

## 3. Diagnose

### Stellen van de diagnose

Sinds de ontdekking van het huntington-gen in 1993 werd een nieuwe, wellicht historische stap voorwaarts gezet. Niet alleen in het onderzoek naar en de behandeling van de ziekte, maar ook voor de diagnosestelling zijn er belangrijke gevolgen: men kan nu met zekerheid de aanwezigheid van het huntington-gen vaststellen door DNA-onderzoek van slechts één bloedstaal van de betrokkene. Dit betekent dat het stellen van de diagnose, op enkele grote uitzonderingen na, technisch geen probleem meer oplevert.

Indien de behandelende geneesheer beginnende symptomen van de ziekte vaststelt, kan men eenvoudig en snel uitmaken of deze persoon het gen voor de ziekte van Huntington heeft. Hier spreekt men van de diagnostische test. Indien mensen zonder symptomen uit een huntingtonfamilie willen weten of ze drager zijn van het gen, kunnen ze zich wenden tot een genetisch centrum voor een presymptomatische of predictieve test. Het is heel belangrijk het onderscheid te maken tussen een diagnostische test bij een zieke en een predictieve test bij een persoon zonder symptomen, ook al gaat het technisch om hetzelfde DNA-onderzoek.

Om een exact beeld te krijgen van de ziekte bij een individuele patiënt zijn verdere onderzoeken noodzakelijk. Niet alleen moet er een nauwkeurig bilan gemaakt en bijgehouden worden van de symptomen en de resterende mogelijkheden van de huntingtonpatiënt, elke behandeling moet bovendien geëvalueerd kunnen worden naar efficiëntie en bijwerkingen.

Hieronder volgt een kort overzicht van mogelijke onderzoeken.

### Neurologisch onderzoek

De neuroloog onderzoekt de lichamelijke toestand van de patiënt. Hij evalueert onder andere de spierfunctie, de gevoeligheid van de huid, de gang, het evenwicht, de coördinatie en de spraak. Bij de ziekte van Huntington wordt vooral de ernst en de aard van de onvrijwillige bewegingen onderzocht, de mobiliteit, de slikfunctie, de spierspanning en de spraak. Vaak zullen aanvullend een aantal zogenaamde technische onderzoeken uitgevoerd worden om de symptomen nauwkeuriger te meten.

- ◆ EEG (elektro-encefalogram): hierbij worden elektroden uitwendig op de huid van de schedel geplaatst om de elektrische activiteit van de hersenschors te meten.
- ◆ CT-scan (computertomografie) van de hersenen: hierbij maakt men foto's van een doorsnede van de hersenen op een bepaalde hoogte.
- ◆ NMR (nuclear magnetic resonance) of kernspintomografie: dit onderzoek geeft grotendeels dezelfde beelden als bij een CT-scan, doch van veel betere kwaliteit.
- ◆ SPECT (single photon emission computed tomography): hierbij wordt een radioactieve stof met korte halveringstijd bij de patiënt ingespoten. Deze stof wordt door de bloedbaan naar de hersenen gevoerd en er opgenomen. Wanneer de radioactiviteit gemeten wordt in de verschillende hersengedeeltes, krijgt men een beeld van de bloedvoorziening in de hersenen.
- ◆ PET (positron emission tomography): het onderzoek verloopt zoals bij SPECT, maar er worden andere stoffen gebruikt. Hierdoor kunnen ook andere processen, zoals de opname van sommige voedingsstoffen of de verdeling van geneesmiddelen, aangetoond worden.
- ◆ Geëvoerde potentialen: door middel van elektroden op de huid van de schedel gaat men de elektrische activiteit na die opgewekt (geëvoerd) wordt door prikkeling van het gehoor, het zicht of de huid.

### Psychiatrisch onderzoek

Tijdens een aantal gesprekken zal de psychiater zicht proberen te krijgen op het psychisch functioneren van de patiënt. Grofweg kunnen we de inschatting in drie gebieden opdelen.

