Zorgprogramma Huntington

Polikliniek voor diagnostiek en behandeling

Huntington Nederland

Zorgprogramma Huntington

Polikliniek voor diagnostiek en behandeling

KLIK interactief document

Inhoudsopgave

Inleiding **7**

Hoofdstuk 1: Context van het zorgprogramma **11**
1.1 De doelgroep 12
1.2 De inhoud van dit zorgprogramma 13

Hoofdstuk 2: Het ziektebeeld **17**
2.1 Veelvoorkomende symptomen 20
2.2 Impact en problematiek 23
2.3 Hulpvragen 29

Hoofdstuk 3: Kader van dit zorgprogramma **35**
3.1 Visie en doelstellingen van het zorgprogramma 36
3.2 Uitgangspunten van het zorgprogramma 36
3.3 Organisatie van het zorgprogramma 39
3.4 Ambities en ontwikkelagenda 41

Over Huntington Nederland **42**

Hoofdstuk 4: Het zorgprogramma **45**
4.1 Voorlichting, informatie en consultatie 45
4.2 Diagnostiek 47
4.3 Zorg en behandeling 50

Hoofdstuk 5: Aanbod per discipline **61**
5.1 Specialist ouderengeneeskunde 61
5.2 Casemanager 63
5.3 Maatschappelijk werk 65
5.4 GZ-psycholoog 67
5.5 Fysiotherapie (diagnostiek) 69
5.6 Fysiotherapie (behandeling) 70
5.7 Ergotherapie (diagnostiek) 71
5.8 Ergotherapie (behandeling) 73
5.9 Logopedie (diagnostiek) 74
5.10 Logopedie (behandeling) 75
5.11 Diëtist (diagnostiek) 76
5.12 Diëtist (behandeling) 77

Bijlage 1: **81**
Begrippenlijst

Bijlage 2: **87**
Subdoelstellingen van het zorgprogramma*
Mens met de ziekte van Huntington gerelateerde doelstellingen
Professionele doelstellingen

Literatuurlijst 93

Colofon 96

Inleiding

Dit zorgprogramma beschrijft het zorgaanbod voor mensen met de ziekte van Huntington die thuis wonen, en is bedoeld voor professionals die hen ondersteunen. Het biedt handvatten voor het organiseren, coördineren en uitvoeren van passende zorg en behandeling in de thuissituatie. Denk aan consultatie, diagnostiek, advieszorg en behandeling, afgestemd op de hulpvragen van de persoon met Huntington en zijn gezin.

Dit programma is gezamenlijk ontwikkeld door het kenniscentrum van Huntington Nederland 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

Dit zorgprogramma is opgebouwd rond de thema's die belangrijk zijn voor goede zorg en behandeling van mensen met de ziekte van Huntington. Elk hoofdstuk geeft professionals inzicht in een ander aspect van de zorg, van algemene achtergrondinformatie tot het concrete zorgaanbod per discipline. 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 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 en het bevorderen van een zo goed mogelijke kwaliteit van leven, zo lang mogelijk in de eigen woonomgeving.

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 duiding. Onderstaande onderdelen komen in het zorgprogramma aan bod:

Context Schetst het bredere kader van Huntingtonzorg in Nederland. Wie is de doelgroep? Wat betekent het om risico- of mutatiedrager te zijn? En wat zijn de gevolgen voor het dagelijks leven?

Ziektebeeld Beschrijving van de medische, psychologische en sociale kenmerken van de ziekte. Dit hoofdstuk helpt professionals het ziekteverloop en de symptomen beter te begrijpen.

Kader Visie, uitgangspunten en organisatie van de zorg: wat verstaan we onder goede zorg, en hoe is deze georganiseerd?

Zorgprogramma Overzicht van het zorgproces: van voorlichting en diagnostiek tot casemanagement en dagbehandeling.

Aanbod per discipline Uitleg van de bijdrage van verschillende disciplines aan de zorg, zoals logopedie, fysiotherapie, psychologie en maatschappelijk werk.

Begrippenlijst Verklaring van gebruikte termen.

Subdoelstellingen De doelstellingen van het programma voor cliënt, naasten en professionals.

Literatuurlijst 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 mutatiedrager, 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 De doelgroep

Dit zorgprogramma is bedoeld voor iedereen die direct of indirect te maken heeft met thuiswonende mensen met de ziekte van Huntington: risicodragers, mutatiedragers met of zonder verschijnselen van de ziekte, mensen uit hun directe leefomgeving en zorgverleners. In de verschillende stadia van de ziekte voeren steeds andere verschijnselen de boventoon. De ziekte is volgens Shoulson (figuur 1) opgedeeld in vijf stadia:

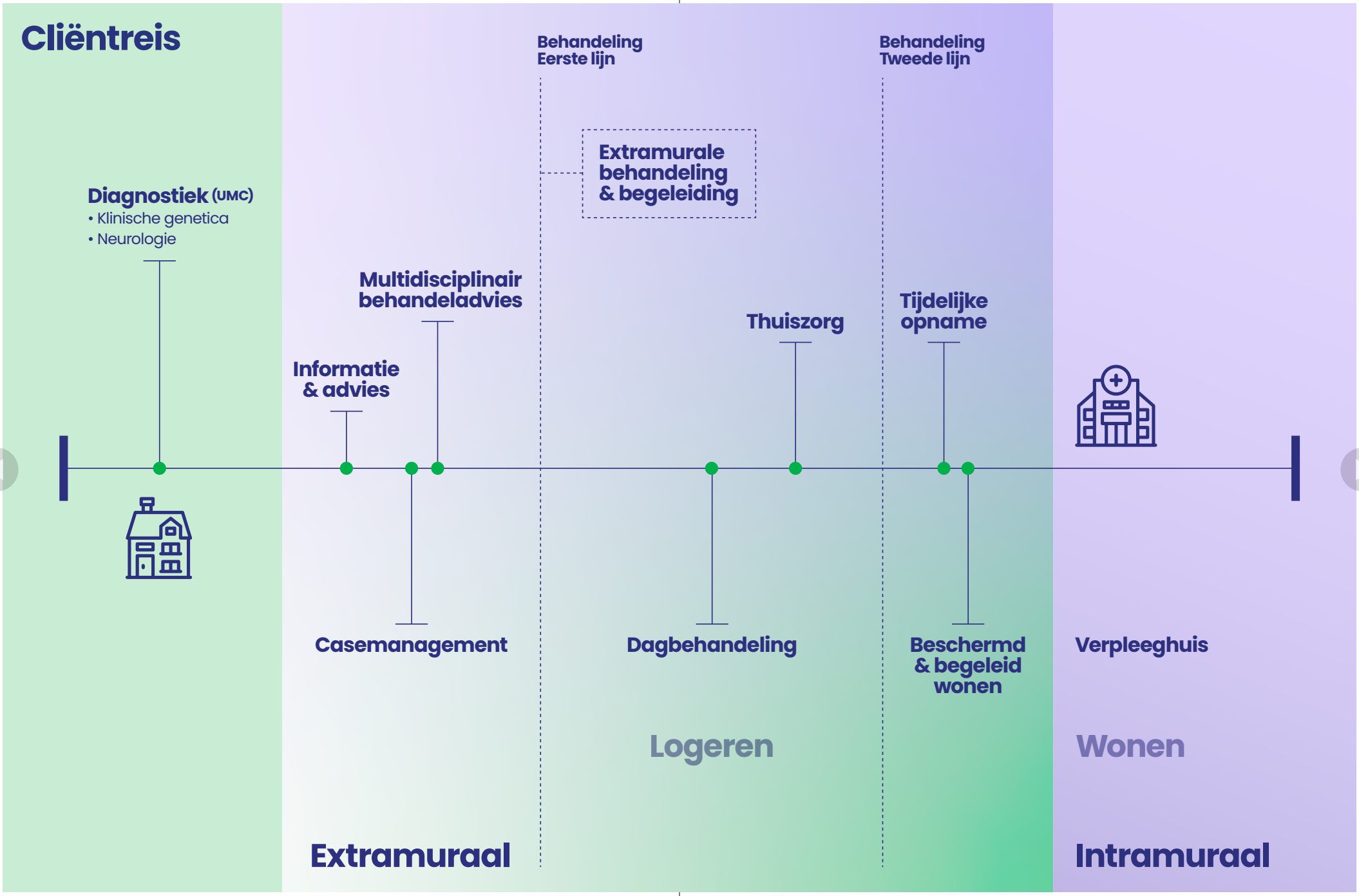
1. **Voorstadium:** er is sprake van risicodragerschap maar het is nog niet duidelijk of de betrokkene mutatiedrager is of niet.
2. **Premanifest stadium:** het mutatiedragerschap is bevestigd maar er zijn nog geen symptomen.
3. **Vroeg stadium:** de persoon functioneert nog zelfstandig maar er zijn motorische, psychische en/of cognitieve symptomen waarneembaar.
4. **Tussenstadium:** de ziekteverschijnselen zijn duidelijk aanwezig en het zelfstandig functioneren gaat achteruit, zowel thuis als op het werk. De persoon woont over het algemeen nog thuis maar heeft steeds meer behoefte aan ondersteuning. Dagbehandeling en tijdelijke opnames worden mogelijk onderdeel van de zorg. Behandeling en begeleiding zijn steeds noodzakelijker.
5. **Gevorderd stadium:** de persoon kan niet meer zelfstandig functioneren en is afhankelijk van zorg. Intensieve thuiszorg of opname is dan noodzakelijk.

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 De inhoud van dit zorgprogramma

Mensen met de ziekte van Huntington kunnen een beroep doen op gespecialiseerde zorg, ondersteuning, begeleiding en behandeling. In dit zorgprogramma beschrijven we wat dat betekent voor thuiswonende mensen met de ziekte, zowel risicodragers als mutatiedragers met of zonder verschijnselen. Na opname in een verpleeghuis geldt het Zorgprogramma voor intensieve zorg en behandeling voor mensen met de ziekte van Huntington.


