

4. Behandeling

Medicatie

Elke behandeling van de ziekte van Huntington blijft tot op heden een symptomatische behandeling. Dit betekent dat de symptomen, de gevolgen en de ongemakken van de ziekte zoveel mogelijk worden bestreden, doch niet de oorzaak van de ziekte. De behandelingen zijn nooit genezend.

De ontdekking van het gen heeft echter nieuwe mogelijkheden geschapen in de zoektocht naar een effectieve oorzakelijke behandeling.

De vooruitgang op het vlak van het genetisch en neurobiologisch onderzoek maakt dat er ook meer hoop is voor de ontwikkeling van geneesmiddelen.

Symptomatische farmacotherapie

Met medicatie tracht men de symptomen van de ziekte te bestrijden. Farmacotherapie heeft tot doel de onafhankelijkheid van de patiënt te bewaren en het lijden van zowel patiënt als familie te beperken.

Het toedienen van medicatie voor de ziekte van Huntington moet deel uitmaken van de 'totaalzorg' waarbij de ziekte benaderd wordt op familiaal, sociaal en psychosomatisch vlak. In dit opzicht dient men zich te realiseren dat medicatie vaak een bron van hoop en tegelijkertijd van ergernis kan zijn. Immers, in ten minste twee situaties worden de regels van de rationele farmacotherapie geschonden.

Medicatie wordt wel eens gegeven in situaties waar men zich de vraag kan stellen of dit soort medicatie wel aangewezen is. Dit is een uiting van onmacht van zowel artsen, patiënten als familie. Er is dan meer nadeel dan voordeel te verwachten.

Het gebeurt ook dat medicatie, die normaal werkzaam zou moeten zijn in de gegeven situatie, te veel nevenwerkingen heeft. De verklaring hiervoor is dat de meeste geneesmiddelen die gebruikt worden bij de ziekte van Huntington niet op alle patiënten hetzelfde effect hebben en dus individueel moeten gedoseerd worden. Voorzichtigheid blijft dus geboden.

Onwillekeurige bewegingen

Om de onwillekeurige bewegingen te verminderen zijn in de eerste plaats comfort en beveiliging nodig. Alle bronnen van nervositeit en angst moeten zoveel mogelijk uitgeschakeld worden. Enkel indien de bewegingen hinderlijk blijven, moet aan medicatie gedacht worden.

Vele producten werden hiervoor uitgetest, doch enkel de klasse van de neuroleptica geeft kans op beterschap. De meest gebruikte producten zijn Haloperidol (Haldol), Tiapride (Tiapridal) en Tetrabenazine. Ze werken allemaal in op de neurotransmitter dopamine, waardoor ze de intensiteit en frequentie van de bewegingen kunnen verminderen. Nieuwere, zogenaamde atypische neuroleptica, komen voorlopig niet in aanmerking. Naast hun kalmerende (sedatieve) werking op onvrijwillige bewegingen werken deze producten eveneens bij opwinding, gedragsstoornissen van welke oorsprong ook en zogenaamde psychotische tekens als overdreven achterdocht, hallucinaties of manische toestanden.

Nevenwerkingen van deze producten moeten nauwkeurig onderzocht worden. Te veel sedatie en onderdrukken van activiteit kan het dagelijks functioneren meer hinderen dan de chorea die ermee behandeld wordt. Onder extrapiramidale nevenwerkingen verstaan we een geheel van symptomen dat ons aan de ziekte van Parkinson (parkinsonisme) doet denken. Het betreft beven, moeilijkheden met het stappen en tremor. Ook slikmoeilijkheden moet men hieronder rekenen. Het spreekt voor zich dat bij het optreden van nevenwerkingen de medicatie snel dient te worden afgebouwd. Andere, minder frequente nevenverschijnselen zijn bewegingsdrang, lage bloeddruk (opletten voor vallen), constipatie en prostatisme.

Psychische verschijnselen

Depressie is moeilijk vast te stellen bij de ziekte van Huntington. Daarom is ze wellicht onvoldoende gediagnosticeerd. Het is belangrijk dat er bij de diagnose aandacht aan besteed wordt, zodat aangepaste medicatie kan gegeven worden. De nieuwere producten, SSRI's (Selectieve Serotonine Re-uptake Inhibitoren), zijn veilig en hebben weinig nevenwerkingen. Enkel misselijkheid komt wel eens voor. Deze producten kennen hun optimale werking pas na twee à drie weken. Ze zijn dus niet bruikbaar in acute situaties.