- ◆ Het nagaan van zogenaamde functionele stoornissen. Hierbij worden symptomen als depressie, waangedachten, prikkelbaarheid, achterdocht en karakterveranderingen gediagnosticeerd.
- ◆ Het inschatten van neurocognitieve veranderingen. Het betreft hier concentratie- en geheugenstoornissen, spraakstoornissen en eventueel tekens van een beginnend dementieel syndroom.
- ◆ Het inschatten van de weerslag van al deze problemen op het dagelijks functioneren. De draagkracht van zowel de patiënt als zijn omgeving wordt geëvalueerd.

## Neuropsychologisch onderzoek

Bij het neuropsychologisch onderzoek worden aan de hand van diverse opdrachten de mentale capaciteiten en de psychomotorische vaardigheden in de verschillende stadia van de ziekte gevolgd. Ook het effect van medicatie wordt objectief nagegaan.

Naast het gesprek bestaat dit neuropsychologisch onderzoek voor het grootste gedeelte uit het afnemen van standaardtests waarin de vele aspecten van het cognitieve functioneren worden gemeten: intelligentie (logisch redeneren, begripsvermogen, rekenvaardigheid, ruimtelijk inzicht), geheugen en concentratie.

Er wordt ook aandacht besteed aan de psychomotorische vaardigheden in het kader van verbale en motorische expressie, waarbij zowel eenvoudige spraak-, schrijf- en tekenopdrachten worden aangeboden als specifieke tests voor reactiesnelheid, motorische coördinatie en handvaardigheid. Eventueel worden ook persoonlijkheidstesten afgenomen.

Door regelmatig en gedetailleerd neuropsychologisch onderzoek kan men de mogelijkheden van de zieke zeer nauwkeurig opvolgen. Dit kan belangrijke gevolgen hebben voor de behandeling en voor de globale aanpak.

## Stamboomonderzoek

Vroeger was het opmaken van een gedetailleerde familiestamboom essentieel voor het stellen van de diagnose. In vorige generaties moest men immers aanwijzingen van een dominant overervingspatroon vinden.

Maar ook na het ontdekken van het gen blijft dit stamboomonderzoek van groot belang. Het is belangrijk dat betrokkenen zoveel mogelijk gegevens in dit verband aan de arts meedelen. Vaak wordt het vermoeden van de aanwezigheid van een erfelijke ziekte in de familie angstvallig verzwegen of pas na herhaald aandringen meegedeeld. Soms ontbreken er gegevens. Dit is bijvoorbeeld het geval indien een lid van de familie, waarin de ziekte voorkomt, overlijdt zonder dat men de juiste doodsoorzaak kent of vooraleer hij symptomen van de ziekte ontwikkeld heeft.

De stamboomgegevens worden met de grootste omzichtigheid gebruikt en het beheer ervan valt onder de strikte reglementering van de wet tot de bescherming van de persoonlijke levenssfeer ten opzichte van de verwerking van persoonsgegevens.

## Redenen voor het laattijdig stellen van de diagnose

Door de groeiende kennis en het bestaan van de diagnostische test wordt de ziekte van Huntington de laatste jaren sneller herkend. Toch gebeurt het nog dat de diagnose pas jaren na het verschijnen van de eerste symptomen en na het raadplegen van een aantal artsen of specialisten gesteld wordt. Hiervoor bestaan een aantal specifieke redenen.