Cliëntreis
Behandeling Eerste lijn
Behandeling Tweede lijn
Extramurale behandeling & begeleiding
Diagnostiek (UMC)
• Klinische genetica
• Neurologie
Multidisciplinair behandeladvies
Informatie & advies
Thuiszorg
Tijdelijke opname
Casemanagement
Dagbehandeling
Beschermd & begeleid wonen
Verpleeghuis
Logeren
Wonen
Extramuraal
Intramuraal

Hoofdstuk 2:

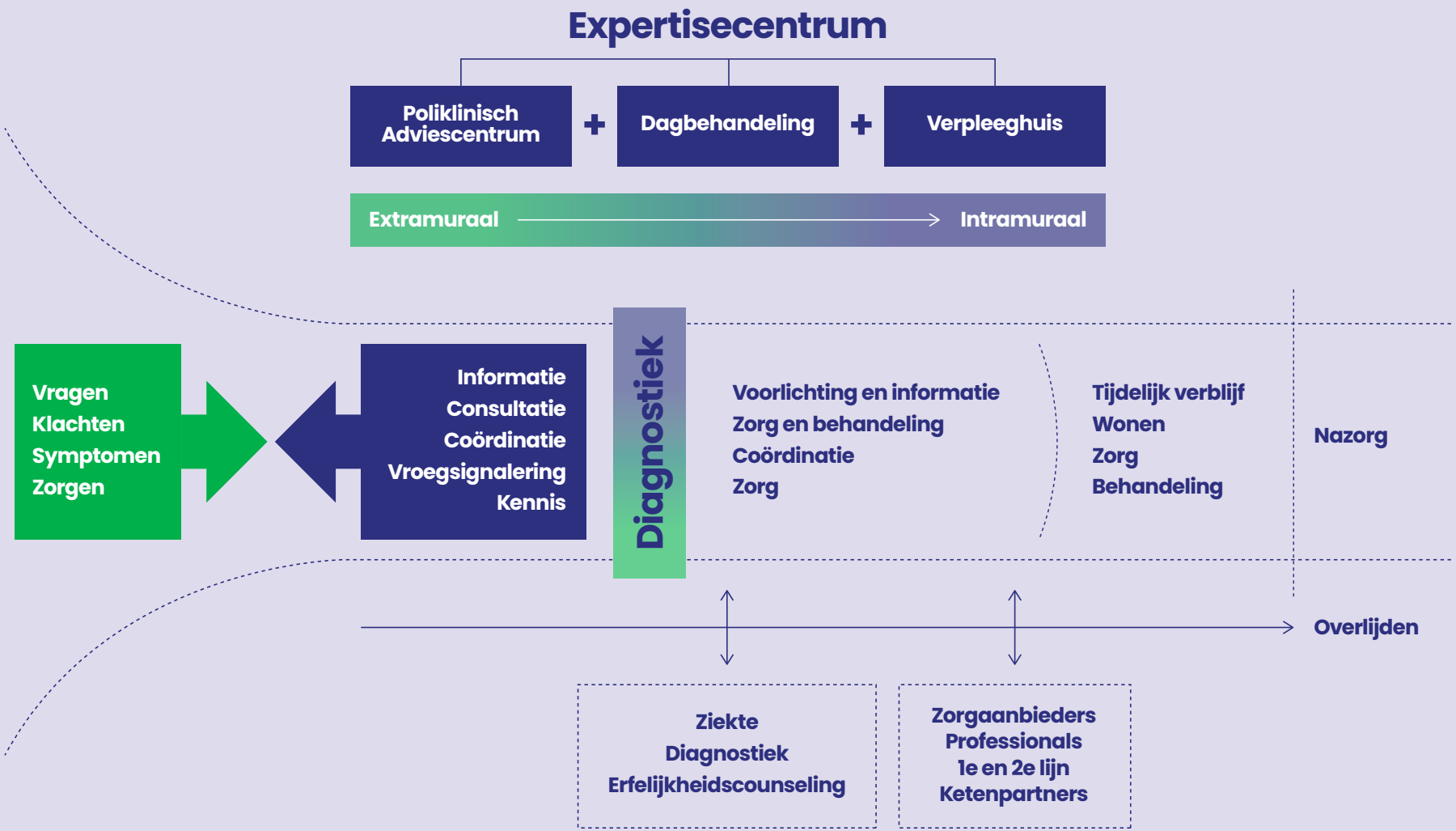
Het ziektebeeld

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. Dragers 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

Organisatie specialistische zorg Huntington



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.

2.1 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 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

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
- Stemmingswisselingen, 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

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, slaapstoornissen 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.

2.2 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 mutatiedrager 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 mutatiedragers 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 karakter-veranderingen - 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 mutatiedrager 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 mutatiedrager 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 mutatiedrager 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 mutatiedrager 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 mutatiedrager. 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 genoodzaakt 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 rolverwisseling. 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 Huntinton 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 Huntington Nederland om kennis en informatie over ziekte en behandeling breed te delen en 24/7 beschikbaar te stellen.

2.3 Hulpvragen

Het zorgaanbod voor mensen met de ziekte van Huntington wordt samengesteld en ontwikkeld aan de hand van hun hulpvragen en die van hun naasten. Dit maakt dat zorg, ondersteuning, begeleiding en behandeling aansluiten bij hun wensen en behoeften. Het is dus belangrijk om deze wensen en behoeften te inventariseren in een stadium waarin de persoon zelf nog goed duidelijk kan maken wat hij wil, ook als de ziekte gevorderd is. In een later stadium of bij mensen met een verminderd ziekte-inzicht, wordt de hulpvraag ingevuld met informatie van betrokkenen uit de omgeving in combinatie met

observaties van zorgverleners. De vele uitingsvormen maken het beeld bij de ziekte complex, wat zorgt voor meervoudige en complexe hulpvragen. De verschillende stadia en veranderingen in de situatie kunnen telkens opnieuw aanleiding geven tot nieuwe hulpvragen. Ondanks dat mensen binnen de familie vaak al in aanraking zijn gekomen met de ziekte, leven er toch vaak nog vragen over het ziektebeeld, bijvoorbeeld of bepaalde klachten en gedragingen symptomen zijn van de ziekte.

Voor sommige mensen is de onzekerheid van 'risicodrager zijn' goed hanteerbaar. Anderen hebben behoefte aan informatie, genetische counseling (een deskundige biedt informatie en steun over genetische conditie, erfelijkheid en risico's) en/of psychosociale begeleiding, bijvoorbeeld over het krijgen en opvoeden van kinderen. Risicodragers, mutatiedragers en mensen met de ziekte hebben daarnaast behoefte aan een klankbord om afwegingen te maken over de mogelijkheden waarvan zij gebruik willen maken. Ouders willen hun kinderen voorbereiden op hun situatie als risicodrager en vragen zich af welke informatie zij wel of juist niet moeten geven: op welk moment en op welke manier in een gezin met kinderen van uiteenlopende leeftijden. Ook kinderen zelf hebben vaak vragen aan hulpverleners over het ziektebeeld en erfelijkheid, net als andere naasten. Zij hebben behoefte aan educatieve, praktische en professionele steun gedurende het gehele (ziekte)proces.

Emotionele ondersteuning

De behoefte aan emotionele ondersteuning loopt als een rode draad door het hele ziekteproces. Elke fase zorgt voor nieuwe verlieservaringen en veranderingen in de leefsituatie die veel van de psychische spankracht vragen. Veel vragen hangen samen met het verwerken van de wetenschap risicodrager of mutatiedrager te zijn. Mensen hebben ondersteuning nodig bij het hervinden van evenwicht in de (telkens) veranderende omstandigheden en het onzekere toekomstperspectief, zowel rond het functioneren als het

onderhouden van relaties. De behoefte aan behoud van eigenwaarde is groot wat betekent dat mensen hulp nodig hebben bij het verwerken van de toenemende beperkingen en gevoelens van frustratie, angst en schuld. Naasten hebben vooral aan een klankbord en emotionele steun. Hun vragen zijn vaak gerelateerd aan de veranderende relatie, rolveranderingen, veranderingen in de gezinsdynamiek en (dreigende) overbelasting. Ook is bij hen vaak sprake van anticiperend rouwen.

Gedragsverandering

Familie en naasten hebben behoefte aan uitleg en advies rond gedrag(sveranderingen). Soms gaat dit om heftige gedragsproblematiek die moeilijk te begrijpen en te hanteren is voor de mensen om de persoon heen. Zij zijn gebaat bij het aanleren van vaardigheden om met dit gedrag en de situatie om te gaan.

Mogelijkheden voor zorg en behandeling

Op verschillende momenten in het ziekteproces hebben mensen behoefte aan informatie over doorverwijzing voor diagnostiek, zorg en behandeling, de mogelijkheden voor behandeling en andere vormen van professionele hulp.

Rolveranderingen

Rollen en taken veranderen, zowel in de regie als in de uitvoering van dagelijkse activiteiten. Dat heeft gevolgen voor de partner, maar ook voor eventuele kinderen. Als mensen taken moeten overdragen, kan dat leiden tot weerstand, zeker in de beginfase. Vaak hebben mensen met de ziekte onvoldoende inzicht in hun tekortkomingen. Als zij dit inzicht wel hebben, vinden zij het moeilijk te accepteren dat dit gevolgen heeft voor hun rol binnen het gezin. Dit levert vaak spanningen op. Gezinsleden hebben dan behoefte aan een luisterend oor en professioneel advies over hoe hiermee om te gaan.

Relationele problemen

De wederkerigheid in relaties raakt uit evenwicht. Partners, ouders

en kinderen en ook kinderen onderling moeten op zoek naar een nieuw evenwicht in een steeds veranderende situatie. Dat zorgt voor communicatiestoornissen en spanningen door onbegrip, acceptatie- en verwerkingsproblemen en verwachtingen die niet worden waargemaakt. De kwaliteit van de vroegere relatie beïnvloedt ook de huidige relatie.

Behoud van werk

Mensen met de ziekte van Huntington moeten telkens revalideren van hun werk om dat werk zo lang mogelijk te kunnen uitvoeren. Werkgevers hebben hier niet altijd begrip voor. Daardoor ontstaan vaak problemen dreigt vroegtijdig baanverlies. Mensen hebben dan behoefte aan praktische adviezen: maatregelen en voorzieningen die bij dit specifieke ziektebeeld passen en die ervoor zorgen dat ze het langer volhouden. Denk bijvoorbeeld aan op maat gemaakte therapie om aandacht en concentratie vast te houden. De interventies hebben altijd het doel dat iemand zo lang mogelijk zijn maatschappelijke functie behoudt – naast de lichamelijke functies. Bedrijfsartsen moeten met kennis en advies ondersteund worden om werkgever en zieke werknemer goed te begeleiden.

Ondersteuning en coördinatie van de (zelf)zorg

De hulpvragen zijn complex en omvangrijk. Dat maakt dat mensen vaak in een vroeg stadium van de ziekte behoefte hebben aan structurele ondersteuning en coördinatie van zorg. Vragen die daarbij spelen: Hoe wordt de zorg rondom de cliënt geregeld? Wie neemt de coördinatie op zich? Wie heeft de regie op de verschillende onderdelen, zoals (para)medische, psychosociale en zorg- en behandelinterventies?

De rol van de casemanager

Bij een complexe en voortschrijdende ziekte hebben mensen behoefte aan iemand die kennis heeft van de ziekte en die luistert naar hun zorgen en problemen. Een professional die ook praktische, adviserende en structurerende interventies regelt bij het omgaan met de ziekte en de beperkingen. Iemand die beschikbaar is als er acute zaken spelen en die korte lijnen heeft met andere zorg- en hulpverleners zodat hij snel en gericht kan doorverwijzen.

Dagbehandeling en/of tijdelijke opname

Mensen met de ziekte van Huntinton hebben behoefte aan een zinvolle daginvulling en structuur. Mantelzorgers hebben behoefte aan kennis over de mogelijkheden om (tijdelijk) te ontlast te worden.

Financiële en juridische problemen

Structuurverlies komt vaak voor, wat kan leiden tot verlies van werk, verslaving en een verslechterde (financiële) huishouding. De interventies bieden steun en structuur om hen te helpen met juridische en financiële problemen. Door de gedragsproblemen is begeleiding door een casemanager of medisch maatschappelijk werker vaak nodig bij de communicatie met instanties die dit ziektebeeld niet kennen.

Professionals zonder ervaring

Professionals in de omgeving hebben vaak behoefte aan informatie over het ziektebeeld, specifieke behandelmethoden en een juiste benadering van de mens met de ziekte van Huntington. Denk bijvoorbeeld aan huisartsen, praktijkondersteuners of thuiszorg medewerkers.

