

GEZICHTEN VAN
HUNTINGTON

GEZICHTEN VAN **HUNTINGTON**

Dorine en Maarten Boersema



Uitgeverij Van Wijnen – Amersfoort

De totstandkoming van dit boek is mede mogelijk gemaakt door financiële bijdragen van de Vereniging van Huntington en het Spaarbankfonds Katwijk e.o.



Vereniging van Huntington



Spaarbank Fonds

Katwijk e.o.

Huntington
Expertisecentrum
Topaz Overduin



Uitgeverij Van Wijnen – Amersfoort

Colofon

ISBN: 978-90-5194-640-6

© 2025 Uitgeverij Van Wijnen
Amersfoort

Behoudens uitzonderingen krachtens de Auteurswet van 1912 mag niets uit deze uitgave worden verveelvoudigd, opgeslagen of openbaar gemaakt, op welke wijze dan ook, zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgevers.

Voor het maken van kopieën uit deze uitgave, ook voor zover toegestaan door de Auteurswet, zijn vergoedingen verschuldigd. Voor betaling van vergoedingen en voor toestemming voor het overnemen van gedeelten in bloemlezingen, readers en andere compilatiewerken wende men zich tot de uitgevers. Tekst- en datamining van (delen van) deze uitgave is uitdrukkelijk niet toegestaan.

Omslagillustratie: Annick
Vormgeving: Andries Mol

AANBEVELINGEN

De afgelopen jaren heb ik door de zorg vanuit het verpleeghuis en door wetenschappelijk onderzoek veel geleerd over de ziekte van Huntington. Maar pas in de ontmoeting leer je de persoon achter de ziekte kennen. Dit boek biedt die prachtige ontmoetingen, en is daarmee een prachtig monument voor de mens achter de ziekte.

Wilco Achterberg

*Hoogleraar institutionele zorg en ouderengeneeskunde aan het LUMC
en specialist ouderengeneeskunde bij TOPAZ*

Dit boek toont op indringende wijze de vele gezichten van de ziekte van Huntington. De veerkracht die uit ieder portret spreekt, laat zien dat de last van zo'n ziekte niet alleen bij patiënten en families ligt, maar ook bij de gemeenschap die hen omringt en meehelpt het draagbaar te maken.

Nathanaël Middelkoop

Burgemeester gemeente Katwijk

“Every cloud has a silver lining” is een veel gehoorde uitspraak in de huntington-gemeenschap. En daaruit spreekt de kracht van het samen delen van hoop. Hoop op een late start van de ziekte, hoop op een mild beloop, hoop op gezonde kinderen, hoop op genezing. Ook hoop op een betekenisvol leven ondanks een ziekte die je als mens met de ziekte of als naaste volstrekt betekenisloos overkomt. Dit boek laat mensen delen in die hoop.

Ruth Veenhuizen

Hoogleraar ziekte van Huntington multidisciplinaire zorg en behandeling bij het Amsterdam UMC en specialist Ouderengeneeskunde bij Atlant.

Dit boek illustreert op indringende wijze met de persoonlijke verhalen de grote variatie waarin de ziekte zich kan laten zien en de vele individuele creatieve manieren waarop getracht wordt het beste uit het leven te halen. Een boek dat wijde verspreiding verdient binnen en buiten de zorg.

Prof. em. dr. Raymund A.C. Roos

Neurologie/LUMC

De ziekte van Huntington werpt een schaduw vooruit. Toch laten de mensen in dit boek zien hoe ze, ondanks die dreiging, blijven leven, liefhebben en hoop houden. Het is een verzameling eerlijke, krachtige verhalen over echte veerkracht.

Jan-Willem Roodbeen

DJ NPO Radio2/ambassadeur Campagneteam Huntington

INHOUD

Woord vooraf	9
Proloog	13
Intermezzo	31
Annette	35
Kees Varkevisser	43
Lenie Postma	49
Rob Haselberg	55
Evelyn Fremouw	61
Theo Gorter	67
Neri Sahin	73
Willem	81
Harriet en Maarten Jonker	87
Ariaan Baan	93
Edwin Stolp	101
Christine van Doornik	109
Marloes van de Ven	117
Ineke Rohaan	127
Gesprek met moeder en zoon	135
Jacqueline Grootsholten	143
Suzanne van Boxtel-Staring	151
Op bezoek bij Annick in april 2025	159
Henk van der Werf en Ginny van der Werf	165
Jorre Vandenbussche	175
Melanie Kroezen	183
Ina en Chris Becker	191
Slotwoord	199

WOORD VOORAF

Dit boek moest er komen en ik ben blij en dankbaar dat het er nu is, dat je het in handen hebt en dat je het wilt lezen!

