



Zorgprogramma

Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling

November 2015

Colofon

Zorgprogramma 'Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling'
De beschrijving van dit programma is door Huntington Expertisecentrum Atlant en
Huntingtoncentrum Topaz-Overduin gestart, verdere verwerking heeft plaatsgevonden door
HNN

© 2015, HNN
Uitgegeven in eigen beheer

Alle rechten voorbehouden. Niets uit deze uitgave mag worden verveelvoudigd, opgeslagen in een geautomatiseerd gegevensbestand en/of openbaar gemaakt in enige vorm of op enige wijze, hetzij elektronisch, mechanisch, door fotokopieën, opnamen of op enige andere manier zonder voorafgaande schriftelijke toestemming van de uitgever. Bij het samenstellen heeft de uitgever de grootst mogelijke zorgvuldigheid betracht. De uitgever kan geen aansprakelijkheid aanvaarden voor eventuele onjuistheden in de informatie en is niet verantwoordelijk voor consequenties die voortvloeien uit het gebruik van deze uitgave.

Inhoudsopgave

	Pagina
Inleiding	4
Hoofdstuk 1. Doelgroep	6
1.1 Ziektebeeld	6
1.2 Veelvoorkomende symptomen	7
1.3 Kenmerkende problematiek	8
Hoofdstuk 2. Hulpvragen	13
Hoofdstuk 3. Kader van het zorgprogramma	17
3.1 Visie en doelstellingen van het zorgprogramma	18
3.2 Uitgangspunten van het zorgprogramma	19
3.3 Organisatie van het zorgprogramma	21
3.4 Ambities en ontwikkelagenda	22
Hoofdstuk 4. Het zorgprogramma	23
4.1 Voorlichting, informatie en consultatie	24
4.2 Diagnostiek	24
4.3 Zorg en Behandeling	27
4.4 Coördinerend Verpleegkundige	29
4.5 Gespecialiseerde dagbehandeling	32
Hoofdstuk 5. Aanbod per discipline	33
5.1 Specialist Ouderengeneeskunde	33
5.2 Coördinerend Verpleegkundige	34
5.3 GZ-psycholoog	35
5.4 Fysiotherapie	38
5.5 Ergotherapie	39
5.6 Logopedie	41
5.7 Diëtetiek	43
Bijlagen	
Bijlage 1. Begrippenlijst	46
Bijlage 2. Hulpvragen	48
Bijlage 3. Bronnen	50
Literatuurlijst	52

Inleiding

Dit zorgprogramma 'Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling' voor mensen met de Ziekte van Huntington is een gezamenlijk product van het Huntington Netwerk Nederland (HNN). Dit netwerk bestaat uit expertisecentra voor diagnostiek en zorg en behandeling voor de ziekte van Huntington. De expertisecentra maken onderdeel uit van de gehele keten die zorg levert aan patiënten met Huntington. Er is een nauwe samenwerking met onder meer de neurologen werkzaam in het ziekenhuis, GGZ-instellingen, aanvullend-klinisch genetische centra, revalidatiecentra/artsen, de Patiënten Vereniging, etc.

Vanuit de visie dat een Huntington patiënt vanaf de geboorte in een Huntingtongezin tot aan overlijden, vergelijkbare diagnostiek, behandeling en zorg moet kunnen krijgen - ongeacht de woonplaats - én dat dit moet gebeuren door experts, is het initiatief genomen om een gezamenlijk zorgprogramma te ontwikkelen. In dit zorgprogramma zijn hulpvragen van patiënt en patiëntensysteem en het specifieke aanbod voor de doelgroep in samenhang met elkaar uitgewerkt. Het zorgaanbod dat hier beschreven is, is gebaseerd op internationale richtlijnen en wetenschappelijke literatuur.

De ziekte van Huntington is een dominant erfelijke, progressieve aandoening van het zenuwstelsel. De ziekte openbaart zich op relatief jonge leeftijd, gemiddeld tussen het dertigste en vijftigste levensjaar. De impact van deze ziekte voor de patiënt en zijn familie is enorm en veroorzaakt een heel eigen problematiek. Vanwege het relatief zeldzame ziektebeeld en de specifieke hulpvragen ligt het voor de hand dat er een specifiek zorgaanbod is ontwikkeld voor deze patiëntengroep.

Het zorgprogramma geeft een systematische beschrijving van het extramurale aanbod in relatie tot de hulpvraag van patiënt, het patiëntensysteem en professionals. Het bevat alle activiteiten waaruit gekozen kan worden om te komen tot een samenhangend en doelmatig zorgplan in de thuissituatie.

Gedurende het hele ziekteproces wordt vanuit de expertisecentra consultatie, diagnostiek, advies en zorg en behandeling geboden. Het zorgprogramma wordt uitgevoerd door gespecialiseerde teams die een (complexe) zorgvraag op meerdere vlakken kan beantwoorden, waarbij het behandeldoel door de tijd heen kan veranderen, vanwege het vorderend ziekteproces. In deze teams werken meerdere disciplines met specifieke kennis over de zorg en behandeling voor de doelgroep. De professionals participeren in diverse netwerken die zich toeleggen op het ontwikkelen van Huntingtonzorg volgens de bestaande internationale richtlijnen en 'evidence-based'.

De nu voorliggende versie van het zorgprogramma is gericht op het 'extramurale aanbod van zorg en behandeling' vanuit de Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling'. In de toekomst zal de aansluiting met de andere ketenpartners (neurologie, GGZ) worden beschreven en het trans- en intramurale zorgaanbod worden toegevoegd.

Dit stuk beperkt zich dus tot de complexe zorg en behandeling die vanuit de Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling' en de dagbehandelingen in de V&V setting worden geleverd.

Leeswijzer

Het document biedt een algemene beschrijving van de doelgroep (hoofdstuk 1) en de hulpvragen van patiënten en hun systeem (hoofdstuk 2). In hoofdstuk 3 wordt het kader van het zorgprogramma geschetst en in hoofdstuk 4 wordt vervolgens de inhoud van het zorgprogramma beschreven. Het aanbod per discipline is uitgewerkt in hoofdstuk 5.

Om de leesbaarheid te vergroten wordt in de tekst alleen de mannelijke persoonsvorm gebruikt. De term 'zorg' omvat zorg in de brede zin van het woord: zorg, behandeling en ondersteuning bij het omgaan met de ziektebeperking. Dit is ook het geval als gesproken wordt over 'zorgverlening' en 'zorgplan'. Ook hier worden tegelijkertijd aspecten van zorg en behandeling en het zorg- en behandelplan bedoeld.