- ◆ De ziekte kan als het ware 'sluipend' beginnen en aanleiding geven tot verschijnselen die ook bij andere aandoeningen voorkomen. Vaak gaat men dan met een vaag klachtenpatroon de huisarts consulteren. Zonder bijkomende familiale gegevens is het dan erg moeilijk om in die klachten het begin van de ziekte van Huntington te herkennen.
- ◆ De ziekte uit zich niet steeds op dezelfde manier. Naar gelang van de eerste symptomen zal de huisarts, de neuroloog of de psychiater worden geconsulteerd. Als de typische ongecontroleerde bewegingen aanwezig zijn, komt de arts vlugger tot de juiste diagnose. Als de ziekte aanvangt met symptomen van meer algemene aard, zoals mentale achteruitgang of psychische veranderingen, is het stellen van de diagnose veel moeilijker.
- ◆ Het ziektebeeld is voor heel wat artsen relatief onbekend, aangezien zij zelden of nooit een patiënt met de ziekte van Huntington op raadpleging krijgen. Wegens het familiale karakter van de ziekte zullen enkele huisartsen bijvoorbeeld verschillende patiënten onder hun cliënteel hebben en derhalve het begin van de ziekte gemakkelijker herkennen. Hetzelfde geldt voor neurologen en psychiaters.

## Vernemen en verwerken van de diagnose

Meestal leven de patiënt en zijn gezin geruime tijd in angst en onzekerheid vooraleer de juiste diagnose wordt gesteld en meegedeeld.

De mededeling ervan blijft nog steeds heel moeilijk, zowel voor de patiënt als voor de arts. De patiënt komt tot de ontdekking dat hij aan een ongeneselijke ziekte lijdt die een lichamelijke en geestelijke aftakeling met zich meebrengt. Het erfelijk karakter vormt hierbij een ernstige belasting.

De onzekerheid over de exacte evolutie van de ziekte, hoe snel het verloop zal zijn en welke symptomen zullen optreden, maakt de verwerking moeilijker. De patiënt heeft zich een idee gevormd over hoe de ziekte bij hem zal evolueren aan de hand van het verloop ervan bij zijn aangetaste ouder of andere familieleden. Het is belangrijk om nogmaals te wijzen op de enorme verscheidenheid in het ziekteverloop. De manier waarop

de partner, de kinderen en andere familieleden met de ziekte en de zieke omgaan, zullen ook invloed hebben op de verwerking van de diagnose door de patiënt.

Willen we de zieke begrijpen, dan is het belangrijk om na te gaan wat er zoal omgaat in zijn voelen en denken. De reacties die we nu zullen beschrijven, maakt ieder mens door wanneer hij te maken krijgt met een ramp, een plotseling overlijden van een beminde persoon of de mededeling dat hij een ernstige ziekte heeft. De reacties verlopen in verscheidene fasen en men kan ze ook herkennen bij iemand die geconfronteerd wordt met de ziekte van Huntington.

### ***Fase van het 'niet-bewustzijn'***

Bij de reacties van de zieke zou men in een eerste stadium kunnen spreken van het 'zich niet bewust zijn'. Dit is het stadium voor de patiënt beseft dat hij ziek is. Misschien stellen zijn gezinsleden en collega's reeds een verhoogde prikkelbaarheid of onwillekeurige bewegingen vast, doch de patiënt zelf legt nog geen verband met de ziekte.

### ***Fase van onzekerheid***

Uit de vorige fase kan stilaan een gevoel van onzekerheid over zichzelf en zijn handelingen groeien. In deze periode gaat de zieke zichzelf observeren. Hij zal bijvoorbeeld in de spiegel gaan kijken en nagaan of hij geen speciale trekken of tics heeft in zijn gelaat. Hij zal moeilijke taken op zich nemen om na te gaan of hij ze nog tot een goed einde kan brengen. Het kan de patiënt opvallen dat er met hem iets niet in orde is. Zo zijn er op het werk of in de huishouding taken die vroeger zonder problemen werden uitgevoerd en waar nu wel problemen mee zijn.

Uiteraard kan er alleen sprake zijn van deze fase als de ziekte reeds gekend is in de familie. Door omstandigheden, zoals het vroegtijdig overlijden van de grootouder of ouder, gebeurt het soms dat men geen weet heeft van de ziekte.