Mijn naam is Dorine Boersema-Wijma, specialist ouderengeneeskunde en sinds 2018 werkzaam bij verpleeghuis Overduin in Katwijk (Huntington Expertisecentrum Topaz). Voordat ik daar ging werken wist ik weinig over huntington. Dat veranderde toen ik, omringd door de Katwijkse duinen, in dit verpleeghuis kwam werken. Er is een wereld voor mij opengegaan en ook mijn hart is geopend.

In 2022 begon ik aan een promotieonderzoek naar de stervensfase bij de zieke van Huntington.

Tijdens de gesprekken die volgden, raakte ik onder de indruk van de veerkracht en levensmoed bij mensen die te maken krijgen met deze ziekte. In mijn academische werk is alleen geen ruimte voor dergelijke verhalen. Maar ik meende wel dat die verhalen op een of andere manier verteld moesten worden. De rest is geschiedenis. Ik sprak erover met Maarten, mijn man, en hij was het met mij eens dat dit boek er moest komen. Hij wist denk ik niet waar hij aan begon, toen hij zei het boek te willen maken met mij. Maar het is gelukt. Mede met hulp van Rob Haselberg, de onvolprezen voorzitter van de Vereniging van Huntington. Deze vereniging viert in 2026 een jubileum, want zij werd 50 jaar geleden opgericht. We vinden het dan ook eervol dat dit boek in hun jubileumjaar verschijnt. Rob heeft dit project vanaf het begin gesteund. In het eerste overleg dat Maarten en ik met hem hadden, spraken we uit dat het mooi zou zijn om in het boek zoveel mogelijk verschillende thema's ter sprake

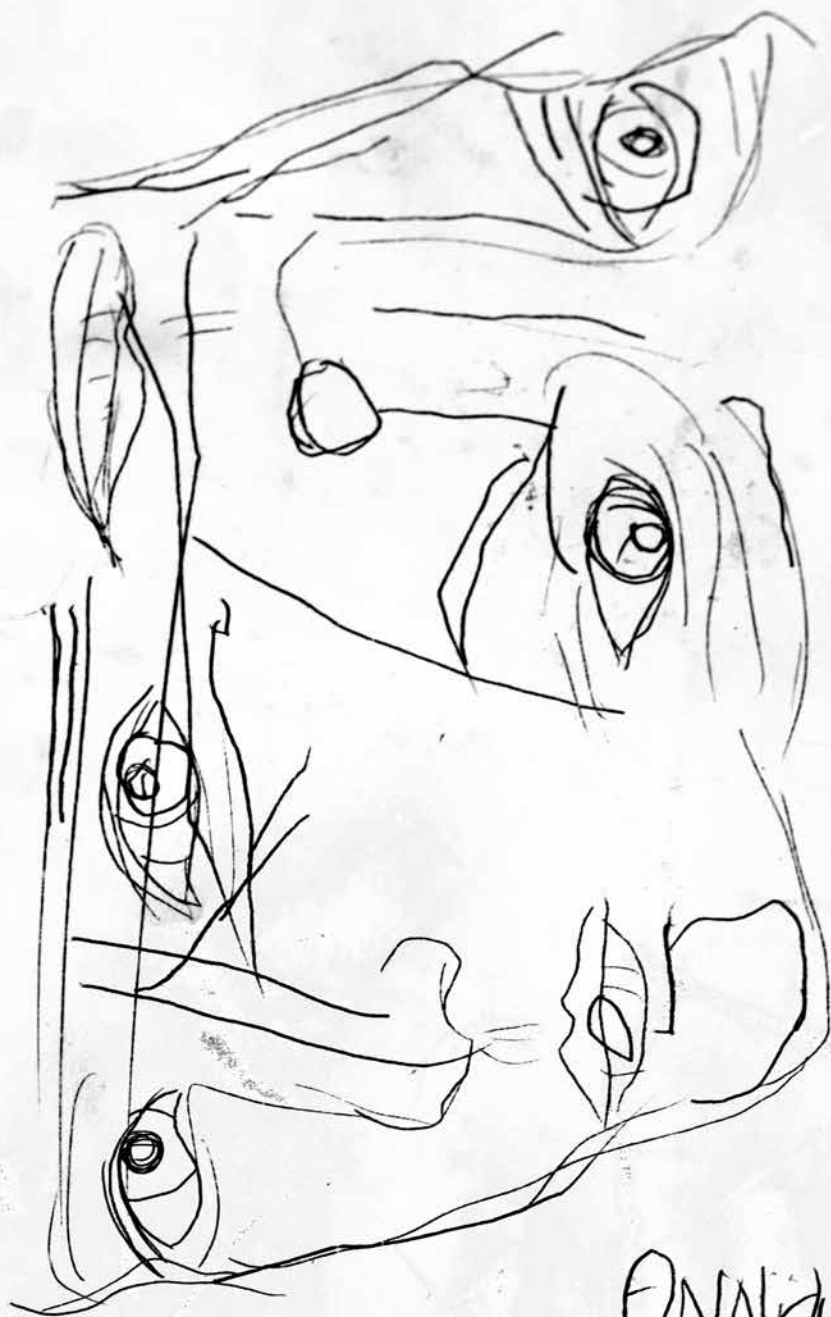
te brengen. Ik denk dat ik kan zeggen dat we daarin zijn geslaagd. De interviews zijn gehouden in de periode van najaar 2024 tot zomer 2025. Maarten heeft al deze interviews gedaan en hij heeft ook de foto's en teksten in dit boek voor zijn rekening genomen. Ik heb hem op de achtergrond gesteund en met hem meegedacht en meegelezen. Het is dus echt een boek van ons samen.