Een patiënt met de ziekte van Huntington wordt kortweg 'patiënt' genoemd, deze patiënt kan de ziekte hebben, krijgen of mantelzorger van een patiënt zijn.

Een begrippenlijst is opgenomen in bijlage 1.

Hoofdstuk 1. Doelgroep

Het zorgprogramma richt zich primair op personen met de ziekte van Huntington. In Nederland lijden naar schatting ongeveer 1.500 mensen aan de ziekte van Huntington. Tussen de 6.000 en 9.000 mensen zijn risicodragers. Recent onderzoek impliceert echter dat dit getal een onderschatting is van de werkelijkheid.

De ziekte van Huntington is een dominant erfelijke, niet geslachtsgebonden, progressieve aandoening. Kinderen van patiënten met de ziekte van Huntington hebben 50% kans dat zij de ziekte hebben geërfd en dus gendragers zijn. De aard van de problematiek hangt mede samen met de levensfase waarin de patiënten zich bevinden en met de erfelijke belasting. Meerdere personen van eenzelfde familie kunnen belast zijn met de ziekte.

De ziekte van Huntington grijpt diep in op het leven van de patiënt en zijn naasten en heeft gevolgen voor het gehele patiëntensysteem. Het zorgprogramma is daarom gericht op een ieder die direct of indirect met de ziekte van Huntington te maken heeft. Zorg- en behandelvragen van risicodragers, gendragers met of zonder verschijnselen van de ziekte, personen uit hun directe leefomgeving en zorgverleners vormen het uitgangspunt voor het zorgprogramma.

1.1 Ziektebeeld

De ziekte van Huntington is een dominant erfelijke, progressieve aandoening van de hersenen. De eerste symptomen van de ziekte openbaren zich meestal tussen het dertigste en vijftigste levensjaar, maar kunnen ook eerder of juist later beginnen. Een uitzonderlijke vorm van de ziekte is de juveniele of jeugdvorm die zich openbaart in de tienerjaren.

Het gemuteerde gen dat de ziekte veroorzaakt is in 1993 ontdekt en wordt sindsdien intensief onderzocht. De genetische afwijking is een verlenging (herhalingen of *repeats*) van een stukje DNA op het vierde chromosoom. Een hoger aantal herhalingen gaat vaak samen met een lagere leeftijd waarop de ziekte zich openbaart.

De ziekte van Huntington is dominant erfelijk en niet geslachtsgebonden. Zonen en dochters van gendragers, hebben 50% kans om het gemuteerde gen met de ziekte van Huntington te erven. Een DNA-test kan worden uitgevoerd om vast te stellen of iemand drager is van het 'Huntington-gen'. Wanneer iemand drager is van het Huntington-gen zal hij de ziekte zeker krijgen. Wanneer iemand geen drager is van het Huntington-gen zal hij de ziekte zeker niet krijgen. Inmiddels is het mogelijk om een DNA-test te laten uitvoeren bij een ongeboren kind. Een embryo wordt dan onderzocht op de aanwezigheid van het Huntington-gen. Tenslotte is het mogelijk om middels een IVF-behandeling een kind zonder de ziekte van Huntington te krijgen.

Er is (nog) geen genezing van de ziekte van Huntington mogelijk. De behandeling van de ziekte richt zich op het behandelen van symptomen en het optimaliseren van functioneren van patiënten.

Na aanvang van de ziekte hebben patiënten een levensverwachting van vijftien tot twintig jaar, maar de ziekteduur kan ook beduidend korter of langer zijn. Per individu kan zowel de levensverwachting als de ontwikkeling van de ziekte erg verschillen.

De ziekte van Huntington leidt tot problemen in het lichamelijk, cognitief, sociaal en maatschappelijk functioneren. In veel gevallen gaan bij de ziekte van Huntington geestelijke

symptomen vooraf aan lichamelijke symptomen. Psychosociale problemen treden vroeg op de voorgrond. Het psychisch functioneren is soms al tien jaar aan veranderingen onderhevig voordat de eerste lichamelijke verschijnselen zichtbaar worden. Veranderingen op het gebied van karakter, denken, emoties, motoriek en organisatie van het handelen komen veel voor. Naarmate de ziekte voortschrijdt wordt de zelfredzaamheid ernstig aangetast. Voor de partner, kinderen en andere familieleden en kennissen ontstaan vaak problemen in de omgang met de patiënt. Zij zijn vaak degenen die hulp inroepen, in plaats van de patiënt zelf.

1.2 Veelvoorkomende symptomen

De ziekte van Huntington kenmerkt zich door *lichamelijke*, *cognitieve* en *psychische* symptomen. De mate waarin 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.

De *lichamelijke* symptomen bestaan voornamelijk uit het optreden van ongewilde, krampachtige en ongecontroleerde bewegingen die in de loop van het ziekteproces kunnen verergeren. De beheersing over gecontroleerde (willekeurige) bewegingen neemt tegelijkertijd af. Het is ook mogelijk dat er juist sprake is van een verminderde beweeglijkheid (hypokinesie) of een combinatie van beide. De motorische symptomen of bewegingsstoornissen zijn het meest kenmerkende symptoom van de ziekte. In het beginstadium van de ziekte zijn de motorische symptomen vooral terug te zien in de fijne motoriek. Een van de eerste vroege symptomen is het afnemen van de zijdelingse bewegingen van het oog waardoor lezen moeilijk wordt.

Huntingtonpatiënten lijken vaak rusteloos en zenuwachtig. Dat komt doordat zij kleine bewegingen met ledematen of grimassen in het gezicht laten zien. De bewegingen zijn het hevigst als patiënten moe zijn, of juist opgewonden of zenuwachtig. Aanvankelijk zijn de onwillekeurige bewegingen klein, later worden de bewegingen steeds minder gecontroleerd en grover. Deze bewegingen gebeuren tegen de wil van de patiënt, hij heeft er geen invloed op. Vroeg of laat ontstaan er kauw- en slikproblemen, wat eten en drinken bemoeilijkt. In een nog later stadium verminderen de bewegingen vaak weer en worden patiënten eigenlijk bewegingsarm. Er is medicatie beschikbaar om de ongewilde bewegingen te verminderen. Het nadeel hiervan is dat ze ook normale (gewenste) bewegingen belemmeren. Naast deze motorische symptomen gaat de ziekte gepaard met algemene lichamelijke klachten en verschijnselen zoals moeheid, transpiratie, slaapproblemen en ongewenst afvallen.