Symptomen als angst, nervositeit of slaapproblemen worden vaak met benzodiazepines behandeld. Het zijn veilige producten, maar ze kunnen de aandacht en de concentratie verstoren en eventueel slaperigheid veroorzaken. Bij onzorgvuldig gebruik kan men aan deze geneesmiddelen verslaafd raken. Ze worden dan ook slechts voor korte duur en met de nodige voorzichtigheid gebruikt.

Gedragsmoeilijkheden en agitatie kunnen zowel met neuroleptica als met benzodiazepines worden behandeld. Uiteraard moeten we hier nogmaals beklemtonen dat voldoende luisteren naar de patiënt, het onderzoeken van de omstandigheden waarin de gedragsmoeilijkheden optreden en het eventuele treffen van andere maatregelen absoluut voorrang verdienen.

Oorzakelijke farmacotherapie

Medicatie om de oorzaak van de ziekte te behandelen is voorlopig niet voor handen. Toch is het wetenschappelijk onderzoek momenteel zo ver gevorderd dat er reële hoop mag gekoesterd worden dat medicatie om de ziekte af te remmen of uit te stellen gevonden kan worden.

Grote internationale studies gaan momenteel het effect na van Rilusole en de combinatie van Remacemide met co-enzyme Q10 op het verloop van de ziekte. Deze medicaties zijn reeds langer bekend maar worden nu bij de ziekte van Huntington getest. Resultaten binnen enkele jaren.

In een experimenteel stadium, maar veelbelovend, is het onderzoek met caspase-inhibitie bij een transgene muis. Dit onderzoek moet nog uitgebreid worden naar andere diermodellen en verder verfijnd worden. Toch heeft een eerste experiment een duidelijke vertraging van het begin en de evolutie van de symptomen aangetoond. Op dit ogenblik zijn nog wel geen caspase-inhibitoren bekend die bij de mens bruikbaar zijn.

Hersentransplantatie

Deze techniek bevindt zich voorlopig nog in een experimentele fase.

Het overplanten van hersencellen werd aanvankelijk uitgevoerd bij de ziekte van Parkinson. Foetale hersencellen bezitten nog de capaciteit om zich tot om het even welke hersencel te ontwikkelen en kunnen dus op die plaatsen waar de celsterfte het grootst is, ingeplant worden. Ze nemen op die plaats dan de functie over van de afgestorven cellen. Deze ingreep is technisch bijzonder moeilijk.

Op dit ogenblik zijn wereldwijd een vijftiental patiënten met de ziekte van Huntington geopereerd, waarbij slechts tijdelijk en gedeeltelijk beterschap werd nagestreefd. Immers, ook de geïmplanteerde cellen worden uiteindelijk door dezelfde mechanismen aangetast als de eigen cellen en zullen zonder andere fundamentele veranderingen ook afsterven.

Naast het overplanten van foetale hersencellen, is dezelfde groep chirurgen begonnen met onderzoek naar het inplanten van afgekapselde cellen die bepaalde neuroprotectieve stoffen zoals groeifactoren, produceren. Men hoopt daardoor het afsterven van de hersencellen tegen te kunnen gaan. Er werden reeds enkele patiënten geopereerd, maar resultaten zijn nog niet bekend.

Psychotherapie

Het zich bedreigd voelen door de ziekte van Huntington, het eventueel vernemen of zelf vaststellen dat men de ziekte heeft en er dan verder mee leven, gaat veelal gepaard met psychische problemen, zowel bij de betrokkene als bij zijn directe omgeving. Bij een zieke kunnen twijfel, onzekerheid en depressie gepaard gaan met persoonlijkheidsveranderingen die rechtstreeks het gevolg zijn van de hersenaantasting.

Psychotherapeutische begeleiding bestaat hier in de eerste plaats in het bespreekbaar maken van gevoelens. Dit kan een opluchting betekenen en houdt de mogelijkheid in om deze gevoelens te beheersen. De uiteindelijke bedoeling van de psychotherapeutische gesprekken is tot een realistische aanvaarding van de ziekte komen. Hierbij dient men rekening te houden met de nog aanwezige capaciteiten die eigen zijn aan het ziektestadium waarin de patiënt zich bevindt.

Zowel voor de zieke als voor zijn omgeving is het begrijpen van wat er gebeurt van het grootste belang. Indien men weet dat een bepaald gedrag het gevolg is van de ziekte, kan men dit beter kaderen. Het wordt dan ook makkelijker om te de oorzaak te gaan zoeken en die weg te nemen.

Als je de ziekte kent, kan je je beter wapenen tegen eventuele gedragsproblemen die veroorzaakt worden door de ziekte en die, soms, met een beetje creativiteit, kunnen voorkomen worden. De mogelijkheid om de gebeurtenissen, de emoties en het gedrag onder controle te houden en dus zo lang mogelijk zijn zelfstandigheid te bewaren, hangt af van deze kennis.