Andere vragen van hulpverleners betreffen onder andere:

- omgangsadviezen bij neurocognitieve, neuropsychiatische en gedragssymptomen;
- autonomie, vooral bij ontkenning van klachten en symptomen, in relatie tot bemoeizorg (GGZ);
- doorverwijsmogelijkheden (de sociale kaart voor Huntington);
- wet- en regelgeving en mogelijkheden voor vergoedingen;
- Hulpmiddelen.

Hoofdstuk 3:

Kader van dit zorgprogramma

De erkende expertisecentra binnen Huntington Nederland hebben een polikliniek waar een multidisciplinair team het poliklinische zorgprogramma uitvoert. Daarin zijn de volgende disciplines vertegenwoordigd:

- specialist ouderengeneeskunde;
- psycholoog;
- maatschappelijk werker;
- casemanager;
- fysiotherapeut;
- ergotherapeut;
- logopedist;
- diëtist;
- vaktherapeuten;
- geestelijk verzorger.

De poliklinieken van de expertisecentra werken op basis van de waarden: snelheid, doelmatigheid, efficiëntie, vertrouwdheid, veiligheid en duurzaamheid. Zij bieden voorlichting en consultatie, diagnostiek, zorg, behandeling en coördinatie van het behandelplan in de eerste lijn.

3.1 Visie en doelstellingen van het 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 voor dit zorgprogramma:

- Gespecialiseerde zorg en behandeling zorgt ervoor dat mensen met de ziekte van Huntington zo goed mogelijk kunnen functioneren.
- Educatie en ondersteuning zorgt voor optimale draagkracht van gezin en mantelzorgers, zij worden 'medebehandelaar'.
- Door de kennis over de ziekte onder hulpverleners te vergroten en hun samenwerking in de keten te verbeteren, voorkomen we hiaten en vergroten we de doelmatigheid.

Op basis van de visie en bovengenoemde doelstellingen hebben we een aantal cliënt-gerelateerde subdoelstellingen geformuleerd. Deze zijn te vinden in bijlage III.

3.2 Uitgangspunten van het zorgprogramma

De volgende aspecten zijn richtinggevend voor de zorg en behandeling van mensen met de ziekte van Huntington.

De mens en zijn omgeving

De ziekte van Huntington heeft grote impact op het leven van de persoon en de mensen om hem heen. Dat betekent dat het zorg- en behandelaanbod gericht moet zijn op het hele cliëntsysteem met nadrukkelijk aandacht en advies voor partners, kinderen en andere naasten. Mantelzorgers lopen een groot risico op overbelasting.
Het zorgbeleid moet daarom in samenspraak met alle betrokkenen gericht zijn op versterking van de draagkracht en verminderen van de draaglast.

Eigen regie, zelfstandigheid en zelfmanagement

De hulpvraag van de persoon is vertrekpunt en leidend voor de behandeling. Interventies zijn gericht op het behouden of bevorderen van eigen regie en zelfmanagement van de persoon en zijn omgeving. Zelfmanagement is het vermogen om zodanig met de ziekte en de gevolgen (lichamelijke, cognitieve, sociale en in leefstijl) om te gaan dat deze zo goed mogelijk worden ingepast in het dagelijkse leven zodat mensen, ondanks hun beperkingen, een optimaal niveau van functioneren en welzijn ervaren. Hulpverleners ondersteunen bij het inpassen van (elementen van) zelfmanagement in de behandeling.
De persoon blijft zo lang mogelijk verantwoordelijk voor zijn eigen welzijn en behoudt zoveel mogelijk zijn zelfstandigheid. Dat betekent ook dat hij zelf bepaalt aan welke zorg of ondersteuning hij behoefte heeft en waar hij zorg wil ontvangen. Professionals adviseren hierbij. Zo wordt niet meer zorg gegeven dan gewenst is, maar ook niet minder dan verantwoord is.

Informed consent

Diagnostiek, zorg en behandeling vinden altijd plaats met instemming van de persoon zelf of, bij wilsonbekwaamheid, van de wettelijk vertegenwoordiger. De persoon of zijn vertegenwoordiger krijgt voldoende begrijpelijke informatie over de aard en het doel van de diagnostiek of behandeling, eventuele gevolgen, risico's, alternatieven, verwachtingen en vooruitzichten. Zo wordt recht gedaan aan de principes van eigen regie en zelfstandigheid.

Shared decision making

Het zorg- en behandelplan is het resultaat van een gezamenlijke inspanning van de persoon, zijn naasten en professionals. Een specialist ouderengeneeskunde, gz-psycholoog of klinisch (neuro) psycholoog giebehandelaar zijn. Directe naasten worden in een vroeg stadium betrokken bij het opstellen van het zorg- en behandelplan. Naarmate de ziekte vordert, zal hun rol of die van de wettelijke vertegenwoordiger steeds groter worden in het bepalen van het gewenste zorgaanbod.

Ketenzorg

Bij ketenzorg worden verschillende soorten zorg (medisch, paramedisch en psychosociaal) op elkaar afgestemd en geïntegreerd zodat de zorg goed aansluit bij de wensen en behoeften van de persoon. Een goed gecoördineerd behandelplan zorgt voor continuïteit van efficiënte en effectieve zorg en voorkomt hiaten of doublures in het zorgaanbod. De expertisecentra werken samen met instellingen en professionals die te maken hebben met de doelgroep (huisartsen, ziekenhuizen, individuele behandelaren en V&V-instellingen) zodat mensen gemakkelijk kunnen worden doorverwezen. Uiteraard bieden de expertisecentra ook intramurale en transmurale zorg voor mensen met de ziekte van Huntington (zie ook figuur 1). Zij bieden een scala aan specialistische zorgvormen waar ook thuiswonende mensen gebruik van kunnen maken.

Bovenregionale functie

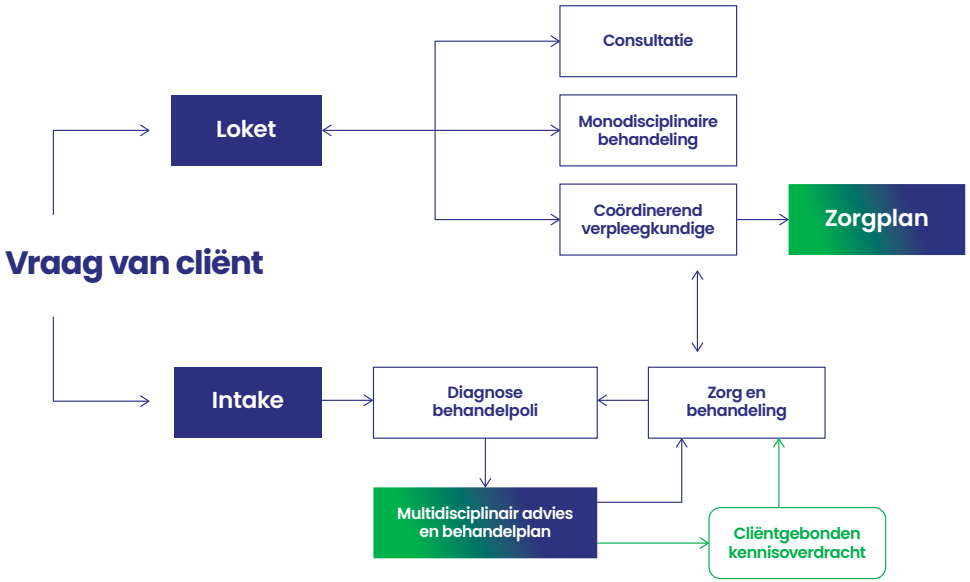
De expertisecentra vervullen een bovenregionale functie omdat de doelgroep beperkt is en de problematiek specifiek. Het centreren van voorzieningen biedt meer mogelijkheden tot ontwikkeling en vernieuwing voor deze relatief kleine doelgroep. De expertisecentra hebben een regiefunctie in de keten om tot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

Deskundigheidsbevordering

Goede Huntingtonzorg valt of staat met het kennisniveau van alle betrokken hulpverleners. Zij beschikken over de meest actuele kennis, niet alleen over het ziektebeeld maar ook over omgaan met de ziekte en met de mensen die ermee te maken hebben en over het bevorderen van eigen regie en zelfmanagement. Deskundigheidsbevordering is een continu proces van ontwikkelen en delen van kennis waarin de expertisecentra voorop lopen.

3.3 Organisatie van het zorgprogramma

Aan de hand van de route binnen het zorgprogramma lichten we het zorgproces toe en maken we de samenhang tussen de verschillende onderdelen duidelijk. Figuur 3 biedt een schematisch overzicht.



Mensen kunnen in elke fase van hun ziekte instromen in het zorgprogramma. Verwijzingen naar een expertisecentrum verlopen meestal via (academische) ziekenhuizen, GGZ-instellingen, huisartsen, de Vereniging van Huntington, verpleeg- en verzorgingshuizen of maatschappelijk werk. Dit verloopt via de persoon zelf of via de expertisecentra. De route die de persoon volgt, hangt af van de hulpvraag. Zij krijgen hierover voorlichting op maat. Eenvoudige vragen worden direct beantwoord door een medewerker van het meldpunt of via de casemanager. Specifieke vragen gaan via een professional van het multidisciplinaire team.

Bij voorkeur bezoekt een persoon met de ziekte van Huntington het expertisecentrum samen met een partner of mantelzorger. Deze partner of mantelzorger volgt ook de gesprekken op de polikliniek waarbij ook de draagkracht en draaglast van de mantelzorger in kaart worden gebracht. Zo ontstaat een behandelplan dat op meerdere vlakken aansluit bij de zorgvraag met als uitgangspunt dat de persoon pas wordt opgenomen als het thuis echt niet meer gaat.

De casemanager is het eerste aanspreekpunt voor de persoon en zijn naasten. Samen evalueren zij regelmatig het behandelplan en de tevredenheid. De werkzaamheden van de casemanager kunnen op verschillende momenten in het proces starten. Bij het eerste contact wordt het behandelplan opgesteld, in vervolgafspraken wordt dit geëvalueerd en aangepast. De werkzaamheden van de casemanager worden beschreven in hoofdstuk 8.

3.4 Ambities en ontwikkelagenda

De expertisecentra hebben de ambitie om hun resultaten te monitoren en hiermee bij te dragen aan de internationale ‘standards of care’. Het is van belang hiervoor indicatoren te ontwikkelen. Continu zullen inhoud en organisatie van zorg en behandeling getoetst worden aan de wetenschappelijke literatuur en ‘evidence’. Ook dit zorgprogramma wordt periodiek geëvalueerd.

Over Huntington Nederland

Huntington Nederland 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 Huntington Nederland 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.

Huntington Nederland 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 Huntington Nederland 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.

Huntington Nederland

Meer informatie:
www.hknn.nl

Doelgroep expertisecentra
Regionale expertisecentra

Hoofdstuk 4:

Het zorgprogramma

Het zorgprogramma bestaat uit de volgende onderdelen:

- Voorlichting, informatie en consultatie
- Diagnostiek
- Zorg en behandeling
- De casemanager
- Specialistische dagbehandeling

4.1 Voorlichting, informatie en consultatie

Voorlichting en goede informatie stelt mensen in staat gericht hulp te zoeken en toegang te krijgen tot passende zorg. De expertisecentra vervullen een vraagbaakfunctie voor iedereen die met de ziekte aanraking komt: mensen met de ziekte, familie, mutatiedragers, mantelzorgers en professionals. Op de website van Huntington Nederland is veel informatie te vinden en mensen kunnen hier een vraag stellen of een contactverzoek plaatsen. De expertisecentra zijn ook rechtstreeks via telefoon of e-mail binnen kantoortijden bereikbaar voor consultatie.