Door de ziekte gaat het cognitief functioneren langzaam achteruit. De *cognitieve* symptomen betreffen onder andere problemen in het richten, verdelen en verleggen van de aandacht. Er ontstaan problemen in het plannen, het starten of beëindigen van handelingen en er treden ontremmingsverschijnselen en geheugenproblemen op. De informatieverwerking vertraagt en planning en organisatie worden lastiger. Patiënten kunnen zich moeilijker inleven, hebben moeite met problemen oplossen of het uitvoeren van meerdere taken tegelijk (bijvoorbeeld lopen en praten). Daarnaast nemen denksnelheid, leervermogen en ruimtelijk inzicht af.

Gedragsveranderingen en *psychische* symptomen komen tijdens het ziekteverloop bij vrijwel alle patiënten voor. Deze klachten kunnen variëren van milde depressiviteit tot ernstige prikkelbaarheid en psychose. In het vroege stadium van de ziekte komen stemmingswisselingen en depressie veelvuldig voor en deze kunnen het functioneren ernstig belemmeren. Verhoogde prikkelbaarheid en agressief gedrag zijn veel voorkomende symptomen. Ook onverschilligheid en apathie komen voor. Vaak openbaren deze klachten zich al lang voordat de diagnose op basis van het neurologisch onderzoek gesteld wordt. De

patiënt is zich lang niet altijd bewust van de symptomen, zelfs niet als de neuroloog de diagnose vertelt. Vaak zijn het familieleden of collega's die als eerste zien dat de ziekte zich openbaart.

1.3 Kenmerkende problematiek

De ziekte van Huntington manifesteert zich bij elke patiënt anders. In de opeenvolgende fasen van de ziekte voeren steeds andere verschijnselen de boventoon. Daardoor verandert ook de aard en intensiteit van de zorg- en behandelbehoefte. De combinatie van psychosociale problematiek en symptomen van uiteenlopende aard leiden onherroepelijk tot meervoudige, complexe problematiek voor de patiënt en de mensen om hem heen. Er is sprake van een omvangrijk verliesproces voor de patiënt, de partner en de kinderen. Een groot deel van het leven staat in het teken van de ziekte van Huntington.

Hoe men omgaat met risico- of gendragerschap is zeer uiteenlopend. Zowel een positieve als negatieve testuitslag heeft grote invloed op risicodragers. Iedere risicodrager of gendrager heeft familieleden met de ziekte en wordt er zodoende voortdurend mee geconfronteerd.

De impact van de ziekte van Huntington is groot, in alle fasen van het (ziekte)proces.

Dit geldt voor zowel de patiënt als voor diens systeem. Overbelasting van het systeem is een reëel risico.

De problematiek voor de patiënt

Voor een risicodrager is het een moeilijke afweging of men zich laat testen op de aanwezigheid van het 'Huntington-gen' of niet. De uitkomst van deze afweging heeft hoe dan ook verregaande invloed op het leven van de risicodragers. Risicodragers reageren zeer uiteenlopend op hun situatie. Mensen die bewust afzien van een voorspellende test, doen dit vaak uit angst voor een bevestiging gendrager te zijn en de ongunstige gevolgen hiervan. Een deel geeft aan goed te kunnen leven met de onzekerheid. De onzekerheid beïnvloedt wel het aangaan van relaties, de keuze van opleiding en beroep en een eventuele kinderwens.

In Nederland heeft ongeveer een kwart van de risicodragers zich laten testen (2008).

Risicodragers die zich laten testen kiezen voor het verminderen van de onzekerheid.

De testuitslag stelt hen in staat om beter geïnformeerd keuzes te maken voor de toekomst.

Zowel een gunstige als een ongunstige testuitslag kan heftige emotionele reacties losmaken en een heroriëntatie op een ander levensperspectief vragen.

Als de uitslag van een erfelijkheidstest gunstig is en men dus geen gendrager blijkt te zijn, kunnen schuldgevoelens en loyaliteitsproblemen ten opzichte van gezins- en familieleden een rol spelen. Opluchting gaat hand in hand met verwarring. De aanpassing aan een nieuw en onverwacht toekomstbeeld zonder de ziekte van Huntington verloopt soms moeizaam.

Zodra bekend is dat men gendrager blijkt te zijn en de ziekte zich op enig moment zal gaan openbaren heeft dit direct invloed op het leven van een gendrager. Niet alleen het eigen toekomstperspectief valt in duigen, ook dat van de partner en hun kinderen. Zorgen zijn er over de consequenties voor de patiënt zelf én voor diens gezin. Schuldgevoelens, boosheid en angstgevoelens komen veelvuldig voor. Daarnaast is er ontkenning en/of strijd om zo lang mogelijk een zo normaal mogelijk leven te leiden. Men voelt zich bekeken en beoordeeld door anderen, waarbij men gefocust is op de vraag of de ziekte zich al openbaart. Het komt regelmatig voor dat klachten te snel geduid of afgedaan worden als verschijnselen van de ziekte terwijl dit niet het geval is.

De familie kent vaak veel "ervaringsdeskundigen" die zich te pas en te onpas met de patiënt bemoeien. Het veranderde toekomstperspectief, omdat men gendrager blijkt te zijn, heeft niet alleen emotionele maar ook praktische, financiële en/of juridische gevolgen. Zo kunnen werkgevers voorbarig conclusies trekken en direct maatregelen nemen om de positie van de

gendrager in het arbeidsproces te veranderen.

Veel dragers van de ziekte van Huntington worden op relatief jonge leeftijd geconfronteerd met ziekteverschijnselen. Omdat de ziekte meestal generaties lang "in de familie zit" hebben zij concrete beelden bij wat hen te wachten staat als de ziekte zich bij hen openbaart. Hierdoor zijn gevoelens van angst, somberheid, machteloosheid en frustratie sterk aanwezig. Angst voor de toekomst uit zich bij elke patiënt verschillend. Soms is men geagiteerd, soms gelaten. De reactie van de patiënt en de gevolgen voor het patiëntensysteem hangen ook samen met de mate van ziekte-inzicht van de patiënt. Patiënten die verschijnselen van de ziekte gaan vertonen zijn op dat moment over het algemeen nog fit en actief. Ze schatten hun mogelijkheden en functioneren vaak beter in dan de realiteit is of ontkennen klachten. Ze zullen de regie over hun leven niet zonder slag of stoot uit handen geven. De patiënt is veelal een zorgmijder. Hij stelt het zo lang mogelijk uit om hulp te vragen. Het komt vaak voor dat gezinsleden problemen signaleren en hulp inschakelen, in plaats van de patiënt zelf.