Er is zoveel meer te zeggen, maar laat ik niet te veel van je tijd nemen. Ik hoop dat dit boek zorgt voor meer bekendheid over de ziekte van Huntington, dat het betrokkenen erkenning en herkenning geeft en vooral dat je doorhebt dat dit een boek is over levensmoed en veerkracht. In dit boek tref je ook veel levenswijsheid. Ik wens je die inzichten van harte toe en leer ook zelf graag elke dag bij.

Dorine

PS Een paar opmerkingen voordat je de bladzijde omslaat. De Nederlandse taal schrijft voor dat we spreken over de ziekte van Huntington, met hoofdletter. Als je alleen huntington schrijft, dan is dat met kleine letter. We hebben die schrijfwijze in het boek aangehouden. Ook hebben we het consequent over mutatiedragers, daarmee bedoelen we genmutatiedragers. In de proloog wordt uitgelegd wat dat betekent. We schrijven dan één keer genmutatiedrager, om het vervolgens voor de leesbaarheid bij mutatiedrager te houden.

PS2 Op deze plek nog een speciaal woord van dank aan Annick. Ze maakte de waanzinnige tekening op de voorkant van dit boek. Elders in het boek lees je meer over haar en vind je nog andere tekeningen.



FINNICK

PROLOOG

**Kom, we nemen je mee en leiden je de wereld
van de ziekte van Huntington binnen!**

De interviews in dit boek zijn de hoofdact. Daar draait het allemaal om. En de line-up van die hoofdact is bijzonder indrukwekkend en intens. Dat zul je straks zelf ervaren. Er wordt namelijk veel onderzoek gedaan naar een mogelijke behandeling van de ziekte van Huntington, maar een ziekteremmend medicijn is (nog) niet voorhanden. Dat betekent dat de gevolgen van deze ziekte in iemands leven groot zijn.

Voordat we aan de hoofdact beginnen, lijkt het ons goed om eerst aandacht te hebben voor een zagezegd voorprogramma. In dit voorprogramma leiden zes professionals je binnen in de wereld van huntington. Ze vertellen vanuit hun perspectief over de ziekte, en laten ook hun hart spreken door onder woorden te brengen waarom hun werk hun passie is geworden. Met recht kan dit hoofdstuk een opwarmer worden genoemd. Voor de goede orde, deze inleiding is verre van volledig, maar helpt je om de hoofdact straks goed te verstaan. Het zou zomaar kunnen dat je bij het lezen van de interviews af en toe teruggrijpt op dit inleidende hoofdstuk om het een en ander goed te begrijpen. Het kan ook zijn dat je bij sommige onderdelen van de proloog graag voorbeelden zou willen lezen. Weet dan dat je die voorbeelden in het vervolg van het boek genoeg zult krijgen.