### ***Fase van ontkenning***

Om te begrijpen wat deze reactie betekent, hoeft men slechts na te gaan hoe men zelf reageert op slecht nieuws. Wanneer iemand komt vertellen dat een familielid overleden is, zal de eerste reactie wel vaak zijn: «Dat kan toch niet, ik geloof het niet.» Dit drukt in het kort uit wat deze reactie betekent: men weigert de informatie onder ogen te zien. Uit een aantal reacties blijkt dat de zieke wil ontkennen dat hij ziek is. Hij zal zich isoleren, wil niemand meer zien, wil niet praten over de ziekte. Hij wordt ook eenzaam. De choreatische bewegingen zal hij trachten te verbergen, niettegenstaande deze voor hem en zijn omgeving alsmaar duidelijker worden. Een ander voorbeeld kan het consultatiegedrag van de patiënt zijn. Hij gaat naar een dokter die de diagnose stelt en ze meedeelt. De patiënt zal ze niet aanvaarden. Hij zal zeggen dat het niet waar is of dat het een slechte arts is. Een voordeel van dit ontkenning gedrag is dat de zieke zichzelf kan beschermen tegen een realiteit die op dat ogenblik nog niet te dragen valt. Als de zieke hieraan niet blijft vasthouden, kan dit een zinvolle stap zijn in de richting van aanvaarding van de ziekte.

### ***Fase van angst***

Wanneer de patiënt ondervindt dat hij een aantal symptomen niet meer kan verbergen, komt er vaak angst voor de ziekte. Angst voor de aftakeling en voor de gevolgen van de ziekte. Angst is een reactie op het besef van wat er in de toekomst kan gebeuren. Patiënten met de ziekte van Huntington zullen meestal in hun familie nog iemand gekend hebben die ook ziek was. Ze zullen dan ook vergelijkingen maken met deze familieleden en vrezend dat het bij hen op dezelfde wijze zal verlopen. Het is daarom belangrijk om er hier nog eens op te wijzen dat er een enorme verscheidenheid is in de evolutie.

Angst kan zich ook uitdrukken in schaamte. De zieke wil niet meer op bezoek gaan bij vrienden, wil niet meer buiten komen. Hij is beschaamd voor zichzelf en hij voelt zich bekeken. Angst kan ook zijn uitdrukking vinden in overmatige vermoeidheid of slapeloosheid.

### ***Fase van woede en verzet***

Dit is een periode waarin de patiënt zich afvraagt: «Waarom moet dit mij overkomen? Ik heb dit niet verdiend, ik wil dit niet.» Deze agressieve gevoelens kunnen zich zowel tegen de omgeving richten als tegen zichzelf.

Als de woede zich tegen hemzelf keert, dan komt dit tot uiting in roekeloos, mateloos gedrag: hevig

Er waren de aanhoudende zenuwcrisisen, roepen en tieren, nachtelijke ruzies, af en toe een servies dat eraan moest geloven en massale doses valium, koffie en tabak. Een poging om de sigaretten dagelijks te rantsoeneren in een klein zwart etui stuitte op luid protest van de patiënt. Bij een bezoek aan de grootouders waren zowat alle redenen goed om herrie te schoppen: de vloer, de ruiten, het oosterse tapijt, de voorgevel, de meubelen,...

drinken, gevaren opzoeken... Deze agressie kan in het ergste geval leiden tot zelfmoordpogingen. De patiënt gedraagt zich ook agressief tegenover zijn omgeving. Op alles wat er gebeurt, heeft de patiënt opmerkingen en zelfs zonder enige aanleiding wordt hij agressief. Vooral het gezin heeft het in deze periode moeilijk, omdat het agressief gedrag zich tegen hen richt. Ze maken zich zorgen en lopen daarenboven zelf risico's door de daden van de patiënt. Dat deze woede zich in de eerste plaats richt tegen het gezin van de patiënt is een normaal verschijnsel. Men ondervindt dit ook in het gewone gezinsleven: wanneer iets tegengaat, wanneer het moeilijk is, zijn de gezinsleden de eersten die hieronder te lijden hebben. Het gezin is immers de plaats waar men het meest zichzelf kan en mag zijn.