In veel gevallen heeft de persoon in kwestie een baan en/of is hij ouder van een gezin met (jonge) kinderen op het moment dat de eerste ziekteverschijnselen zich openbaren. Invloeden op het persoonlijke en sociale leven zijn vrijwel altijd merkbaar. Door de eerste verschijnselen zoals concentratieverlies en karakterveranderingen komen relaties onder druk te staan. Het levert de nodige stress en spanning voor een patiënt op om ondanks beperkingen de controle en het evenwicht te behouden of herwinnen. Hij wil toch nog zo lang mogelijk blijven autorijden, de kinderen opvoeden, de bankzaken regelen, sociale contacten onderhouden en zijn rol in het maatschappelijk leven blijven spelen. De patiënt kan echter steeds minder aan sociale en maatschappelijke eisen voldoen. Het progressief verlopend ziekteproces zorgt ervoor dat dagelijkse handelingen zoals jezelf verzorgen, aankleden, wandelen, slikken, naar het toilet gaan en dergelijke worden gehinderd door onwillekeurige bewegingen en cognitieve achteruitgang. Hobby's kunnen vaak ook niet meer worden uitgevoerd. Daarbij komt dat de buitenwereld nauwelijks bekend is met het ziektebeeld. Dat maakt ook dat de mogelijkheden voor hulp niet altijd gemakkelijk toegankelijk zijn. Op enig moment zal de patiënt het arbeidsproces moeten verlaten, wat een verregaande afbreuk doet aan zijn sociale leven omdat contacten met collega's verdwijnen. Veel patiënten zijn al in een eerder stadium (tijdelijk) gestopt met werken door een burn-out. Een patiënt lijdt onder het verlies van zijn sociale en financiële status. Hij voelt zich vaak gefrustreerd. Op den duur kan de patiënt zich minder goed inleven in andermans situatie en toont minder interesse. Hij kan steeds minder voldoen aan eisen met betrekking tot emotionele relaties of soms aan algemeen aanvaarde omgangsvormen. Zijn veranderende gedrag en gevoelens hebben effect op relaties, intimiteit en seksualiteit. In het gezin verliest hij zijn rol als opvoeder, volwaardig (gespreks-)partner, kameraad en minnaar. Relatieproblemen treden veelvuldig op. De reacties op dit ingrijpende verliesproces zijn vaak heftige ontkenning, verzet en depressieve gevoelens. Ook terugtrekkingsgedrag komt voor, met het gevaar op een sociaal isolement. Naarmate het ziekteproces vordert verdwijnt het ziekte-inzicht snel. Oordeels- en kritiekstoornissen kunnen leiden tot het afhouden van hulp waardoor de patiënt een gevaar wordt voor zichzelf of diens omgeving. Vroeg of laat ontstaan er kauw- en slikproblemen. Het eten en drinken wordt bemoeilijkt terwijl het lichaam van een patiënt juist een hogere energiebehoefte heeft. Dit kan leiden tot ongewenst gewichtsverlies en ondervoeding. Er is sprake van een toenemende afhankelijkheid van informele en professionele hulp. In veel gevallen zal verblijf in de eigen woonomgeving uiteindelijk niet meer mogelijk blijven.

De problematiek voor het patiëntensysteem

De ziekte heeft uiteraard ook veel invloed op het leven van mantelzorgers en andere mensen in de omgeving van iemand met de ziekte van Huntington. Er is veel familie (actief) betrokken bij de Huntingtonpatiënt. Een partner, (jonge) kinderen, broers, zussen, ouders, ooms en tantes.

Dit leidt tot complexe situaties. Mogelijk zijn relaties verstoord en zijn er conflictsituaties aan de orde. De problematiek voor het patiëntstelsel kan als volgt worden samengevat:

Risicodragers worstelen met vragen over het wel of niet laten testen van zichzelf, maar ook van de kinderen. Het ondergaan van een genetische test is een zware beslissing voor een risicodrager. De uitkomst van de test, zowel positief als negatief, vraagt verwerking en heeft een vergaande invloed op het leven en relaties van een risicodrager. Partner en kinderen worden betrokken in dit zware afwegingsproces. Kinderen kunnen ook risicodrager zijn wanneer de ouder gendrager blijkt te zijn. Vanaf het moment van de diagnose van een ouder leven kinderen met de angst ook drager te zijn en worstelen zij met vragen over erfelijkheid en DNA-tests. Ouders kunnen zich schuldig voelen omdat ze de keuze hebben gemaakt om kinderen te krijgen, in de verwachting dat er genezing mogelijk zou worden. Zij zijn dan teleurgesteld in de wetenschap.

Als ouders hun kinderen tijdens de opvoeding willen voorbereiden op hun situatie als risicodrager, kunnen zich vragen voordoen omtrent de manier van informeren, op welke leeftijd en hoe om te gaan met de reacties van de kinderen.

Het toekomstperspectief voor het hele gezin komt onder druk te staan nadat bekend is geworden dat een partner en/of ouder gendrager is en de ziekte zal krijgen. Voor de één is deze wetenschap beter hanteerbaar dan voor de ander. Binnen het gezin hanteren gezinsleden verschillende manieren van coping. Partners hebben ook steun en hulp nodig, maar durven dit nog niet te vragen uit eerbied voor de gendrager.

De onzekerheid over de oorzaak van eventuele klachten en mogelijke ziektesymptomen bij de gendrager kunnen tot grote spanningen in het gezin leiden. Bij lichamelijk of geestelijke klachten van gendragers werpt zich al snel de vraag op of dit de eerste symptomen van de ziekte zijn. Telkens is daar weer de angst voor het moment dat de ziekte zich openbaart. Er kan spanning heersen rond vragen over overerving. Een kinderwens komt ter discussie te staan, wat verre gaande consequenties kan hebben voor de relatie.

Voor de naasten is het een moeilijke opgave om met de veranderende situatie en het veranderende gedrag van de patiënt om te gaan. Door de emotionele vervlakking die optreedt is een patiënt steeds minder goed in staat om op de emoties van dierbaren te reageren. De vertraagde informatieverwerking en cognitieve achteruitgang verstoren de communicatie. De gezonde partner realiseert zich dat de partner met de ziekte van Huntington niet meer degene is waarmee hij of zij de relatie is aangegaan.

De partner ervaart dat hij of zij (ongevraagd) de zorg op zich moet nemen voor de zieke partner. Niet iedereen kan zich gemakkelijk schikken in deze rol. Veel mensen ervaren dit als constant moeten inleveren. De vraag "en ik dan" dient zich dan aan. Vooral als gevolg van de psychische symptomen en gedragsveranderingen ontstaat een verwijdering tussen partners. Men wordt zich bewust van veranderende rollen en rolverlies in de relatie.