Zes professionals aan het woord

Laten we het zestal van het voorprogramma eerst in alfabetische volgorde aan je voorstellen:

- Emilia Bijlsma is klinisch geneticus en werkzaam bij het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC);
- Susanne de Bot is neuroloog bij het LUMC, ook is ze hoofd van het Huntington Expertisecentrum van het LUMC;
- Erik van Duijn is psychiater en beleidsadviseur voor de ziekte van Huntington bij verpleeghuis Overduin in Katwijk (Huntington Expertisecentrum Topaz)
- Sandra Hoek-de Mooij is eerstverantwoordelijk verzorgende bij verpleeghuis Overduin in Katwijk (Huntington Expertisecentrum Topaz);
- Ruth Veenhuizen is specialist Ouderengeneeskunde bij verpleeghuis en Huntington Expertisecentrum de Heemhof in Apeldoorn (Atlant) en daarnaast ook hoogleraar ziekte van Huntington multidisciplinaire zorg en behandeling bij het Amsterdam UMC;
- Stijn Wielemans is gespecialiseerd medisch maatschappelijk werker en werkzaam op de afdeling klinische genetica in het UMC Utrecht.

Voor de leesbaarheid en toegankelijkheid noemen we ze in het vervolg alleen bij hun voornaam en zullen ze door elkaar heen aan het woord zijn.

Intrigerende ziekte

Intrigerend, het is een woord dat vaak valt in de gesprekken met het zestal. In het woordenboek staan er meerdere betekenissen achter dit woord: fascinerend, kronkelachtig, nieuwsgierig makend en sluw. Stuk voor stuk zijn deze woorden te verbinden aan de ziekte van Huntington en de mensen die eraan lijden.

Sandra werkt al jaren in een verpleeghuis met huntingtonpatiënten. ‘Geen dag is hetzelfde en ik leer nog elke dag bij over de ziekte. Op een bepaalde manier weten we veel over de ziekte, maar telkens

zijn er ook weer verrassingen.' Erik noemt zijn fascinatie voor de veerkracht en moed van de mensen die lijden aan huntington. 'Ik vind het zo moedig om te zien hoe mensen die weten dat ze ooit ziek gaan worden, hun leven vormgeven. Of hoe ze zich weten aan te passen als ze de eerste symptomen krijgen.' Ruth noemt de complexiteit van de ziekte intrigerend. 'Ik heb ook een zekere fascinatie voor het lijden, dat door de ziekte heen verandert. Het raakt aan een superingewikkeld onderwerp als bewustzijn. Zijn we nou ons brein of is er meer dan dat? Dat zijn dingen die mij bezighouden.'

Sinds drie jaar komt Stijn via zijn werk regelmatig in contact met families waar huntington speelt. Hij is geraakt door de sluwheid van de ziekte, vooral ook op intergenerationeel vlak. Dat wil zeggen, in de wisselwerking tussen generaties. 'Ik zie meer en meer hoe verwoestend de ziekte op de verschillende lagen kan werken en hoe ze hele families en gezinnen kan ontwrichten.' Daarover later meer, laten we beginnen met een basale vraag.

Wat is de ziekte van Huntington?

Vraag aan zes verschillende experts wat de ziekte van Huntington is en je krijgt zes verschillende antwoorden. Alhoewel, in die antwoorden zit een rode draad. Susanne omschrijft het treffend. 'De ziekte van Huntington is een erfelijke, progressieve hersenziekte die zich op verschillende manieren uit. Het is vaak een combinatie van drie onderdelen, maar die kunnen in heel verschillende mate aanwezig zijn. Let wel, dit zijn domeinen waarin verschijnselen tot uiting komen en dat kan per persoon verschillen. De verschijnselen kunnen variëren in de tijd.

Als eerste is er fysieke achteruitgang en beweeglijkheid. Meest bekend is de zogeheten chorea, dat zijn ongecontroleerde spierbewegingen. Ook kunnen er verkrampingen (dystonie) zijn, en soms zien we ook heel schokkerige bewegingen (myoclonieën). Als tweede kan er achteruitgang optreden in het denken, op cognitief vlak. Dat zien we dan vaak als eerste bij uitvoerende taken, zoals plannen en overzicht houden. Ook kunnen er geheugenproblemen zijn, maar dat gebeurt minder dan bijvoorbeeld bij alzheimer. Als derde

zijn er gedragsveranderingen en neuropsychiatrische klachten. Die kunnen in elk stadium voorkomen, maar kunnen ook weer verdwijnen. Soms komt dat ook door veranderende omstandigheden. Het is dus niet altijd de ziekte zelf, die deze klachten veroorzaakt, maar soms zijn het de omstandigheden of de omgang met de ziekte.'