Ook kennisbevordering is een belangrijk doel van voorlichting.

Hoe meer kennis en inzicht, hoe beter we kunnen omgaan met de ziekte en met de mensen die het treft. Betere herkenning van de symptomen en erkenning van de gevolgen maakt snellere diagnostiek en adequate zorg mogelijk.

Indicatie

Iedereen die vragen heeft over de ziekte van Huntington en/of het specialistische zorgaanbod van de expertisecentra.

Inhoud

Mensen met de ziekte, hun naasten en hun professionals krijgen adequate en begrijpelijke informatie die past bij de doelgroep en aansluit op hun vragen. Mensen kunnen bij de expertisecentra terecht voor:

- **Consultatie en advies**
  Professionals kunnen inhoudelijk advies of een second opinion aanvragen. Bij deze vorm van consultatie zijn alle leden van het multidisciplinaire team betrokken met als resultaat een onderbouwd advies. Soms wordt de persoon zelf uitgenodigd voor multidisciplinaire functionele diagnostiek.
- **Voorlichting en informatie**
  Goede voorlichting helpt mensen de eigen regie te behouden, hun draagkracht te versterken en passende zorg te zoeken. Psycho-educatie en contact met (ervarings)deskundigen hoort hier ook bij. Professionals kunnen de symptomen beter herkennen en zijn op de hoogte van de gevolgen, behandelingen en verwijsmogelijkheden. Dit zorgt ervoor dat mensen met de ziekte makkelijker passende hulp, zorg en begeleiding krijgen, zo mogelijk dicht bij huis. Deskundigheidsbevordering van professionals in de keten vindt plaats in klinische lessen met theoretische kennis, inspiratiebijeenkomsten en symposia over de resultaten van wetenschappelijk onderzoek.
- **Toeleiding naar diagnostiek en zorg en behandeling**
  De informatiepunten in de expertisecentra worden bemensd door deskundige medewerkers die snel de hulpvraag kunnen duiden en op de juiste manier naar de juiste plek kunnen doorverwijzen.

4.2 Diagnostiek

Het zorgdiagnostisch onderzoek om het mutatiedragerschap of de ziekte te vast te stellen (de klinische diagnose) vindt plaats voorafgaand aan dit zorgprogramma. Het is wel onderdeel van de keten en vindt vaak plaats in het ziekenhuis. Zorgdiagnostiek bestaat uit het zorgvuldig in kaart brengen van de hulpvragen, problemen en zorgbehoefte van de persoon en zijn naasten. Tijdens en na het onderzoek en de diagnose krijgen mensen psychosociale begeleiding als onderdeel van de genetische counseling. Meestal vindt dit plaats in een van de academische expertisecentra (Leiden, Maastricht of Groningen).

Naast zorgdiagnostiek bieden de expertisecentra ook functionele diagnostiek: het onderzoeken van de beperkingen en behandelopties bij de ziekte van Huntington. Dit helpt bij het verbeteren van het functioneren, omgaan met verergering van symptomen en het behoud van en kwaliteit van leven. Er wordt onderzocht wat de mogelijkheden van een cliënt zijn en of therapie, compensatiestrategieën of hulpmiddelen het functioneren kunnen verbeteren. Functionele diagnostiek is altijd multidisciplinair gezien de problematiek van de ziekte.

Indicatie

Functionele diagnostiek is bedoeld om mensen met de ziekte en hun naasten helderheid te bieden over hun functioneren en een

behandeladvies te geven dat aansluit op hulpvragen. Functionele beperkingen en mogelijkheden worden in kaart gebracht, behandelbare oorzaken worden opgespoord en er ontstaat inzicht in de situatie en de problematiek. De uitkomsten van de onderzoeken geven aan welke zorg en behandeling noodzakelijk, gewenst en passend is.

Inhoud

Het diagnostisch onderzoek sluit aan bij de vragen en de specifieke situatie van de persoon en zijn naasten en wordt methodisch en volgens de actuele kennisstandaard uitgevoerd. De betrokken disciplines van het expertisecentrum vormen een zo goed mogelijk beeld van de problematiek en het functioneren van de persoon. Richtlijn is de 'standards of care' van de European Huntington's Disease Network (EHDN). Er wordt gestreefd naar eenduidige uitvoering en rapportage zodat volgende hulpverleners de diagnostiek snel kunnen overnemen.

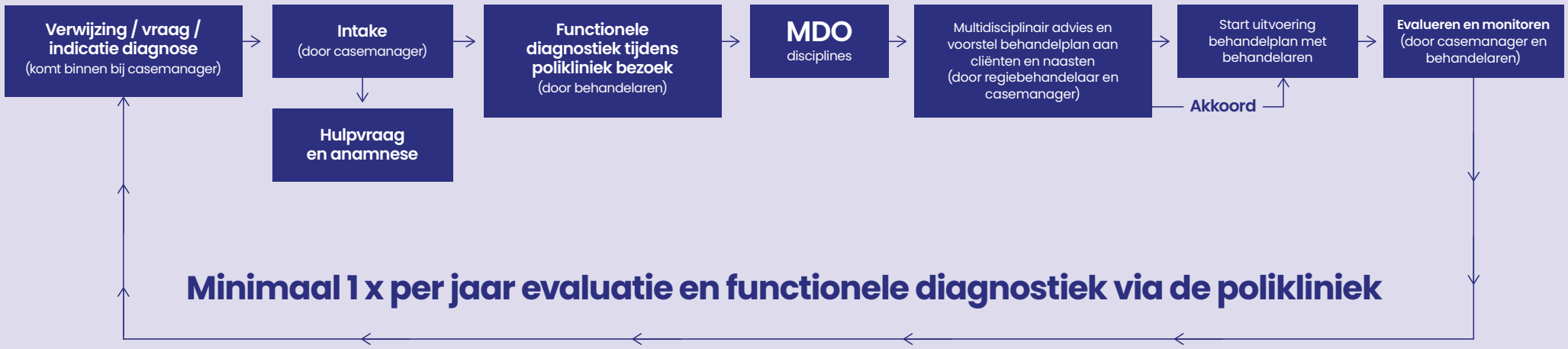
Idealiter zoeken mensen in een zo vroeg mogelijk stadium contact met een expertisecentrum, ook als zij nog geen expliciete zorgvraag hebben, maar al wel zorgen, vragen of behoefte aan steun. Dat biedt meer ruimte en tijd om een vertrouwensband op te bouwen, wat de behandeling ten goede komt. Vroegtijdige signalering en diagnostiek zorgen voor tijdige zorg en behandeling en voorkomen onnodig verlies van kwaliteit van leven. Doordat mensen vaak verminderd inzicht hebben in hun eigen situatie is een signalerende en proactieve houding van hulpverleners cruciaal.

Het diagnostisch onderzoek in het expertisecentrum wordt in één dag verricht. De specialist ouderengeneeskunde, de klinisch neuropsycholoog of de gz-psycholoog is regievoerder in de keten en inhoudelijk eindverantwoordelijk voor de zorg en behandeling. Diagnostiek en behandeladvies worden verzorgd door:

- de specialist ouderengeneeskunde op lichamelijke problematiek, functionele beperkingen en medicatiegebruik;
- de gz-psycholoog op neurocognitieve, neuropsychiatrische en gedragsmatige symptomen;
- de fysiotherapeut op loopvaardigheid en valrisico;
- de logopedist op communicatieproblemen, dysartrie en slikproblemen;
- de diëtist op voedingspatroon, voedingstoestand en gewichtsverloop;
- de ergotherapeut op veiligheid van de woonsituatie, praxis (controle over spieraansturing), structuur en handmotoriek;
- de maatschappelijk werker op draagkracht van het systeem, sociaal netwerk en omgaan met de ziektesymptomen (psychiatrisch, psychosociaal en medisch);
- de casemanager voor het in kaart brengen van de hulpvraag en het coördineren van het behandelplan.

Betrokken professionals worden na inventarisatie van de vragen en knelpunten geïnformeerd en geadviseerd over symptomen en behandelmethoden. Bij behandeling in de eerste lijn kan het expertisecentrum deze professionals ondersteunen.
Het diagnostisch traject resulteert in een behandelplan met alle noodzakelijke behandel- en zorginterventies. Om goed zicht te houden op het verloop van de ziekte is het noodzakelijk om de diagnostiek regelmatig te herhalen. Zo blijft het beeld actueel en kan het behandelplan zo nodig worden aangepast.

Mensen met de ziekte hebben volgens een afgesproken frequentie contact met het expertisecentrum. Deze frequentie wordt aangepast als de situatie, de problematiek of de hulpvraag verandert.



4.3 Zorg en behandeling

Zorg en behandeling is gericht op het verbeteren van mogelijkheden, het voorkomen of opheffen van stoornissen en complicaties en het verminderen van de gevolgen daarvan. Ook revalidatie is een belangrijk onderdeel. De behandeling kan in een vroeg stadium starten, maar in elk geval na de diagnostiek en het opstellen van het behandelplan. De behandeldoelen veranderen naarmate de ziekte vordert, de ernst van de stoornissen toeneemt en nieuwe stoornissen ontstaan. De aanpak is gedurende het hele ziekteproces systeemgericht en multidisciplinair. Een specialist ouderengeneestkunde, een gz-psycholoog of een klinische neuropsycholoog heeft de regie. Hij stemt geregeld af welke behandeling passend is en welke discipline wat doet. Professionals in de expertisecentra hebben jarenlange ervaring met het behandelen van en zorgen voor mensen met de ziekte van Huntington. Zij kunnen specifieke programma's aanbieden als opstap naar langdurige behandeling in de eerste lijn of deelname aan dagbehandeling.

Indicatie

Alle zorg- en behandelinterventies zijn toegesneden op de wensen, behoeften en mogelijkheden van de persoon en zijn naasten. Zorg en behandeling omvat:

- het zo lang mogelijk in stand houden van functies en achteruitgang vertragen;
- het doelgericht en methodisch beïnvloeden of verlichten van stoornissen en comorbiditeit gerelateerd aan de ziekte;
- het doelgericht en methodisch beïnvloeden of verlichten van beperkingen en de gevolgen daarvan voor de persoon en zijn (fysieke) omgeving;
- het leren omgaan met de beperkingen die voortkomen uit de ziekte;
- het doelgericht en methodisch beïnvloeden of verlichten van (over) belasting van naasten en mantelzorgers.

Professionals van het expertisecentrum leveren maatwerk op basis van een multidisciplinair behandeladvies. Zij kunnen samenwerken met andere betrokken specialisten in de keten. Dit wordt altijd

opgenomen in het behandelplan zodat de doelen helder zijn en geëvalueerd kunnen worden.

Inhoud

Behandeling van de gevolgen van de ziekte kan de zelfstandigheid en het welbevinden in de thuissituatie verbeteren. Op grond van functionele diagnostiek wordt samen met de persoon bepaald welke zorg en behandeling geschikt is om vaardigheden te behouden of aan te leren. Dit verbetert de mogelijkheden en de eigen regie en het vertraagt (de gevolgen van) functieverlies.