Partners hebben meerdere rollen. Naast partner zijn ze eventueel opvoeder, werknemer en hebben ze maatschappelijke functies. Bij een toenemende zorgvraag van de zieke partner komen deze rollen onder druk te staan. En de rol van partner wordt overschaduwed door de rol van mantelzorg. Ook de gezonde partner staat op betrekkelijk jonge leeftijd voor een veelomvattend verliesproces: het verlies van de vertrouwde partner, een ouder van hun kinderen, een reisgenoot, minnaar, vriend en kostwinner. Het anticiperend rouwen, verlies verwerken en dagelijkse zorgen voor een zieke partner terwijl je maatschappelijk nog zoveel rollen hebt is zwaar om op te brengen.

De fysieke en psychische belasting van de partner is enorm, met een kans op overbelasting op andere psychische en psychosomatische gevolgen. Uiteindelijk voelt de partner zich

genoodzaakt om afstand te nemen en de (pijnlijke) keuze voor zichzelf te maken. Het verlangen naar een nieuwe partner komt regelmatig voor.

Voor de naasten is het moeilijk begrip te tonen en om te gaan met moeilijk te corrigeren, extreem gedrag en persoonlijkheidsveranderingen. Denk aan een afname of juist toename van de interesse in seksueel contact, agressie, dwangmatig gedrag, ongeremd drinken of roken, financieel wangedrag en ontkenning van de ziekte. Dit gedrag heeft een enorme invloed op de relatie van de patiënt met diens partner, kinderen en andere naasten. Het is lastig om steeds te blijven bedenken dat iemand met de ziekte van Huntington niet op alle momenten invloed heeft op zijn gedrag. Partners ervaren een noodgedwongen overname van de regie als een struikelblok. Er moeten besluiten genomen worden voor de ander, soms over heel persoonlijke zaken. Het kan bijvoorbeeld noodzakelijk zijn om iemand te verplichten zijn creditcard in te leveren of om iemand te verbieden auto te rijden.

Het accepteren van de geestelijke achteruitgang, het begrijpen en hanteren van het gedrag en toenemende afhankelijkheid is een belasting voor mantelzorgers. Dit kan tot grote spanningen en relatieproblemen leiden. Verstoorde relaties en echtscheidingen komen veel voor. Ondersteuning van een alleenstaande patiënt is lastig voor familieleden. Zeker in een fase met gebrek aan ziekte-inzicht, extreem gedrag en zorgweigering voelt de familie zich machteloos en is het voor hen lastig om zich tot hun familielid te verhouden.

In gezinnen met opgroeiende kinderen is het de gezonde partner die de kinderen begeleidt in hun acceptatieproces, in de omgang met de zieke ouder en bij de vragen rondom risicodragerschap.

Indien één van de ouders ziekteverschijnselen heeft, kunnen situaties ontstaan die schadelijk zijn voor de ontwikkeling van een kind. Zo kunnen opvoedingsproblemen ontstaan omdat het 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 een rolverwisseling. Er wordt soms op (te) jonge leeftijd een beroep gedaan op het verantwoordelijkheidsgevoel van de kinderen. De situatie kan er toe leiden dat opgroeiende kinderen aandacht en basisveiligheid tekort komen. Hierdoor kunnen hechtingsproblemen ontstaan die op latere leeftijd van negatieve invloed hebben op relatievorming en welzijn. Kinderen behoeven steun en begrip voor de specifieke en vaak moeilijke situatie waarin zij zich bevinden.

De financiële gevolgen zijn groot. Wanneer degene met de ziekte van Huntington kostwinner is, kan het gezin in de problemen komen. De bereidheid van een werkgever om aangepaste werkzaamheden aan te bieden is vaak gering en/of het salaris wordt al (te) snel gekort. De kosten van een gezin met opgroeiende kinderen zijn hoog. Als de gezonde partner of mantelzorger kostwinner is, zal hij/zij zeker proberen werk en zorg te combineren. Vaak moet men een betaalde kracht in huis nemen. Opname in een verpleeghuis brengt kosten met zich mee die voor veel gezinnen moeilijk op te brengen zijn.

De partner of familie krijgt ook te maken met juridische consequenties. Vaak zal een aanvraag voor onder bewindstelling nodig zijn. Het komt nogal eens voor dat grote (onverantwoorde) financiële uitgaven worden gedaan door de patiënt of dat het geld gewoon verdwijnt. Verzekeringsmaatschappijen zullen niet altijd bereid zijn een patiënt met de ziekte van Huntington te verzekeren. Verder moeten allerlei maatregelen worden genomen zoals het aanpassen van het testament en eventueel het aanwijzen van een gemachtigde voor financiële zaken.

Het gezin van een Huntingtonpatiënt ervaart vaak onvoldoende steun uit de omgeving. Enerzijds kan men zich onbegrepen voelen door buitenstaanders, anderzijds kan de

prominente aanwezigheid van de ziekte in de familie en de vele "ervaringsdeskundigen" in de familie als verstikkend ervaren worden.

De patiënt en het patiëntstelsel voelen zich mogelijk niet thuis in de reguliere ouderenzorg, in zorgvormen verbonden aan een verpleeghuis. De stap naar een adviescentrum of een zorgvorm als dagbehandeling is voor veel mensen groot. Dit kan leiden tot emotionele problemen.

Het verkrijgen van de juiste informatie, kennis en steun is van groot belang om de rol van mantelzorger goed te kunnen invullen en volhouden. Er is opluchting als men "eindelijk" erkenning en begrip ervaart van hulpverleners met kennis van het ziektebeeld en de impact op de betrokkenen.

De professionele omgeving

Professionals die beroepshalve (incidenteel) met een Huntingtonpatiënt te maken hebben, bezitten zelden de kennis en informatie die nodig is om de situatie goed te kunnen inschatten en adequaat met de betrokkenen om te gaan. Instanties en hulpverleners weten ook niet altijd waar deze kennis te halen is. Patiënt en patiëntstelsel worden daardoor niet goed begeleid naar de juiste zorg en behandeling. Indien doorverwezen voor behandeling, blijkt vaak dat de desbetreffende therapeut of hulpverlener onbekend is met passende zorg en behandelmethoden.