Toen Louisa werd opgenomen, waren de eerste dagen van de opname vooral dagen van rust. Tegelijkertijd werd aan Louisa en haar man veel uitleg gegeven: er werd aangetoond wat aan de ziekte te wijten is, wat kan vermeden worden. Beiden geraakten ervan overtuigd dat ze inderdaad goed op elkaar ingespeeld waren en ze de ziekte nog een hele tijd de baas zouden kunnen. Sinds de opname komen Louisa en haar man regelmatig op consultatie. Er wordt dan over tal van problemen gesproken en alle mogelijke oplossingen worden samen met de therapeut bekeken. Er is het gevoel dat ze samen een graad van controle over de ziekte hebben herwonnen en dat is een hele steun

Voor de verzorgende familieleden is het soms moeilijk om het belang van de therapeutische begeleiding te blijven zien. Frustratie ontstaat vaak omdat men, als zorgverlener, alleen staat en het resultaat van de inspanningen niet meer kan inschatten of vaststellen. Hier kan ondersteuning van groot belang zijn. Ook al helpt psychotherapie de huntingtonpatiënt niet van zijn ziekte en van zijn rechtmatige angst en verdriet af, toch kan dit de patiënt helpen om dit alles beter te dragen en ermee te leven. Belangrijk is dat de patiënt zich niet herleid voelt tot een 'geval' met een aantal handicaps en storende symptomen, maar dat hij aanvaard wordt als een mens met eigen verlangens en gevoelens en aangesproken en gestimuleerd wordt om deze te blijven uitdrukken.

Kinesithérapie

Via kinesithérapie probeert men de patiënt zo lang mogelijk mobiel te houden en zijn zelfstandigheid te bevorderen. Deze behandeling is vooral gericht op het verbeteren van de functies waarmee de patiënt in het dagelijkse leven moeilijkheden ondervindt, zoals het lopen op vlak terrein, het trappenlopen en het hanteren van voorwerpen.

Daarnaast is het raadzaam ook de fysieke conditie op peil te houden. Of het wandelen, zwemmen, joggen of een andere sport wordt, laat men best afhangen van de voorkeur van de patiënt. Dergelijke activiteiten blijken namelijk een gunstige invloed te hebben op de evenwichts- en coördinatiestoornissen. Het aanleren van een 'relaxatiemethode' of 'ontspanningstechniek' is voor veel patiënten ook een reële steun en een aangename dagelijkse bezigheid. Gedurende deze relaxatie treedt een spierontspanning op waardoor de onwillekeurige bewegingen afnemen en soms zelfs verdwijnen. Na de relaxatie voelen veel patiënten zich dan ook beter en zijn ze rustiger en alerter.

Annie heeft het gevoel dat ze in het afgelopen jaar vooruitgang geboekt heeft. Voor ze kinesithérapie kreeg, had ze nogal wat problemen om zich te behelpen. Aankleden bijvoorbeeld werd lastig. Nu lukt het haar opnieuw om zich alleen aan te kleden. Ook het stappen gaat nu beter dan voordien.

Ergotherapie

Door de toenemende onwillekeurige bewegingen krijgen patiënten het moeilijk met de gewone activiteiten van het dagelijks leven zoals huishoudelijk werk, arbeid en hobby's. Een ergotherapeut kan op dit vlak een zeer zinnige inbreng hebben. Samen met de patiënt en zijn familie kan hij naar aangepaste hulpmiddelen zoeken die de zieke langer in staat zullen stellen zijn dagelijkse taken op te nemen. Verder kan de ergotherapeut ook helpen bij het zoeken naar een zinvolle dagbezigheid, aangepast aan de mogelijkheden en de interesses van de patiënt. Het ontwikkelen van nieuwe belangstellingpunten en hobby's dient zeker gestimuleerd te worden. De therapeut verlegt zo het accent van het verlies van mogelijkheden naar het gebruik van overblijvende en tot nog toe onbenutte mogelijkheden en levert dus een bijdrage aan de begeleiding van het aanvaardingsproces.

Logopedie

Communicatie is een wezenlijk aspect van ons dagelijks leven. Slechts op het ogenblik dat we er niet meer in slagen om onze wensen kenbaar te maken door middel van taal, gebaren of signalen, beseffen we hoe belangrijk dit voor ons is. Iemand die zich niet verstaanbaar kan maken, blijft met heel wat frustraties zitten en voelt zich heel geïsoleerd. Gedragsproblemen en agressie zijn dan ook vaak het gevolg van communicatieproblemen.