### ***Onderhandelingsfase***

Deze fase wordt gekenmerkt door het zoeken naar een uitweg om aan de ziekte te ontkomen: verandering van levenswijze, toevlucht tot religiositeit of mystiek... De zieke neemt zich voor bepaalde zaken te doen of te laten met de bedoeling de ziekte af te weren. Het beste kunnen we dit vergelijken met de reacties van een kind dat belooft: «Ik zal vandaag heel braaf zijn, mag ik dan vanavond tv-kijken ? » In die zin zal ook de zieke onderhandelen: «Als ik dit dieet volg, dan zal ik wel genezen.» Vaak onderhandelt de patiënt ook met God. Veelal verloopt dit ongemerkt en houdt hij deze beloftes of gedachten voor zichzelf.

### ***Depressiefase***

Uiteindelijk belandt de zieke in een stadium waarin het onontkoombare karakter van zijn ziekte zich dermate opdringt dat verdere ontkenning onmogelijk wordt. Tijdens deze fase zal de patiënt zich nog meer isoleren, vaak wenen en droevig zijn. Deze fase is er één van groeiend besef van de aard van de situatie. De zieke heeft een gevoel van groot verlies en van onzekerheid omtrent de toekomst. Hij zegt: «Ik kan niet meer, ik ben niets meer waard». In dit stadium wordt het verzet tegen de ziekte gestaakt. De patiënt kan in het andere uiterste vervallen en zeer passief worden, alles opgeven. Een andere vorm van depressief gedrag is dat de zieke zich schuldig gaat voelen, omdat hij niet meer kan werken, omdat hij geen taken meer kan opnemen in het gezin.

Mijn moeder heeft het altijd moeilijk gevonden om verantwoordelijkheden en taken los te laten en zich te concentreren op wat ze nog wel kon. Moeder vond het heel moeilijk dat er familiehelp kwam in het gezin. Ze had het gevoel dat die haar plaats innam. Ze liet het hoofd hangen en werd depressief. Ik begrijp wel dat het voor haar moeilijk was om afscheid te nemen van een aantal dingen.

### ***Aanvaardingsfase***

Slechts wanneer een positieve verwerking van het ziek-zijn heeft plaatsgehad, kan de fase van de aanvaarding intreden. Aanvaarding is meer dan alleen het besef ziek te zijn. Het houdt een positieve, actieve verwerking in. Het verzet, de spanningen zijn verminderd. Misschien kunnen we beter spreken van een zich aanpassen aan de situatie. Aanvaarding mag zeker niet gezien worden als een rimpelloze toestand waarin alles goed gaat. De patiënt heeft tijd nodig om met de ziekte te leren omgaan, men zou kunnen zeggen, met vallen en opstaan, met verdriet en ontkenning, komen tot een zekere vorm van aanvaarding. De ene dag is het mogelijk dat hij met vaste overtuiging zegt dat hij ziek is, de volgende dag, na een opmerking of na een ontgoocheling, vindt hij dat hij niet ziek is. Het is eerder een soort heen- en weer gaan tussen de vorige reactiewijzen, maar op een zodanige manier dat de gevoelens minder extreem voorkomen en er telkens een herstel van het evenwicht is.