Hoofdstuk 2. Hulpvragen

Het zorgprogramma is samengesteld en wordt ontwikkeld op geleide van de hulpvragen van de patiënten en hun patiëntensysteem. Dit bevordert de patiëntgerichtheid van onze zorg en behandeling. De hulpvraag is *de vraag zoals de patiënt die onder woorden brengt alsmede zijn wensen en verwachtingen ten aanzien van een oplossing.*

Dat is lastig bij patiënten die een verminderd ziekte-inzicht hebben en aanvankelijk de neiging hebben om hulpverlening te mijden. Hierdoor ervaren zij niet altijd een hulpvraag en komt het patiëntensysteem in eerste instantie met vragen over de situatie van de patiënt. Later ontstaan vragen in de professionele omgeving.

Om de vraag van de patiënt zoveel mogelijk richtinggevend te laten zijn voor het zorgaanbod, is het wenselijk om de behoeften van de patiënt te inventariseren in een stadium waarin hij zijn vragen en wensen zelf nog goed duidelijk kan maken en kan aangeven wat hij wil in het vervolg van het ziekteproces. Indien de ziekte al verder gevorderd is, wordt de hulpvraag aangevuld met informatie van de direct betrokkenen.

De vele uitingsvormen en ingrijpende gevolgen voor de patiënt en zijn gezin/familie maken het beeld bij de ziekte van Huntington uiterst complex. Dit brengt meervoudige en complexe hulpvragen met zich mee. De verschillende fasen in het ziektebeeld en veranderingen in de situatie kunnen telkens aanleiding geven tot nieuwe hulpvragen.

Wanneer in een familie de ziekte van Huntington voorkomt, kan dit voor alle familieleden op meerdere momenten in het leven tot problemen leiden waarbij hulpverlening gewenst/noodzakelijk is.

De behoefte aan educatieve steun blijft gedurende het gehele (ziekte)proces actueel vanwege een telkens veranderende situatie. Daarnaast is er behoefte aan praktische en professionele ondersteuning. De behoefte aan emotionele ondersteuning loopt als een rode draad door de hulpvragen.

De ziekte is zeldzaam en de hulpvragen zijn vaak specifiek waardoor voor adequate hulp specialistische deskundigheid nodig is. Het zorgprogramma bevat onderdelen gericht op de hulpvragen van patiënten en hun patiëntensysteem: partners, kinderen, andere naasten en professionele hulpverleners binnen het patiëntensysteem.

In de loop van het ziekteproces komt een spectrum aan hulpvragen, soms terugkerend, naar voren. Een opsomming van concrete hulpvragen is opgenomen in Bijlage II. Het geeft een beeld van het brede spectrum aan hulpvragen die veelal een aanpak vragen waarbij de (complexe) zorgvragen op meerdere vlakken worden behandeld en waarbij het behandeldoel door de tijd heen kan veranderen, vanwege het vorderend ziekteproces. Hieronder worden de meest voorkomende thema's in de hulpvragen aangegeven.

Erfelijkheid en de mogelijkheden voor onderzoek

Voor sommige mensen is de onzekerheid van 'risicodrager zijn' goed hanteerbaar. Bij anderen ontstaat behoefte aan meer informatie, genetische counseling en/of psychosociale begeleiding. Bij personen met kinderen of een kindwens kunnen vragen met betrekking tot het krijgen en opvoeden van kinderen een rol spelen. Patiënten hebben niet alleen behoefte aan informatie maar ook aan een klankbord om afwegingen te kunnen maken omtrent de vraag van welke mogelijkheden zij gebruik willen maken. Dit betreft een patiënt zelf, maar zeker ook de gezinsleden. Ouders willen hun kinderen voorbereiden op hun situatie als risicodrager en vragen zich af welke informatie zij een kind zullen geven. Op welk moment, op welke manier en hoe dit aan te pakken in een gezin met kinderen van uiteenlopende leeftijden. Ook de

kinderen zelf hebben vragen aan hulpverleners over het ziektebeeld en erfelijkheid.

Emotionele ondersteuning en hulp bij verwerking

In de verschillende fases van het ziekteproces zijn er telkens nieuwe verlieservaringen en veranderingen in de leefsituatie die veel van de psychische spankracht vragen. Er zijn veel vragen die samen hangen met het verwerken van de wetenschap risicodragers of gendragers te zijn. Ondersteuning wordt gevraagd bij het hervinden van evenwicht in de (telkens) veranderende omstandigheden en het onzekere toekomstperspectief. Dit betreft zowel het functioneren van de patiënt als het evenwicht in relationele sferen. De behoefte aan behoud van eigenwaarde is groot bij de patiënt. De patiënt vraagt (indirect) hulp bij het verwerken van de toenemende beperkingen en gevoelens van frustratie, angst en schuld.

Het patiëntensysteem heeft behoefte aan een klankbord en ondersteuning. Er is sprake van anticiperend rouwen. Vragen die een behoefte aan emotionele steun uitdrukken staan vaak in relatie tot vragen op het gebied van de veranderende relatie, rolveranderingen, veranderingen in de gezinsdynamiek en (dreigende) overbelasting.

Ziektebeeld

Ondanks dat men al binnen de familie in aanraking is gekomen met de ziekte van Huntington leven er altijd vragen over het ziektebeeld. Er is bijvoorbeeld behoefte aan duidelijkheid over de vraag of bepaalde klachten en gedragingen symptomen zijn van de ziekte.

Gedragsverandering

Het patiëntensysteem vraagt uitleg en advies omtrent gedrag(veranderingen) van de patiënt. Het betreft soms heftige gedragsproblematiek die moeilijk te begrijpen en te hanteren is voor het patiëntensysteem. Het patiëntensysteem is gebaat bij het aanleren van vaardigheden om met het gedrag van de patiënt en de situatie te kunnen omgaan.

Mogelijkheden voor zorg en behandeling

Op verschillende momenten in het ziekteproces ontstaat behoefte aan informatie over mogelijkheden voor behandeling en andere vormen van hulp van professionele hulpverleners. Daarnaast is er behoefte om wegwijs gemaakt te worden in de wereld van de zorg. Er is behoefte aan gerichte doorverwijzing voor diagnostiek, zorg en behandeling.

Rolveranderingen

Zowel de patiënt als het patiëntensysteem worstelen vaak met de rolveranderingen binnen het gezin. Men zoekt advies en een klankbord met betrekking tot deze problematiek.

Veranderingen in de rol- en taakverdeling spelen zowel in de regie als in de uitvoering van alledaagse activiteiten. Dat geldt voor de partner, maar ook voor eventuele kinderen.

Overname van taken en gezag kan (zeker in de beginfase) leiden tot weerstand, omdat de patiënt geen inzicht heeft in zijn eigen tekortkomingen. Dit levert vaak spanningen op in het gezin.