Gedrag en stemming

Gedrags- en stemmingsontregelingen en psychiatrische stoornissen komen veel voor en vormen een ernstige beperking. Het zijn vooral deze symptomen die de zorglast in de thuissituatie bepalen. Ook verslaving komt veel voor, bij voorkeur wordt dit in samenwerking en afstemming met verslavingszorginstanties behandeld. Daarbij worden eerst niet-farmacologische strategieën overwogen, zoals psychologische interventies en aanpassingen in de omgeving.

Cognitieve stoornissen

Door de toename van cognitieve stoornissen lukt het aanleren van vaardigheden of het compenseren van functieverlies in een later stadium van de ziekte vaak niet meer. Daarom is het belangrijk om al in een vroeg stadium, als mensen nog voldoende leervermogen hebben, te starten met het aanleren van (nieuwe) vaardigheden zodat zij dit later kunnen toepassen als compensatie. Geneesmiddelen kunnen de motorische onrust en het cognitieve functioneren gunstig beïnvloeden. Deze middelen worden toegepast volgens de standaarden van de medische beroepsgroep.

Maatschappelijke gevolgen

Andere vormen van zorg en behandeling zijn gericht op het leren leven met de psychosociale en maatschappelijke gevolgen van de ziekte. Hieronder valt ook de begeleiding van naasten en mantelzorgers. Als de omgeving voldoende steun en structuur kan bieden, kan de persoon langer en beter met zijn symptomen omgaan. Psychosociale behandeling heeft als doel hulp te bieden bij het (leren) omgaan met de dreiging van de ziekte, de gevolgen van de ziekte en de problemen die hierbij ontstaan. Ook het onder ogen kunnen zien dat je zorgafhankelijk wordt en behandeling nodig hebt, kan deel uitmaken van deze behandeling. Ervaringen delen met gelijkgestemden in gestructureerd lotgenotencontact (bijvoorbeeld via de Vereniging van Huntington) kan helpend zijn, zowel voor de persoon zelf als voor zijn naasten.

Rol van de expertisecentra

De expertisecentra over kennis om mensen met de ziekte goed te behandelen bij symptomen als cognitietekort, ontremming, apathie, prikkelbaarheid en agressie. De casemanager coördineert en ondersteunt en ook de psycholoog, maatschappelijk werker, specialist ouderengeneeskunde, muziektherapeut, verpleegkundige en geestelijk verzorger kunnen worden ingezet. Soms wordt iemand behandeld door een professional in de eerste lijn in de eigen regio, bijvoorbeeld vanwege de reisafstand. De behandelaars van het expertisecentrum houden dan de regie op de behandeling. Zij delen hun kennis over en geven advies over de behandeling. De samenwerking wordt elk halfjaar geëvalueerd en bijgesteld. De casemanager coördineert, de specialist ouderengeneeskunde, gz-psycholoog of klinisch neuropsycholoog blijft regievoerder zoals vastgelegd in de de handreiking ‘Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg’ van KNMG (juni 2022).

Casemanager

Gedurende het ziekteproces veranderen de hulpvragen en zorgbehoeften. Een vast aanspreekpunt met specifieke kennis van het ziektebeeld is dan zeer waardevol: een casemanager die de zorg en behandeling coördineert, maar die ook vertrouwenspersoon is voor mensen met de ziekte en hun naasten. Want vaak zorgt de ziekte voor problemen of ontwrichting binnen het gezin en in de naaste omgeving. Dan is het fijn om terug te kunnen vallen op een deskundige die de persoonlijke situatie kent, die weet hoe het zorglandschap eruitziet en die kan helpen bij het zoeken naar de juiste behandeling of ondersteuning.

Indicatie

Complexe hulpvragen (vragen op verschillende levensgebieden waarbij meerdere hulpverleners betrokken zijn), een verminderd stuurvermogen en dreigende ontwrichting van of geheel ontbreken van familie of mantelzorgers zijn in de praktijk indicaties om de casemanager in te zetten. Dit kan op verschillende momenten in het ziekteproces, afhankelijk van de fase en de persoonlijke situatie. Uitgangspunt is dat niet meer zorg wordt geleverd dan noodzakelijk maar ook niet minder dan verantwoord. De contactfrequentie, intensiteit en complexiteit van de zorg en behandeling varieert sterk in de loop van de tijd en verschilt per persoon. De casemanager neemt in ieder geval twee maal per jaar initiatief tot contact. Ook zorgweigeraars worden gestimuleerd gebruik te maken van een casemanager om vroegsignalering te bevorderen en overbelasting van de omgeving te voorkomen.

Inhoud

De casemanager bewaakt de regie op drie niveaus: de mens met de ziekte, zijn naasten en het professionele zorgsysteem. Hij biedt gecoördineerde zorg en ondersteuning aan thuiswonende mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten, gedurende het hele verloop van de ziekte: in de voorfase als risicodrager, de premanifeste fase als mutatiedrager en als de ziekte zich gemanifesteerd heeft.
De inzet van de casemanager eindigt na overlijden van de persoon of - soms - bij permanente opname in een expertisecentrum.
De casemanager heeft een coördinerende en sturende rol in het multidisciplinaire team, hij handelt onafhankelijk vanuit het belang van de persoon. Bij opname in een niet-gespecialiseerd verpleeghuis blijft de casemanager de schakel tussen het verpleeghuisteam en het expertiseteam.
De casemanager is een vertrouwenspersoon met steunende en structurerende gesprekken op het psychosociale vlak. Hij is een gids door het zorglandschap en helpt bij het aanvragen en organiseren van zorg en het afstemmen van zorg met verschillende zorgverleners. Hij heeft een belangrijke rol in het tijdig signaleren van problemen in de leefsituatie. Hij houdt de regie over het cliëntdossier (evalueren, actueel houden en de overdracht van het zorg-/behandelplan) en het zorgtraject als geheel. Hij is vraagbaak en zorgt voor informatie en voorlichting voor de persoon zelf, zijn omgeving en andere partijen zoals zorgprofessionals in de regio, huisartsen en andere betrokken organisaties. Door de adviesfunctie en kennisoverdracht van de casemanager en andere behandelaren kunnen mensen met de ziekte in hun eigen omgeving door vertrouwde professionals behandeld worden. De casemanager is regiehouder van het cliëntdossier. Hij coördineert de afstemming rond het dossier en organiseert het multidisciplinaire overleg, in nauwe afstemming met de specialist ouderengeneeskunde, GZ-psycholoog of KNP.

Uitgangspunten

Bij de werkzaamheden van de casemanager zijn onderstaande uitgangspunten leidend.

- De werkzaamheden zijn persoons- en systeemgericht en vraag-volgend. De coördinatie is gericht op eigen regie, zelfstandigheid en eigen kracht van de persoon en zijn naasten. Het regelvermogen blijft zo lang mogelijk bij hen, eventueel met ondersteuning.
- Het opbouwen van een vertrouwensband is een voorwaarde voor een goede coördinatie en samenwerking. Vanuit deze vertrouwensband vinden steunende en structurerende gesprekken plaats over psychiatrische en psychosociale symptomen en passende begeleiding.
- Om een vertrouwensband op te bouwen en te behouden is de casemanager bij voorkeur een vast persoon met veel kennis van de ziekte en de sociale kaart.
- De coördinatie gebeurt in samenwerking met het multidisciplinaire team van het expertisecentrum. Het team integreert diagnostiek en behandeling, monitort het ziektebeeld en het welzijn van de mens met de ziekte en consulteert zo nodig andere specialisten en zorgaanbieders.
- De casemanager is onafhankelijk. Dit betekent dat hij, indien noodzakelijk en gewenst, zorg kan regelen buiten de eigen instelling of samenwerkingsverbanden.
- De casemanager is dossierhouder en maakt en bewaakt het individuele zorg- en behandelplan. Hij stelt dit plan op vanuit zijn overstijgende blik en coördinerende rol, in samenspraak met de persoon en zijn naasten en in afstemming met de specialist ouderengeneeskunde, gz-psycholoog of klinisch neuropsycholoog die eindverantwoordelijk is voor de inhoud van het plan. Dit zorg- en behandelplan omvat afspraken over het lichamelijk functioneren, het mentaal functioneren, de woon- en leefomstandigheden en de maatschappelijke participatie.
- De casemanager beschikt over specifieke deskundigheid van het ziektebeeld en gerelateerde problemen. Door vroegsignalering en herkenning van de problematiek kan hij tijdig adequate (preventieve) maatregelen nemen.

Specialistische dagbehandeling

Een expertisecentrum biedt efficiënte behandeling voor complexe aandoeningen, waaronder specialistische dagbehandeling. Deze vorm van dagbehandeling bundelt interventies van verschillende disciplines zodat het minder belastend is voor de persoon met de ziekte en ook minder reistijd kost. Specialistische dagbehandeling bestaat uit een uitgebalanceerde combinatie van groeps- en individuele activiteiten met als doel dat mensen zo lang mogelijk thuis kunnen blijven wonen. Door de combinatie van persoonlijkheidsverandering, gebrek aan ziekte-inzicht en cognitieve achteruitgang is individuele behandeling een noodzakelijk onderdeel om de vertaalslag te maken van de algemene adviezen uit de groepsbehandeling naar de persoonlijke situatie.

Indicatie

Specialistische dagbehandeling werkt het beste als daarmee in een vroeg stadium wordt begonnen en mensen de instructies nog goed kunnen opvolgen. Dit vergroot hun zelfredzaamheid, verbetert het functioneren in de samenleving en kan vroegtijdige opname voorkomen.

Inhoud

Na een intakegesprek en overleg met alle behandelaren wordt bepaald welke disciplines betrokken worden, dit zijn er altijd minimaal twee. Er worden dagelijkse groeps- en individuele activiteiten georganiseerd die aansluiten bij de behandeldoelen. Vaardigheden worden getraind om deze zo lang mogelijk te behouden, nieuwe vaardigheden die men in een later stadium nodig heeft - zoals het bedienen van een elektrische rolstoel of een spraakcomputer - worden aangeleerd. Daarnaast is er aandacht voor de algemene lichamelijke conditie en psychische toestand van de persoon.

Een medewerker dagbehandeling creëert een therapeutisch klimaat waarin gericht wordt gewerkt aan de behandeldoelen: een

omgeving die een positief effect heeft op het welzijn van de persoon en die gericht is op herstel, groei en positieve verandering. Een goed therapeutisch klimaat draagt bij aan het succes van de behandeling. Het concept wordt vaak gebruikt in de geestelijke gezondheidszorg, verslavingszorg, jeugdzorg en andere zorginstellingen. Belangrijke kenmerken van een therapeutisch klimaat:

- Veiligheid en vertrouwen: mensen voelen zich fysiek en emotioneel veilig zodat zij zich open en kwetsbaar durven opstellen. Vertrouwen in therapeuten en begeleiders speelt hierbij een grote rol.
- Ondersteunende relaties: warme, respectvolle en ondersteunende interacties tussen mensen met de ziekte onderling en met hun therapeuten vergroten het gevoel van veiligheid.
- Structuur en duidelijkheid: een veilige en duidelijke structuur helpt mensen zich op hun gemak te voelen en zorgt voor stabiliteit. Dit kan bijvoorbeeld met vaste routines of regels waaraan iedereen zich houdt.
- Respect en gelijkwaardigheid: in een therapeutisch klimaat worden cliënten gerespecteerd en erkend in hun waardigheid, ongeacht hun achtergrond, problemen of stoornissen.
- Empathie en begrip: therapeuten tonen begrip en inlevingsvermogen zodat mensen zich begrepen en geaccepteerd voelen.
- Autonomie en zelfontplooiing: mensen worden aangemoedigd om eigen keuzes te maken en verantwoordelijkheid te nemen voor hun leven. Zelfontplooiing wordt gestimuleerd zodat zij hun eigen waarden, doelen en identiteit verder kunnen ontwikkelen.
- Positieve bekrachtiging: succes en vooruitgang worden erkend en gewaardeerd, wat de motivatie en het zelfvertrouwen van mensen met de ziekte vergroot.