### ***Enkele bedenkingen***

- ◆ De hierboven beschreven reactiefasen komen niet bij iedere patiënt op dezelfde wijze voor. De volgorde waarin ze werden weergegeven is niet altijd deze waarin de patiënt ze beleeft. Zo is het goed mogelijk dat een patiënt tijdelijk de ziekte aanvaardt om daarna terug te vallen in ontkenning.
- ◆ Een aantal patiënten doorlopen slechts enkele fasen en blijven dan hangen in een bepaalde fase. Zo zijn er verschillende patiënten die zich niet kunnen neerleggen bij hun ziekte en in de protest- en verzetfase blijven.
- ◆ Soms kan de mededeling van de diagnose een opluchting zijn voor de patiënt, vooral wanneer de ziekte begint met psychiatrische problemen en karaktermoeilijkheden, humeurig en agressief gedrag. Wanneer dan het oorzakelijk verband kan gelegd worden met een ziekte, kan dit voor de patiënt een opluchting betekenen.
- ◆ Men dient er ook altijd rekening mee te houden dat sommige van de hierboven beschreven reacties in een bepaald stadium van de ziekte ook het gevolg van de ziekte zelf kunnen zijn en niet van het verwerkingsproces. Agressie kan voorkomen tengevolge van de verwerkingsproblemen, doch in een bepaalde fase van de ziekte is dit duidelijk het gevolg van het afsterven van hersencellen en niet meer van het verwerkingsproces. Dit geldt ook voor andere van de hierboven beschreven emotionele problemen.
- ◆ Uiteraard verloopt de ziekte bij elke persoon anders. Er ontstaat een wisselwerking tussen de gewoontes en

het karakter van de patiënt enerzijds en het ziekteproces anderzijds. De hierboven beschreven fasen zijn dan ook niet meer dan een hulpmiddel om de reacties van de zieke te begrijpen.



Het vernemen van de diagnose is voor alle zieken een ingrijpende gebeurtenis. Het bedreigt hun levens- en toekomstperspectief. Zowel de zieke als de partner moeten zich aanpassen aan een nieuw vooruitzicht. De plannen in verband met werk, sociaal leven en pensioen krijgen een heel andere dimensie. Ze worden als het ware beperkter en meer afgelijnd. Er kunnen ook relationele problemen ontstaan tussen partners, omdat beiden de diagnose vaak verschillend verwerken. Deze verschillen kunnen de partners het gevoel geven dat ze van elkaar vervreemden.

Wanneer men de diagnose vernomen heeft, is het meestal beter met de kinderen en de directe betrokkenen bij het gezin eerlijk te praten over wat er aan de gang is. Oudere kinderen wensen te weten wat er gebeurt, want anders voelen ze zich uitgesloten. Jongere kinderen zullen niet altijd precies begrijpen wat er met de zieke ouder aan de hand is en waarom er bepaalde veranderingen plaatshebben, maar ze zijn zeer gevoelig voor stemmingen. Als ze zien of voelen dat hun ouders verdrietig of woedend zijn, gaan ze misschien denken dat zij er de oorzaak van zijn en op hun beurt vreemd reageren. Het is belangrijk dat zij, rekening houdend met hun leeftijd en rijpheid, een eenvoudig antwoord krijgen op hun vragen (zie hoofdstuk 6).

De diagnose wordt meestal gesteld door een neuroloog of een andere geneesheer die niet altijd over de nodige tijd, aandacht en mogelijkheden beschikt om langdurig stil te staan bij de verwerking ervan. Daardoor blijft de zieke en het gezin vaak met verschillende vragen zitten. Een aantal bijkomende gesprekken met hulpverleners, die goed op de hoogte zijn van de ziekte, is voor vele mensen een hulp bij het verwerken van de diagnose.

Ellen en Martin hebben nooit over de ziekte gesproken, ook niet toen ze zwanger werd. Martin kwam vorig jaar in de ziekteverzekering terecht. De ziekte is bij hem nog in een vroeg stadium, maar zijn vrouw en de kinderen merken al enige tijd dat hij aan het veranderen is. «Hij heeft buien», zegt Ellen. «De ene dag is het beter dan de andere, maar je weet nooit wat je kan verwachten.» Ellen tracht het stilzwijgen in haar gezin te doorbreken, maar Martin wil er niet over praten. Als ze het toch probeert, wordt hij boos en loopt weg.