Zoals in het eerste hoofdstuk reeds besproken werd, verliezen huntingtonpatiënten vaak het vermogen om duidelijk te spreken. De verschillende delen van het spraakmechanisme als ademhaling, stemgeving, resonantie en articulatie, kunnen aangetast worden. De aarzelende, schokkende spraak is het gevolg van onregelmatige en onwillekeurige bewegingen van articulatie- en ademhalingspijpen.

De logopedische behandeling heeft als doel de spraakmogelijkheden zo lang mogelijk in stand te houden, zodat de patiënt in staat blijft met de buitenwereld te communiceren. De therapie zal onderverdeeld worden in oefeningen voor de ademhaling, de stemgeving, de resonantie en de articulatie.

De veranderingen in het spraakgedrag zijn weliswaar niet zo gemakkelijk te realiseren voor de patiënt. Ze vergen veel aandacht en doorzettingsvermogen. Hoe vroeger men begint met de logopedische behandeling, hoe beter het resultaat. De patiënt is dan degelijk voorbereid wanneer de symptomen erger worden.

Als de patiënt niet meer verstaanbaar kan spreken, moet er gezocht worden naar alternatieve mogelijkheden. Het is echter belangrijk zo lang mogelijk de mondelinge communicatie te onderhouden.

Ook voor de slikproblemen kan een logopedische behandeling zinvol zijn. De logopedist kan trachten om de patiënt opnieuw meer controle te geven over het slikproces door de verschillende fases in het slikken met de patiënt te oefenen. Een logopedist die werkt met huntingtonpatiënten moet vooral veel geduld, luisterbereidheid en aandacht opbrengen.

Voeding

Naarmate de ziekte vordert, treden er meer problemen op rond de voeding. Naast de hierboven reeds vermelde slikproblemen ten gevolge van de onwillekeurige bewegingen, lijden de meeste patiënten ook aan gewichtsverlies. De oorzaak van dit gewichtsverlies is tot nu toe niet duidelijk. Onderzoek heeft aangetoond dat huntingtonpatiënten tot 5 000 calorieën per dag nodig hebben, terwijl een doorsnee dieet voor een volwassene 2000 calorieën omvat.

De onwillekeurige bewegingen veroorzaken ook moeilijkheden bij het eten zelf. Bovendien kunnen de mentale achteruitgang en de stemmingswisselingen invloed hebben op het eetgedrag en de eetgewoonten. Zo zullen patiënten die depressief zijn minder eetlust hebben of zullen sommige zieken erg gulzig eten en geneigd zijn grote hoeveelheden voedsel tegelijk in de mond te steken. Slikproblemen kan men voorkomen door aandacht te schenken aan de keuze en de bereiding van het voedsel. Zo zal men eetwaren kiezen die gemakkelijk te slikken zijn of zal men het voedsel fijnmalen. Om het gewicht op peil te houden zal men in de eerste plaats zorgen voor een goed uitgebalanceerde voeding met voldoende vitamines en eiwitten. Men kan extra calorieën toedienen door verscheidene tussenmaaltijden te geven, drank, kleine hapjes en fruit, of door bepaalde producten aan de spijzen toe te voegen.

Om te voorkomen dat de patiënt te gulzig eet, kan men het best verscheidene maaltijden geven en geen te grote hoeveelheden tegelijk aanbieden. Aangepaste hulpmiddelen zoals drinkbekers, borden, antislipmateriaal kunnen helpen om het eten zelf te vergemakkelijken. Het is ook belangrijk dat men de patiënt voldoende tijd geeft om te eten en dat men stress vóór en tijdens de maaltijden vermijdt en voor een rustige omgeving zorgt.

Indien de slikproblemen te groot worden, kan men overgaan tot sondevoeding. Er wordt dan met een chirurgische ingreep een maagstoma geplaatst via dewelke vloeibare voeding wordt toegediend. Dit neemt niet weg dat de patiënt nog lekkere hapjes via de mond tot zich kan nemen. Het is raadzaam om hem te stimuleren om zo lang mogelijk zelf te eten. De maagstoma is evenwel een goed alternatief indien de patiënt zich veelvuldig en ernstig verslikt of wanneer de spanning rond de maaltijden voor de zieke te groot wordt uit angst om zich te verslikken. Men moet er wel rekening mee houden dat het voor sommigen psychologisch heel zwaar is om de maagstoma te aanvaarden. Het is immers opnieuw een stap achteruit.

In de lijst van onze publicaties kan u brochures vinden die informatie geven over de behandeling die in de verschillende disciplines mogelijk zijn.