Specialistische dagbehandeling bestaat uit:

- probleemanalyse;
- onderzoek en diagnostiek;
- advisering;
- gespecialiseerde behandeling door meerdere disciplines;
- begeleiding op psychologisch, sociaal, psychiatrisch en cognitief vlak;
- begeleiding en ondersteuning bij het ondernemen van sociale activiteiten;
- het bieden van rust, veiligheid en stabiliteit;
- advies over algemene en huishoudelijke dagelijkse levensverrichtingen;
- het ondersteunen en ontlasten van de mantelzorg.

Hoofdstuk 5:

Aanbod per discipline

In dit hoofdstuk beschrijven we per discipline het aanbod op het gebied van diagnostiek, zorg en behandeling.

5.1 Specialist ouderengeneeskunde

In het kort

Functionele diagnostiek, prognostiek, opstellen behandelplan met helder geformuleerde doelen op basis van 'shared decision making', regievoering in behandeltraject en bewaken continuïteit van zorg en behandeling. Verantwoordelijkheid nemen in de keten en zorgen voor adequate samenwerking zoals vastgelegd in de handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg van KNMG (juni 2022). Eventueel regiebehandelaar in het behandeltraject. Dit kan ook door een specialist ouderengeneeskunde, GZ-psycholoog of klinisch neuropsycholoog gedaan worden. Deze zorgverleners beschikken over kennis volgens de laatste stand van de wetenschap en hebben ruime ervaring met de ziekte van Huntington in verschillende stadia. Deze kennis en de coördinatie van zorg en behandeling is van zodanig niveau dat de persoon met de ziekte adequaat wordt behandeld en professionals geen handelingsverlegenheid ervaren.

Indicatiecriteria

Mensen bij wie de ziekte is gediagnosticeerd, hun mantelzorgers

risicodragers en mutatiedragers met vragen en problemen op alle levensgebieden en aspecten van het functioneren van de mens met de ziekte van Huntington en zijn omgeving.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington krijgen een heldere diagnose over hun functionele beperkingen als gevolg van de ziekte met een duidelijk onderscheid tussen symptomenen die passen bij de ziekte en andere symptomen. Zij worden hiervoor behandeld met oog voor de prognose en de revalidatiemogelijkheden. Minimaal eens per halfjaar wordt hun behandelplan geëvalueerd en bijgesteld – of eerder als de situatie daarom vraagt.

Activiteiten

- Regievoering in het behandeltraject: inhoudelijk aansturen van behandelaren in de keten, zowel in de eerste lijn als in zorginstellingen.
- Diagnostiek van functionele gevolgen van de symptomen van de ziekte van Huntington.
- Analyseren van de problemen op meerdere vlakken.
- Opstellen van een behandelplan en/of behandeladvies.
- Medicatie voorschrijven en controleren op effecten en bijwerkingen daarvan.
- Adequate en tijdige verwijzing naar en samenwerking met een gespecialiseerde neuroloog en psychiater en eventueel een revalidatiearts.
- Gezamenlijk opstellen van een (vervolg)behandelplan.
- Het behandelplan/advies bespreken met persoon, zijn mantelzorger(s) (Volgens kaders WGBO) en zijn casemanager.
- Verslaglegging naar verwijzer, huisarts en andere betrokken specialisten.
- Geven van algemene informatie over de ziekte waaronder standaard informatie aan de huisarts.
- Verzekeringsartsen en/of bedrijfsartsen van informatie voorzien zodat zij beslissingen in het arbeidstraject kunnen nemen.
- Medische indicatiestellingen afgeven voor het verkrijgen van hulpmiddelen.
- Activiteiten passend bij de beoordeling van wilsbekwaamheid rond een bepaald onderwerp en beoordeling van de mate van vertegenwoordiging die gewenst wordt.
- Meedenken in het kader van de Wet zorg en dwang.
- Begeleiden en documenteren van de visie op en wensen voor het behandelbeleid en beslissingen rond het levenseinde en proactieve behandelplanning.
- Ontsluiten van (internationale) kennis over het ziektebeeld en de behandelmogelijkheden voor de persoon zelf, zijn mantelzorgers en professionals die bij de behandeling betrokken zijn.
- Signalerende en adviserende rol bij het risco op ernstige situaties in de thuissituatie zoals het inschatten van het risico op suïcide of van algemene teloorgang. De regie hierover en het inschakelen van de crisisdienst zijn taken voor de huisarts.

5.2 Casemanager

In het kort

Coördinatie van hulpvragen, de persoon in contact brengen met de juiste behandelaren, het regelen van de benodigde zorg en behandeling, voorlichting en advies geven over de juiste, professionele hulpverleners.
Psychosociale hulpverlening om mensen beter te leren omgaan met de ziekte en de eigen regie te bevorderen.
Een casemanager heeft een hbo-werk- en denkniveau, bijvoorbeeld hbo-V, hbo-MW of vergelijkbaar, aangevuld met kennis over de ziekte van Huntington en hieraan gerelateerde problematiek.

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten met complexe, ziektegerelateerde hulpvragen en behoefte aan zorgcoördinatie. Dreigende ontwrichting in gezin of familie of het ontbreken daarvan, waardoor de draagkracht afneemt of door de casemanager overgenomen moet worden. Een verminderd stuurvermogen of inadequate omgang met de problematiek veroorzaakt door (de eerste ziekteverschijnselen van) de ziekte van Huntington.

Doelstelling

De persoon met de ziekte van Huntington kan zo lang mogelijk thuis blijven wonen door:

- signaleren en onderzoeken van de hulpvragen en problemen van de persoon en zijn omgeving;
- adequate ondersteuning;
- inzet van een multidisciplinair team voor nadere diagnostiek en aanpassing van het behandelplan;
- monodisciplinaire advisering en verstrekken van informatie;
- vervolgonderzoek en/of behandeling, zo nodig;
- psychosociale ondersteuning.

Activiteiten

- Eerste aanspreekpunt en coördinator zijn bij alle zorgvragen.
- Informatie en advies verstrekken aan mensen met de ziekte en hun mantelzorgers.
- Hulpvragen signaleren en (zorg)behoeften bewaken.
- Zorgdiagnostiek uitvoeren en de de uitkomst vastleggen in het zorgbehandelplan.
- Monitoren van het functioneren van de persoon en zijn omgeving.
- Praktisch schakelpunt naar andere instanties bijvoorbeeld over vervoer, financiën, arbeid, rijvaardigheid, gevaar, wilsverklaring, vertegenwoordiging en bewindvoering.
- Hulp bij het organiseren en behouden van een zinvol leven.
- Coördinatie van zorg en behandeling, zorg organiseren met en voor de persoon.
- Zorgbemiddeling en -toeleiding met kennis van sociale kaart
- Aanvragen CIZ-indicaties.
- Complexe situaties (helpen) oplossen om crises te voorkomen. Actie ondernemen bij gevaar, ernstige gedragsproblemen, forse beperkingen en het wegvallen of ontbreken van mantelzorg.
- Zorg en behandelplan opstellen en bijstellen (periodieke evaluatie, organisatorische verantwoordelijkheid voor het uitvoeren van het behandeladvies) en contacten onderhouden met betrokken behandelaars.
- Monitoren en evalueren van resultaten en samenhang in de zorgverlening bewaken.
- Contact onderhouden met mensen die zorg mijden en hen toeleiden naar hulp- en zorgverlening.
- Inschakelen medische of psychiatrische hulp in geval van crises.
- Actieve betrokkenheid bij het zorgbehandelplan bij een tijdelijke opname.
- Zorgoverdracht en nazorg bij opname of overlijden.
- Problematiek die voorkomt uit het ziektebeeld - zowel thuis als op het werk – bespreekbaar maken.
- Psychosociale begeleiding door middel van interventies met gebruik van methodieken.
- Begeleiding van familie en naasten.
- Begeleiden van de overgang naar een andere zorg- of woonvorm.
- Psycho-educatie aan derden.

5.3 Maatschappelijk werk

In het kort

De maatschappelijk ondersteunt mensen bij de gevolgen van hun ziekte in het in het dagelijks leven, zoals afhankelijkheid, een nieuwe

woonomgeving, relatieveranderingen, conflicten en praktische zaken. Denk dan bijvoorbeeld aan schulden, eigen bijdrage, bewindvoering, mentorschap en contact met instanties als CIZ, CAK en de gemeente. De maatschappelijk werker is werkzaam op de gespecialiseerde afdeling of polikliniek Huntington. Vaak is er overlap met de werkzaamheden van een geestelijk verzorger en een psycholoog (bijvoorbeeld bij psycho-educatie of verwerkingsgesprekken). In onderling overleg wordt bepaald welke inzet en welke discipline op welk moment het best passend is bij de hulpvraag.

Indicatiecriteria

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

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington voeren zo lang mogelijk eigen regie te voeren en behouden hun gevoel van welbevinden, ondanks het verlies van functies. Zij en hun naasten krijgen passende ondersteuning als dit niet meer mogelijk is.

Activiteiten

- Screening en analyse van de sociale situatie van de persoon.
- Signaleren en exploreren van de hulpvraag en deze in kaart brengen.
- Geven van psycho-educatie.
- Adviseren en informeren van het zorgsysteem (monodisciplinaire advisering en informatieverstrekking).
- Bieden van psychosociale ondersteuning.
- Hulp bij verliesverwerking.
- In kaart brengen van de draaglast en draagkracht en het vergroten van de draagkracht van de mantelzorg.
- Begeleiding bieden aan mantelzorger gericht op een goede balans tussen zorgen voor de persoon met de ziekte en jezelf.
- Praktische ondersteuning voor de handelingen in het dagelijks leven.
- Regelen van een wilsverklaring.
- Mentorschap en bewindvoering aanvragen.
- Herstellen en versterken van het netwerk.
- Begeleiding in de vorm van individuele gesprekken, echtparenbegeleiding en/of groepsgesprekken.
- PPEP4ALL training.
- Begeleiden van partnergespreksgroepen.
- Zo nodig passende ondersteuning bieden aan of organiseren voor (minderjarige) kinderen in het gezin.
- Meedenken in en ondersteunen bij het regelen van een zinvolle daginvulling.
- Teamondersteuning
- Systeembegeleiding

5.4 GZ- psycholoog

In het kort

(Neuro)psychologische diagnostiek, prognostiek en behandelplan opstellen met heldere doelen op basis van 'shared decision making'. Verantwoordelijkheid nemen in de keten en zorg dragen voor adequate samenwerking zoals vastgelegd in de handreiking Verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking de zorg van KNMG (juni 2022). Eventueel regiebehandelaar in het behandeltraject. Dit kan ook door een specialist ouderengeneeskunde of klinisch neuropsycholoog gedaan worden. Deze zorgverleners beschikken over kennis volgens de laatste stand van de wetenschap en hebben ruime ervaring met de ziekte van Huntington in verschillende stadia. Dat zorgt voor adequate behandeling en voorkomt handelingsverlegenheid bij andere professionals.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten worden geholpen optimaal te functioneren door psychodiagnostiek en behandeling volgens geldende richtlijnen en beroepsstandaarden. Daarbij wordt een duidelijk onderscheid gemaakt tussen symptomen die passen bij de ziekte en andere symptomen.