Sluipend begin van de ziekte

Ruth voegt eraan toe dat de ziekte vaak heel subtiel begint en daardoor voor betrokkenen heel moeilijk is te onderscheiden van het normale leven. Hoewel de ziekte sluipend begint, zijn de gevolgen uiteindelijk groot. 'De ziekte heeft ongelooflijke gevolgen voor hoe je in de wereld kunt blijven meedoen. Alle handelingen die je dagelijks doet, krijgen een bepaalde vertraging. En daar komen dan ongewilde acties bij, die er ongeremd uitkomen. Je kunt amper onder woorden brengen hoe groot de impact van deze ziekte op iemands leven is.'

Sandra vult de beschrijving van de ziekte aan met de woorden dwangmatig en egocentrisch. 'Het is echt lastig uit te leggen wat de ziekte precies is, omdat er zoveel bij komt kijken. Ik moet meteen denken aan een bepaalde mate van dwangmatigheid, die ik bij bijna al onze bewoners op de afdeling zie. De een moet van zichzelf zoveel kilometer per dag lopen, ook al kan dat fysiek niet meer. Bij de ander zit dwangmatigheid op het vlak van eten en drinken. Ga zo maar door. Ik zie ook dat mensen egocentrischer worden. Ze kunnen soms niet verder kijken dan zichzelf. Bedenk wel dat ik mensen vaak zie in het laatste stadium van de ziekte.'

Erik benadrukt dat de ziekte vaak aan het licht komt als mensen in de bloei van hun leven verkeren. 'Net als je denkt: ik heb mijn leven goed voor elkaar, slaat de ziekte toe. Dat is de tragiek van deze ziekte. Het is een heel ingrijpende ziekte, waar geen curatieve, genezende, behandeling voor is. Het is ook een systeemziekte, waarmee ik in dit geval bedoel dat je de ziekte nooit alleen hebt, maar ze raakt allen die om je heen staan. Vrijwel altijd zijn mensen met de ziekte van Huntington ook opgegroeid in een gezin met deze ziekte en dat heeft hen op een bepaalde manier gevormd.'

Huntington is huntington

De Amerikaanse arts George Huntington beschreef in 1872 als eerste de kenmerken van de ziekte. Daarom heet ze de ziekte van Huntington. Zoals hiervoor geschetst, zijn de kenmerken uiteenlopend. Het blijkt nog niet zo eenvoudig om een antwoord te geven op de vraag wat de ziekte precies inhoudt. Toch verlangen we als mensen wel graag overzichtelijke en eenduidige antwoorden. We willen hokjes om iets in te kunnen plaatsen. Het is om die reden dat in de media weleens kortzichtig wordt gezegd of geschreven dat de symptomen van de ziekte van Huntington een combinatie zijn van de symptomen van ALS, alzheimer en parkinson. Echter, een dergelijke vergelijking doet geen recht aan huntington, maar ook niet aan die andere ziektes. Hopelijk draagt dit boek eraan bij dat bovenstaande vergelijking daarom niet meer wordt gemaakt. Erik is scherp als hij zegt: 'Laten we alsjeblieft geen ziektes met elkaar gaan vergelijken. Alsof het ene erger is dan het ander. Huntington is huntington. Alzheimer is alzheimer. Punt.'

Daar komt nog een ander gevaar bij, weet Emilia. 'Patiënten krijgen daardoor soms valse hoop, want dan lezen ze dat er een behandeling is voor bijvoorbeeld parkinson of ALS en dan denken ze dat er ook een behandeling voor huntington is. Hoewel symptomen van deze ziekten enigszins lijken overeen te komen, zijn het verschillende ziekten met een verschillende oorsprong.'

Wie krijgt huntington?

Over de oorsprong gesproken. Dat brengt ons bij het gen, waar de ziekte van Huntington gelokaliseerd kan worden. Houd je vast, want dit wordt enigszins technisch. We erven als mensen DNA van onze ouders en dat zit vol informatie over onze eigenschappen. Het DNA zit in de celkern en is verpakt in chromosomen. Dat zijn als het ware opgerolde stukjes DNA met daarop al onze erfelijke eigenschappen. Iedereen heeft 23 paar chromosomen. Het huntington-gen ligt op chromosoom 4. Elk mens heeft dat gen in tweevoud, maar bij de ziekte van Huntington zit er een fout in het huntington-gen dat je van je vader of moeder met huntington hebt geërfd. Daarbij is

het goed om te weten dat het gaat om een dominante aandoening. Als je het foute gen van je aangedane ouder hebt geërfd, word je in de regel ziek. Een gezond gen van de andere ouder kan die fout niet opheffen. Ook is het zo dat de ouder van elk paar chromosomen maar één chromosoom aan zijn of haar kind doorgeeft. In het geval van een aangedane ouder geeft deze of het gezonde gen door of het gen met de fout. Emilia: 'Een kind heeft bij een aangedane ouder met het foute gen dus vijftig procent kans om de genmutatie te erven en daarmee de ziekte van Huntington te ontwikkelen.'

