hun naasten.
- De beschreven doelen worden behaald door het leveren van verschillende zorgprestaties, namelijk diagnostiek, zorg, ondersteuning/begeleiding, behandeling en coördinatie.

# Literatuurlijst

---

1. Huntington Netwerk Nederland. 2015 Nov; 3-53  
**Zorgprogramma Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling**
2. Shoulson, I., & Fahn, S. (1979).  
**Huntington's disease: clinical care and evaluation.**  
Neurology, 29, 1-3.
3. Orphanet J Rare Dis. 2015 Sep 28;10:124. doi: 10.1186/s13023-015-0324-8.  
**Unmet needs for healthcare and social support services in patients with Huntington's disease: a cross-sectional population-based study.**  
van Walsem MR<sup>1,2</sup>, Howe EI<sup>3,4</sup>, Iversen K<sup>5</sup>, Frich JC<sup>6,7</sup>, Andelic N<sup>8,9</sup>.
4. J Adv Nurs. 2010 Mar;66(3):500-10. doi: 10.1111/j.1365-2648.2009.05217.x.  
**Huntington disease: families' experiences of healthcare services.**  
Skirton H<sup>1</sup>, Williams JK, Jackson Barnette J, Paulsen JS.
5. J Clin Nurs. 2008 Apr;17(7B):226-34. doi: 10.1111/j.1365-2702.2007.02276.x.  
**Exploring supportive care for individuals affected by Huntington disease and their family caregivers in a community setting.**  
Soltysiak B<sup>1</sup>, Gardiner P, Skirton H.
6. Br J Nurs. 2008 Mar 13-26;17(5):328-31.  
**Huntington disease Part 3: family aspects of HD.**  
Aubeeluck A<sup>1</sup>, Moskowitz CB.

7. Brain Res Bull. 2007 Apr 30;72(2-3):175-8. Epub 2006 Nov 20.  
**Comprehensive care in Huntington disease: a physician's perspective.**  
Nance MA<sup>1</sup>.
8. Nurs Stand. 2004 Apr 21-27;18(32):45-51; quiz 52-3.  
**Huntington disease**  
Kent A<sup>1</sup>.
9. Nurs Health Sci. 2004 Jun;6(2):123-30.  
**Living with Huntington disease: need for supportive care.**  
Dawson S<sup>1</sup>, Kristjanson LJ, Toyne CM, Flett P.
10. Axone. 1997 Dec;19(2):34-8  
**Multidisciplinary approach to management of a hereditary neurodegenerative disorder: Huntington disease.**  
Klimek ML<sup>1</sup>, Rohs G, Young L, Suchowersky O, Trew M.
11. J Neurol Phys Ther. 2013 Dec;37(4):149-58. doi: 10.1097/NPT.0000000000000016.  
**A randomized feasibility study of a 12-week community-based exercise program for people with Huntington disease.**  
Busse M<sup>1</sup>, Quinn L, Debono K, Jones K, Collett J, Playle R, Kelly M, Simpson S, Backx K, Wasley D, Dawes H, Rosser A; Members of the COMMET-HD Management Group.
12. PLoS Curr. 2014 Nov 25 [revised 2014 Nov 25]; 6. pii:  
**Effects of a Two-Year Intensive Multidisciplinary Rehabilitation Program for Mens met de ziekte van Huntingtons with Huntington disease: a Prospective Intervention Study.**  
Piira A<sup>1</sup>, van Walsem MR<sup>2</sup>, Mikalsen G<sup>3</sup>, Øie L<sup>4</sup>, Frich JC<sup>5</sup>, Knutsen S<sup>3</sup>.

13. Neurodegen. Dis. Manage. (2012) 2(1), 1-5  
**A standard of care for Huntington's disease: who, what and why**  
Simpson SA, Rae D
14. Brain Research Bulletin 80 (2009) 192-195  
**Coordinated multidisciplinary care for Huntington's disease. An outmens met de ziekte van Huntington department**  
Ruth B. Veenhuizen\*, Aad Tibben
15. Orphanet Journal of Rare Diseases 2011, 6:77  
**Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease mens met de ziekte van Huntingtons. Evaluation of 18 months of implementation**  
Ruth B Veenhuizen, Branda Kootstra, Wilma Vink, Janneke Posthumus, Pleuntje van Bekkum, Margriet Zijlstra and Jelleke Dokter

# Colofon

---

Deze handreiking is een uitgave van Huntington KennisNet Nederland. De informatie is met grootst mogelijke zorg samengesteld door professionals aan de hand van de beschikbare informatie en onderzoeken. We zijn ze daarvoor zeer dankbaar. Aan de informatie in deze handreiking kun je geen rechten ontlenen.

**Auteur:**

Commissie Ontwikkelen en Implementeren Kennisproducten

**Redactie:**

Karabijn

**Vormgeving:**

Maikel van Berkel

**Fotografie:**

Bjorn Staps

Huntington Kennisnet Nederland (HKNN)

© 2025

[www.hknn.nl](http://www.hknn.nl)