Activiteiten

- Regiebehandelaar, in afstemming met de specialist ouderengeneeskunde, inhoudelijk aansturen van behandelaren in het multidisciplinair team en zo nodig verwijzen naar vaktherapeuten.
- Analyseren van de problemen door (complexe) zorgvragen op meerdere vlakken te onderzoeken.
- Opstellen van behandelplan en/of behandeladvies, met name op het psychosociale levensgebied.
- Psychologische diagnostiek in het bijzonder gericht op neurocognitieve en neuropsychiatrische symptomen en gedragsproblemen.
- Psychologische diagnostiek gericht op persoonlijkheid, copingstijlen en de omgeving.
- Indicatiestelling voor behandeling, in het bijzonder op psychosociale levensgebied.
- Individuele, groeps- en/of mediatieve behandeling (onder andere door cognitieve revalidatie, neuropsychotherapie, en psychoeducatie) op basis van evidence based practice en richtlijnen.
- Ondersteunen van zorgteams bij onbegrepen gedrag en psychosociaal welzijn, wonen en leefklimaat in een verpleeghuis dat niet binnen het netwerk valt.
- Deskundigheidsbevordering, beleidsontwikkeling en bijdragen aan wetenschappelijk onderzoek.
- Indiceren en/of verwijzen naar basis en/of gespecialiseerde geestelijke gezondheidzorg (GGZ).
- Indiceren en/of verwijzen naar of inschakelen van bemoeizorg en/of zorg vanuit de gemeente.
- Adequate en tijdige verwijzing naar en samenwerking met een gespecialiseerde neuroloog en psychiater of andere direct betrokken medisch specialisten.
- Verslaglegging naar verwijzer, huisarts en andere betrokken specialisten.
- Activiteiten passend bij de beoordeling van wilsbekwaamheid rond een bepaald onderwerp en beoordelen welke mate van vertegenwoordiging wenselijk is.
- Ontsluiten van internationale kennis over het ziektebeeld en de mogelijkheden voor behandeling.
- Signalerende en adviserende rol bij het risco op ernstige situaties in de thuissituatie zoals het inschatten van het risico op suïcide of van algemene teloorgang. De regie hierover en het inschakelen van de crisisdienst zijn taken voor de huisarts.
- Indicatie en pro-actieve rol bij gedwongen zorg, rekening houdend met de Wet zorg en dwang en de Wet verplichte ggz.

5.5 Fysiotherapie (diagnostiek)

In het kort

Screening, analyse, diagnostiek en advies over houding en beweging. De fysiotherapeut werkt op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek en lid is van het Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten. Zij delen hun kennis in dit overleg, in het Huntington Nederland en bij het European Huntington Disease Network en zij participeren in wetenschappelijk onderzoek.

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington of hun naasten die vragen hebben over of problemen met houding en beweging.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington krijgen advies over de juiste zorg en ondersteuning bij problemen met houding, lenigheid, spierkracht, coördinatie, uithoudingsvermogen, motorische vaardigheden, balans en loopfunctie, ook preventief, in ieder stadium van de ziekte.

Activiteiten

- Fysiotherapeutische en multidisciplinaire gegevens verzamelen.
- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op balans, loopfunctie, coördinatie, uithoudingsvermogen, ADL-gerelateerde handelingen. Dit gebeurt zo veel mogelijk met gevalideerde testen voor de ziekte van Huntington als de BBS, TUG, Tinetti, 10 meter looptest, 6 minuten wandeltest en de Physical Performance Test.
- Analyseren, interpreteren en verslagleggen van fysiotherapeutische en multidisciplinaire onderzoeksgegevens.
- Formuleren van een fysiotherapeutische behandeldiagnose.
- Opstellen van een fysiotherapeutische conclusie en een behandeladvies.
- Voorlichting en advies aan persoon zelf en zijn naasten.
- Voorlichting en advies aan eerste- en tweedelijns fysiotherapeuten en andere betrokken professionals.
- Beoordelen of vervolgonderzoek en/of behandeling geïndiceerd is.
- Multidisciplinaire afstemming.

5.6 Fysiotherapie (behandeling)

In het kort

Behandelen van mensen met de ziekte van Huntington bij problemen met houding en beweging. Informeren en adviseren van mensen met de ziekte en hun naasten. De fysiotherapeut werkt op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek en lid is van het Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten. Zij delen hun kennis in dit overleg, bij Huntington Nederland en bij het European Huntington Disease Network en zij participeren in wetenschappelijk onderzoek.

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington in alle stadia van de ziekte.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington krijgen de juiste behandeling bij problemen met houding, lenigheid, spierkracht, coördinatie, uithoudingsvermogen, motorische vaardigheden, balans en loopfunctie, ook preventief, in alle stadia van de ziekte.

Activiteiten diagnostiek

- Fysiotherapeutische en multidisciplinaire gegevens verzamelen.
- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op de hulpvraag.
- Behandeling gericht op de hulpvraag.
- Informeren en adviseren over loophulpmiddelen en het aanvragen daarvan.
- Voorlichting en advies aan eerste- en tweedelijns fysiotherapeuten.
- Verslaglegging.
- Multidisciplinaire afstemming.

5.7 Ergotherapie (diagnostiek)

In het kort

Intake, observatie en analyse van problemen bij dagelijkse activiteiten die betekenisvol zijn voor mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten. De ergotherapeut is verbonden aan een expertisecentrum, participeert in het Nederlandse en Europese

netwerk van Huntington (Huntington Nederland en European Huntington's Disease Network) en maakt gebruik van de Europese richtlijn (Standards of Care).

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren bij het uitvoeren van betekenisvolle handelingen in hun dagelijks leven, en hun naasten.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten krijgen inzicht in de mogelijkheden en beperkingen in rollen, routines en dagelijkse activiteiten die voor hun van betekenis zijn.

Activiteiten

- Medische en multidisciplinaire gegevens verzamelen, analyseren en interpreteren.
- Kennismakings-/intakegesprek.
- Anamnese, onderzoek, observatie en analyse van lichamelijke en/of cognitieve problemen bij betekenisvolle handelingen in de leefomgeving.
- Formuleren van conclusies en een ergotherapeutische behandeldiagnose in overeenstemming met het de persoon en zijn naasten.
- Inschatten of overdracht naar een reguliere ergotherapeut in de naaste omgeving mogelijk of gewenst is, na diagnostiek door de ergotherapeut en in overleg met de persoon en zijn naasten.
- Mono- en multidisciplinair overleg (op locatie of telefonisch).
- Bovenregionale consultfunctie, gezien de expertise van de ergotherapeut.
- Terugkoppelen diagnostiek aan de persoon en zijn naasten en vaststellen van behandeldoelen.

5.8 Ergotherapie (behandeling)

In het kort

Behandeling van mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren bij dagelijkse, betekenisvolle activiteiten. De ergotherapeut is verbonden aan een expertisecentrum, participeert in het Nederlandse en Europese netwerk van Huntington (Huntington Nederland en European Huntington's Disease Network) en maakt gebruik van de Europese richtlijn (Standards of Care).

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren bij het uitvoeren van betekenisvolle handelingen in hun dagelijks leven, en hun naasten.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington kunnen handelingen die voor hen betekenisvol zijn, zo lang mogelijk uit blijven voeren.

Activiteiten

- Advisering in het kader van preventie.
- Aanleren van vaardigheden en/of compensatiestrategieën om betekenisvolle handelingen zo lang mogelijk te kunnen blijven uitvoeren.
- 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, advisering aan de persoon en zijn naasten.
- Voorlichting (overdracht) en advisering aan eerste- tweedelijns ergotherapeuten en andere betrokken hulpverleners en instanties.
- Mono- en multidisciplinaire afstemming.
  Evaluatie van de behandeling met de persoon en zijn naasten en zo nodig bijstellen van de behandeldoelen.

5.9 Logopedie (diagnostiek)

In het kort

Screenen en onderzoeken van en informeren en adviseren over dysartrie (onder andere het gebruik van adem en stem), taal (taalbegrip en taalproductie), communicatie en dysfagie. De logopedist is gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van mensen met de ziekte van Huntington en lid van de vakgroep logopedie van Huntington Nederland. De logopedisch participeert in het European Huntington's Disease Network).

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren met communiceren, praten en slikken, en hun naasten.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren met spraak, taal, communicatie en slikken krijgen de juiste logopedische onderzoeken en adviezen die uiteindelijk leiden tot adequate behandeling en ondersteuning. Dit gaat ook om preventieve logopedie en informatie en advies in ieder stadium van de ziekte.

Activiteiten

- Logopedische, medische en multidisciplinaire gegevens verzamelen uit het dossier.
- (Hetero)anamnese, onderzoek en analyse gericht op spraak, taal en communicatie en slikken met onderzoeks- en testmateriaal en vragenlijsten die bekend zijn bij de vakgroep.
- 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
- Voorlichting en advies aan de persoon en zijn naasten.
- Verslaglegging.
- Voorlichting en advies aan eerste- en tweedelijns logopedisten, zo nodig en andere belanghebbenden.
- Multidisciplinair overleg.

5.10 Logopedie (behandeling)

In het kort

Behandeling van en ondersteuning bij dysartrie (onder andere het gebruik van adem en stem), taal (taalbegrip en taalproductie), communicatie en dysfagie. De logopedist is gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van mensen met de ziekte van Huntington en lid van de vakgroep logopedie van Huntington Nederland. De logopedisch participeert in het European Huntington's Disease Network)

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren met communiceren, praten en slikken, en hun naasten.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen ervaren met spraak, taal, communicatie en slikken krijgen de juiste behandeling en ondersteuning. Dit gaat ook over preventieve behandeling: informatie en advies in ieder stadium van de ziekte.

Activiteiten

- Voorlichting en advies aan mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten.

- Voorlichting en advies aan eerste- en tweedelijns logopedisten en andere belanghebbenden.
- Multidisciplinair overleg.
- Groepsbehandeling.
- Online behandeling.
- Kennismaken met ondersteunende communicatie (OC) en trainen van vaardigheden voor het gebruik van OC voor nu en in de toekomst.
- Evaluatie van behandeldoelen en heronderzoek door het herhalen van testen, onderzoeken en vragenlijsten.

5.11 Diëtist (diagnostiek)

In het kort

Screening en analyse van de voedingstoestand, het voedingspatroon en het gewichtsverloop en opstellen van een behandelplan en behandeladvies. De diëtist werkt op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor mensen met de ziekte van Huntington en is lid van het netwerk Diëtisten Huntington Nederland. De diëtist deelt kennis via dit netwerk, het European Huntington's Disease Network en via intercollegiale consultatie.