Iedereen is gendrager

'Iedereen is drager van het huntington-gen, maar de mensen die de ziekte krijgen zijn *genmutatiedrager*. Bij hen is er een fout in het huntington-gen geslopen.' Het zijn woorden die Emilia al vaak heeft uitgesproken, maar ze wordt niet moe om ze te herhalen. 'DNA speelt een onmisbare rol bij het aanmaken van eiwitten in ons lichaam. Het huntington-gen is verantwoordelijk voor de aanmaak van het huntingtine-eiwit. Wanneer er sprake is van een mutatie in het huntington-gen, wordt er een eiwit aangemaakt met een teveel aan een bepaald aminozuur, genaamd glutamine. Als het aantal aaneengeschakelde glutamines boven het normale aantal komt, gaat het huntingtoneiwit klonteren en beschadigt zo zenuwcellen. Die worden afgebroken en veroorzaken hersenschade. In de loop van het leven treedt er steeds meer schade op en nemen de symptomen toe.'

Om nog dieper op de materie in te gaan, legt Emilia uit wat er precies fout gaat bij een genmutatie in het huntington-gen. 'DNA bestaat uit vier verschillende bouwstenen. Deze bouwstenen worden afgekort met een code: C, A, G of T. Wanneer op een bepaalde plek in het huntington-gen de combinatie CAG te vaak achter elkaar voorkomt, word je ziek.'

Aantal repeats

Het aantal keren dat de code CAG achter elkaar voorkomt wordt ook wel de repeatlengte genoemd. Voor een buitenstaander zegt

het aantal repeats niet zoveel, voor mensen met de ziekte van Huntington wel. Het gebied tussen 27 en 35 repeats wordt het intermediaire gebied genoemd. Als je dat aantal hebt, word je zelf niet ziek, maar door een mogelijke toename van de repeatlengte in een volgende generatie kunnen nakomelingen toch de ziekte krijgen. Tussen 36 en 39 is sprake van verminderde penetrantie: niet iedereen krijgt verschijnselen en als ze wel optreden, dan vaak op latere leeftijd. Van 40 en meer repeats worden mensen hoe dan ook ziek, tenzij ze eerder overlijden door een andere oorzaak. Hoe meer repeats, des te jonger word je gemiddeld ziek.'

In uitzonderlijke gevallen (bij meer dan 55 repeats) kan het daarbij voorkomen dat de ziekte zich al op kinderleeftijd openbaart. Er wordt dan gesproken van juveniele huntington. Er zijn in Nederland tussen de 1200 en 1700 patiënten met symptomen. Hoeveel mutatiedragers er zijn, is niet precies bekend. Heel soms komt het voor dat iemand de ziekte krijgt terwijl de ziekte (nog) niet bekend of herkend is in de familie. Gemiddeld zit er zeventien jaar tussen het krijgen van de eerste bewegingssymptomen en het moment van overlijden, maar dit kan wel sterk verschillen van persoon tot persoon.

Hoe kom je erachter of je de (aanleg voor de) ziekte hebt?

Nu we iets meer weten over het 'hoe' van de ziekte, ligt de vraag voor de hand hoe je vaststelt of je de (aanleg voor de) ziekte hebt of niet. Tot de jaren tachtig moest dat op basis van alleen symptomen worden vastgesteld en werd de ziekte vaak niet goed gediagnosticeerd.

In de jaren tachtig ontdekten wetenschappers waar het gen gelokaliseerd kan worden. Emilia: 'Vanaf 1986 kon men met koppelingsonderzoek binnen families onderzoeken hoe het "risico" op chromosoom 4 (het chromosoom met de aanleg voor de ziekte van Huntington) in de familie opgebouwd was. Door de opbouw van chromosoom 4 van een gezond familielid te vergelijken met het verdachte chromosoom, kon blijken of de samenstelling verschilde of niet. Op die manier konden er heel voorzichtig conclu-