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen hebben met hun voedingspatroon en die zijn aangemeld bij een expertisecentrum met een screeningsindicatie individuele zorg of behandeling.

Doelstelling

Mensen met de ziekte van Huntington krijgen de juiste voedings- en dieetadviezen in ieder stadium van hun ziekte om hun gezondheid optimaal te houden.

Activiteiten

- Verzamelen van diëtistische, medische en andere gegevens.
- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op het voedingspatroon en/of dieetbehandeling en gewicht met behulp van een voedingsdagboek, lengte- en gewichtsverloop, de Body Mass Index (BMI) en gevalideerde meetinstrumenten zoals SNAQ65+ en SNAQrc.
- Analyse van de lichaamssamenstelling met behulp van BIA- of BIVA-meterB.
- Berekenen van de energie-, eiwit- en vezelinname.
- Berekenen van de energiebehoefte met behulp van de WHO- of de Harris-Benedictformule.
- Informeren over dieetpreparaten en het begeleiden bij het eventuele aanvraagtraject.
- Formuleren diëtistische diagnose en diëtistische behandeling en opstellen van een conclusie voor de persoon zelf.
- Beoordelen of vervolgonderzoek of behandeling noodzakelijk is op basis van het handboek Dieetbehandelingsprotocollen, Informatorium Voeding en Dieet, Artsenwijzer Diëtetiek, Stuurgroep Ondervoeding en de EHDN Standard of Care – Nutritional Guideline.
- Multidisciplinair overleg.
- Voorlichting en advies aan de persoon zelf, zijn naasten en eerste- en tweedelijns diëtisten.

PM: inzetten van antropmetrie: bijv. bovenarm omtrekmeting, BIA, handknijpkracht

5.12 Diëtist (behandeling)

In het kort

Behandeling, bewaking, informatieverstrekking en advies op het gebied van voedingspatroon, voedingstoestand en gewichtsverloop

volgens het opgestelde dieetbehandelplan en behandeladvies. Bij de behandeling wordt zoveel mogelijk uitgegaan van de relevante richtlijnen en protocollen; met name Dieetbehandelingsprotocollen, Informatorium Voeding en Dieet, Artsenwijzer Diëtetiek, Stuurgroep Ondervoeding en de EHDN Standard of Care – Nutritional Guideline. De diëtist werkt op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor mensen met de ziekte van Huntington en is lid van het netwerk Diëtisten Huntington Nederland. De diëtist deelt kennis via dit netwerk, het European Huntington's Disease Network en via intercollegiale consultatie.

Indicatiecriteria

Mensen met de ziekte van Huntington die problemen hebben met hun voedingspatroon en die zijn aangemeld bij een expertisecentrum met een screeningsindicatie individuele zorg of behandeling.

Doelstelling

Het bereiken van de in het behandelplan genoemde doelstellingen voor het voedingspatroon, de voedingstoestand en het gewichts-verloop.

Activiteiten

- Verzamelen en actualiseren van diëtistische, medische en andere gegevens.
- Regelmatige evaluatie van de voedingsinname voedingsdagboek, lengte- en gewichtsverloop, de Body Mass Index (BMI) en gevalideerde meetinstrumenten zoals SNAQ65+ en SNAQrc.
- Zo nodig opnieuw berekenen van energie, eiwit- en vezelinname en andere voedingsstoffen.
- Informeren over dieetpreparaten en ondersteunen bij de aanvraag voor vergoeding.
- Formuleren van een diëtistische diagnose en behandeling en aanpassen als daar aanleiding voor is.
- Opstellen van een conclusie voor de persoon zelf.
- Regelmatig rapporteren aan de verwijzer.
- Regelmatig multidisciplinair overleg. Afstemmen van de behandeling met de logopedist (slikklachten), fysiotherapeut (looptest), ergotherapeut (hulpmiddelen bij eten en drinken), psycholoog (belastbaarheid) en andere disciplines als daar aanleiding voor is.
- Informatie en advies aan de persoon zelf, zijn naasten en eerste en tweedelijns diëtisten.
- Overdracht van de behandeling aan eerste- en/of tweedelijns diëtisten als daar aanleiding toe is.
- Behandelplan bij stellen als daar aanleiding voor is.

PM: inzetten van antropmetrie: bijv. bovenarm omtrekmeting, BIA, handknijpkracht

Bijlage 1:

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 en behandeling aan een groep mens 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 mens 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.

REC's (Regionale Expertisecentra)

REC's zijn centra die gespecialiseerd zijn 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, bestaande uit neurologen, psychologen, fysiotherapeuten, maatschappelijk werkers, enz.
- Deze centra fungeren vaak als tussenstap voor mensen die intensievere of meer gespecialiseerde zorg nodig hebben, en zijn dus meer gericht op bredere zorg dichtbij huis.

DEC's (Doelgroep Expertise Centrum)

DEC's zijn centra op nationaal niveau, vaak verbonden aan academische ziekenhuizen, waar zeer gespecialiseerde zorg wordt verleend voor 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 met de ziekte van Huntington die in een vergevorderd stadium van de ziekte zijn of specifieke problemen hebben die regionaal niet opgelost kunnen worden.
- DEC's zijn vaak de laatste stap in de zorgketen en hebben meer diepgaande kennis en onderzoeksmogelijkheden dan de regionale centra.

Polidag

Interdisciplinaire wijze van diagnostiek verrichten waarbij mens met de ziekte van Huntington binnen één dag door meerdere disciplines gezien worden. Er vindt een terugkoppeling plaats van de voorlopige resultaten en adviezen.

Functionele diagnostiek

Deze vorm van diagnostiek onderzoekt het feitelijke beperkingenniveau van de mens met de ziekte van Huntington en de mogelijkheden om te behandelen. Het biedt handvatten voor de behandeling.

Mutatiedrager

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

Intake

Vraaggesprek met mens met de ziekte van Huntington en cliëntsysteem om de hulpvragen en zorgbehoefte in kaart te brengen. De intake vindt plaats vóór de polidag.

Mantelzorger

Zorg die mensen vrijwillig en onbetaald verlenen aan mensen met fysiek, 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

Mutatiedrager, met of zonder symptomen van de ziekte van Huntington.

Premanifest

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

Cliëntsysteem

Verschillende personen en diensten die allemaal bijdragen aan het welzijn van de mens met de ziekte van Huntington, denk hierbij aan: familie en naasten, formele- en informele zorg, vrijwilligers, patiëntenverenigingen etc.

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

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

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

Zorgdiagnostiek
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 cliëntsysteem . De uitkomsten vormen de basis voor het behandelplan.

Zorgprogramma
De Zorgprogramma geeft een systematische beschrijving van het zorgaanbod in relatie tot de hulpvraag van mens met de ziekte van Huntington, het cliëntsysteem 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

Mens met de ziekte van Huntington gerelateerde doelstellingen

De mens met de ziekte van Huntington gerelateerde doelstellingen hebben betrekking op zowel de mens met de ziekte van Huntington als op het cliëntsysteem. Per cliënt zullen doelstellingen verder geconcretiseerd worden in een individueel zorg- en behandelplan.

cliëntgebonden doelstellingen van het programma kunnen als volgt worden geformuleerd:

- De mens met de ziekte van Huntington ervaart een hogere kwaliteit van leven.
- De draaglast van het cliëntsysteem neemt af en de draagkracht neemt toe.
- De ervaren kwaliteit van leven door de mens met de ziekte van Huntington 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 cliëntsysteem is versterkt door geboden ondersteuning van autonomie en zelfmanagement van de mens met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem .
- 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 cliëntsysteem en het professionele systeem zijn naar behoefte voorgelicht, geïnformeerd en geadviseerd.
- De mens met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem hebben gemakkelijk toegang tot informatie en zorgverlening. Zij weten welke hulp of zorg er voor hen beschikbaar is, en waar deze te halen is. Men ervaart een tijdige en vlotte toeleiding naar zorg.
- 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 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 dragelijk.
- Er is een regelmatige beoordeling van de medische, psychische en sociale situatie van de mens met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem, 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 cliëntsysteem zijn op de hoogte van de situatie, prognoses en perspectief en deze worden regelmatig bijgesteld.
- De mens met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem 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/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 (casemanager).
- De partner en kinderen zijn ondersteund bij hun verwerkingsproces. Problemen bij het vervullen van veranderende rollen zijn verminderd en/of dragelijk voor mens met de ziekte van Huntington en cliëntsysteem
- Er is een evenwicht tussen draaglast en draagkracht in het cliëntsysteem, bij de partner in het bijzonder, mede door het aanreiken van ondersteunende maatregelen.

Professionele doelstellingen

De professionele doelstellingen in dit kader 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 mens met de ziekte van Huntington en het cliëntsysteem. Bij de zorg voor mensen 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 word geïntegreerd in de zorgverlening. Nieuwe ontwikkelingen ten aanzien van de 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 mens met de ziekte van Huntington.
- Op eenduidige wijze worden hulpvragen in kaart gebracht en diagnostiek toegepast om de zorg en behandelmogelijkheden van de mens met de ziekte van Huntington 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 mens met de ziekte van Huntington voert.
- Er is helderheid, duidelijkheid en acceptatie over het zorgaanbod van de diverse instanties die zich bezighouden met de hulp, ondersteuning en zorgverlening voor mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten.
- De beschreven doelen worden behaald door het leveren van verschillende zorgprestaties, namelijk diagnostiek, zorg en behandeling en coördinatie.

Literatuurlijst

1. 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 mens met de ziekte van Huntingtons with Huntington disease: a cross-sectional population-based study.
van Walsem MR [1,2], Howe EI [3,4], Iversen K [5], Frich JC [6,7], Andelic N [8,9].
(De Die-Smulders, M.H.L., et al. (1997). Predictive testing for Huntington's disease: Nonparticipants compared with participants in the Dutch program.)

2. 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 [1], Williams JK, Jackson Barnette J, Paulsen JS.

3. 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 [1], Gardiner P, Skirton H.

4. Br J Nurs. 2008 Mar 13-26;17(5):328-31.
Huntington disease Part 3: family aspects of HD.
Aubeeluck A [1], Moskowitz CB.

5. 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 [1]

6. Nurs Stand. 2004 Apr 21-27;18(32):45-51; quiz 52-3.
Huntington disease
Kent A[1]

7. Nurs Health Sci. 2004 Jun;6(2):123-30.
Living with Huntington disease: need for supportive care.
Dawson S[1], Kristjanson LJ, Toye CM, Flett P.

8. Axone. 1997 Dec;19(2):34-8.
Multidisciplinary approach to management of a hereditary neurodegenerative disorder: Huntington disease.
Klimek ML[1], Rohs G, Young L, Suchowersky O, Trew M.

9. 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[1], 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.

10. 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[1], van Walsem MR [2], Mikalsen G [3], Øie L [4], Frich JC [5], Knutsen S [3].

11. Neurodegen. Dis. Manage. (2012) 2(1), 1–5
A standard of care for Huntington's disease: who, what and why
Simpson SA, Rae D

12. 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

13. 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

Dit kennisproduct is een uitgave van Huntington 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 dit kennisproduct kun je geen rechten ontlenen.

Auteur:
Commissie Ontwikkelen en Implementeren Kennisproducten

Redactie:
Karabijn

Vormgeving:
Maikel van Berkel

Fotografie:
Bjorn Staps

Huntington Nederland
© 2025

www.hknn.nl

Huntington Nederland