Relationele problemen

De wederkerigheid van geven en nemen in relaties raakt uit evenwicht. De kwaliteit van de vroegere relatie (tussen partners, ouders en kinderen en tussen kinderen onderling) beïnvloedt ook de huidige relatie. Communicatiestoornissen of gebrek aan communicatie komen veelvuldig voor. Spanningen in het gezin en de familie kunnen ontstaan in samenhang met bijvoorbeeld onbegrip, acceptatie- en verwerkingsproblemen en verwachtingen die niet worden waargemaakt.

Behoud van werk

Tijdens de beginfase van de ziekte van Huntington en gedurende de progressie moet een patiënt telkens revalideren van het uitvoeren van zijn werk om dat werk te kunnen behouden. Niet zelden ontstaan er problemen op het werk en dreigt vroegtijdig baanverlies door onbegrip en onwetendheid van werkgevers. Hier gaat het om praktische adviezen; welke maatregelen, middelen en voorzieningen kunnen worden toegepast in het werk die bij dit specifieke ziektebeeld passen. Training in het optimaal participeren als werknemer vereist op maat gemaakte therapie om b.v. aandacht en concentratie vast te houden. De interventies zijn gericht op de patiënt en hebben altijd het doel dat hij zo lang als mogelijk naast de lichamelijke functies ook de maatschappelijke functie blijft behouden. Bedrijfsartsen zullen met kennis en advies ondersteund moeten worden in het begeleiden van werkgever en zieke werknemer.

Ondersteuning en coördinatie van de (zelf)zorg

De omvang en complexiteit van de situatie en hulpvragen maakt dat er mogelijk in een vroeg stadium van de ziekte behoefte is aan structurele ondersteuning en coördinatie van zorg. In een eerste fase zal die coördinatie door een - vanuit de behandelpoli gespecialiseerde - coördinerend verpleegkundige plaatsvinden, waarbij de regie op de diverse (para)medische en psychosociale interventies bij de SO ligt en de coördinerend verpleegkundige toeziet op de uitvoering van het samenspel aan zorg- en behandelinterventies.

De coördinatierol van de coördinerend verpleegkundige is van groot belang: Er is behoefte aan iemand die kennis heeft van de ziekte en die luistert naar zorgen en problemen. Er is behoefte aan een professional die ook praktische adviserende en structurerende interventies kan bieden bij het omgaan met de ziektebeperking en die beschikbaar is op momenten dat er acute zaken spelen en snel, gericht kan doorverwijzen door korte lijnen met de SO. Zie ook hoofdstuk 5 waar alle interventies staan beschreven.

Dagbehandeling en/of tijdelijke opname

In een andere fase van de ziekte kan de patiënt gebaat zijn bij een of meerdere dagen dagbehandeling in de week of zelfs een tijdelijke opname, waarbij op gestructureerde wijze geoefend wordt op het benutten van de mogelijkheden van de patiënt. De dagbehandeling en/of tijdelijke opname komen tevens ten goede aan de mantelzorger vanwege de (tijdelijke) ontlasting. Zie ook hoofdstuk 4 waar de dagbehandeling apart beschreven wordt.

Financiële en juridische problemen

Door het structuurverlies zoals boven beschreven van de patiënt komt vaak werkverlies, verslavingsgedrag en het gebrek aan overzicht op de verslechterde financiële huishouding voor. De interventies zijn erop gericht om door middel van steunende en structurerende contacten de patiënt richtlijnen te bieden hoe om te gaan bij juridische en financiële problemen. Door de gedragsproblemen bij de patiënt dient veelal de communicatie met de (met dit ziektebeeld onbekende) instanties begeleid te worden door een coördinerend verpleegkundige.

Professionals

Vanuit de professionele omgeving van de patiënt is er behoefte aan informatie over het ziektebeeld, specifieke behandelingsmethoden en een juiste benadering van de patiënt.

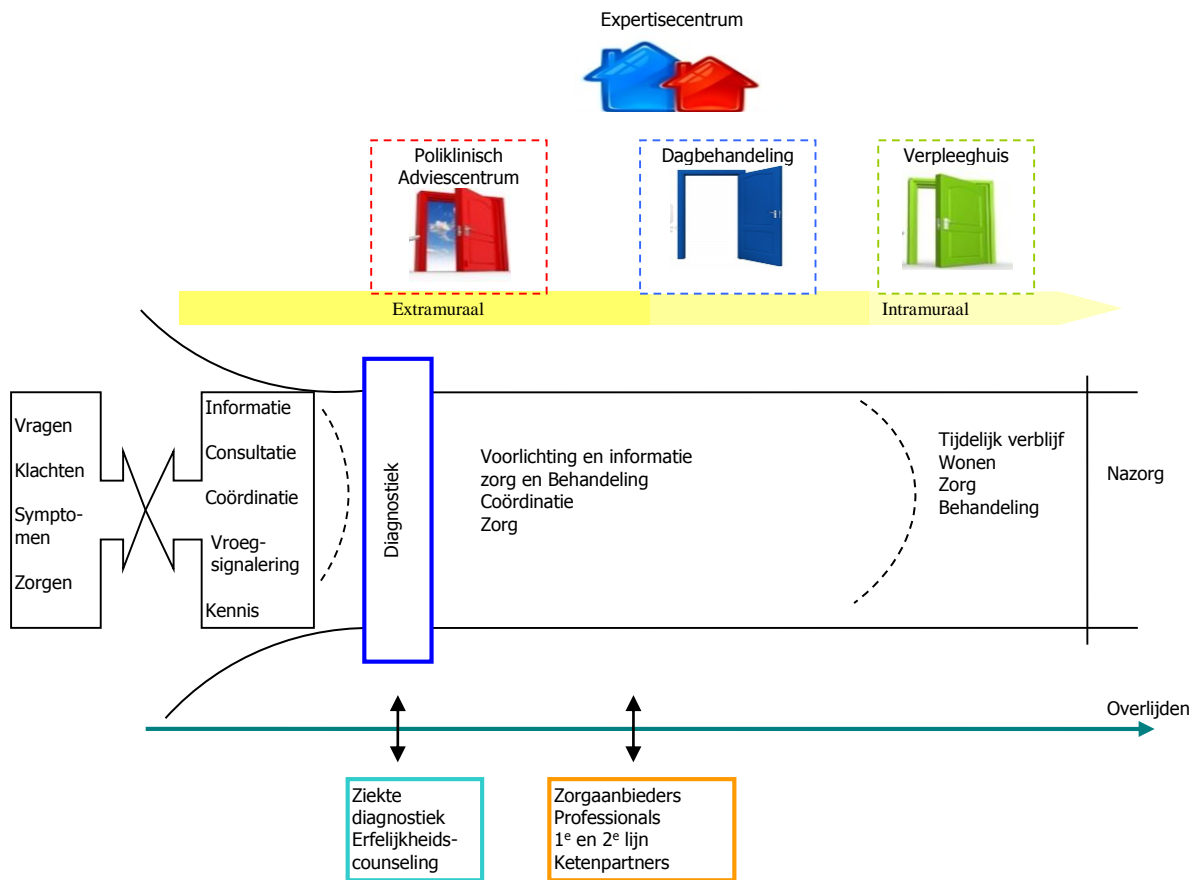
Andere vragen van hulpverleners betreffen:

- Omgangsadviezen bij gedragsstoornissen en psychiatrische symptomen
- Patiëntautonomie, vooral bij ontkenning van klachten en symptomen, in relatie tot bemoeizorg
- Doorverwijsmogelijkheden (de sociale kaart voor Huntington)
- Wet- en regelgeving en mogelijkheden voor vergoedingen
- Beschikbare hulpmiddelen
- Hoe goede zorg te organiseren

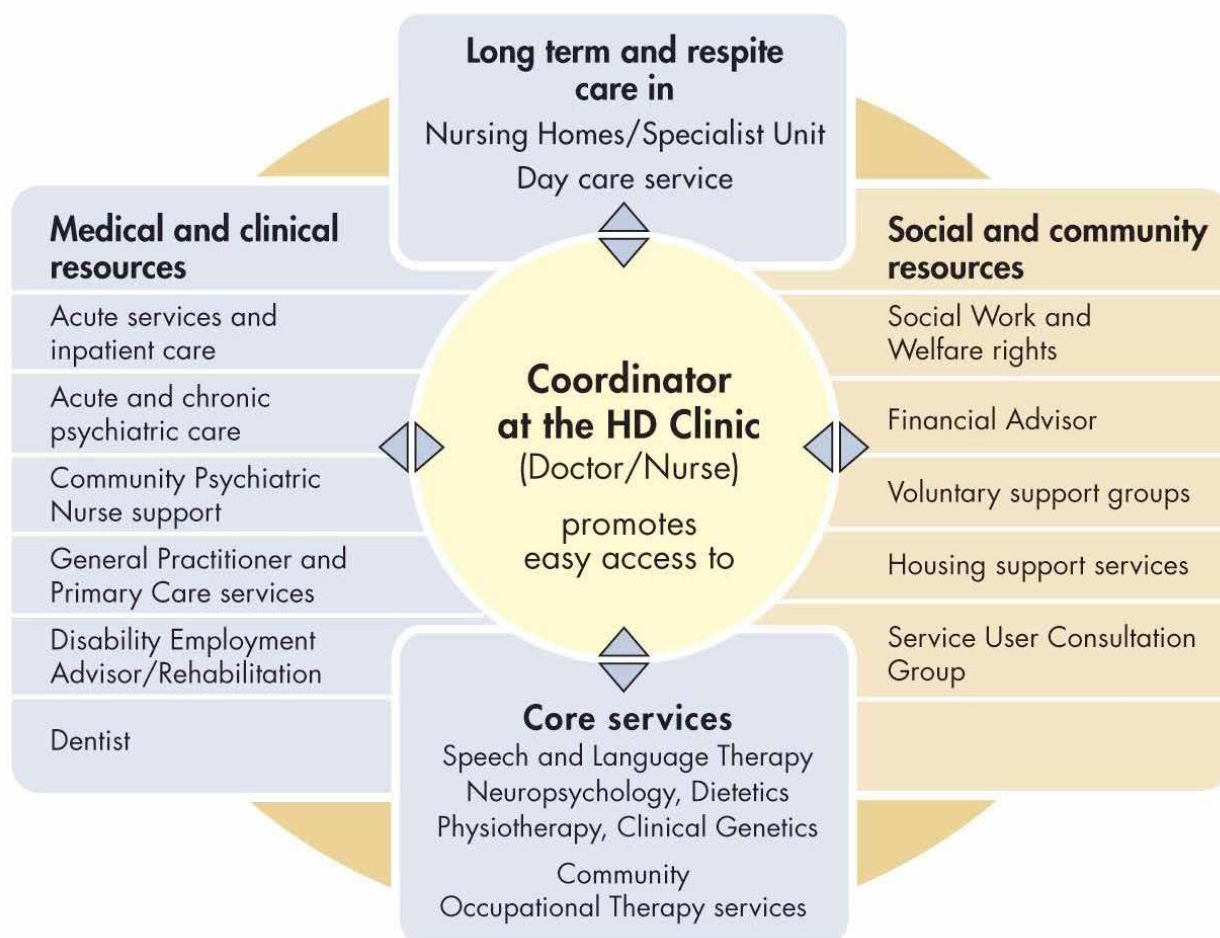
Hoofdstuk 3. Kader van het zorgprogramma

De expertisecentra van HNN beschikken meestal over een behandel- en adviescentrum van waaruit het poliklinische zorgprogramma door een multidisciplinair team wordt uitgevoerd. De volgende disciplines zijn hierin vertegenwoordigd: een specialist ouderengeneeskunde, psycholoog, maatschappelijk werkende, coördinerend verpleegkundige, fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, verpleegkundige en verzorgende.

De poliklinische adviescentra werken op basis van de kernwaarden: snelheid, doelmatigheid en efficiëntie enerzijds en vertrouwdeheid, veiligheid en duurzaamheid anderzijds. Binnen het zorgprogramma bieden zij voorlichting en consultatie, diagnostiek, zorg & behandeling en de coördinatie.



Figuur 1. Organisatie van de specialistische zorg Huntington



Figuur 2: model 'standards of care'

Aan de basis van het zorgprogramma liggen een visie en doelstellingen (3.1). Op basis daarvan zijn uitgangspunten geformuleerd en de opbouw beschreven (3.2). De samenhang tussen de zorgprestaties wordt duidelijk in de procesbeschrijving in de derde paragraaf van dit hoofdstuk. Het zorgprogramma 'Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling' is voortdurend in ontwikkeling. Het hoofdstuk wordt afgesloten met een paragraaf over de ambities en de gewenste ontwikkelingen in het zorgaanbod (3.4).

3.1 Visie en doelstellingen van het zorgprogramma

De visie van het HNN:

Verschillende fasen van de ziekte vragen om verschillende deskundigheden. Deze fasen moeten zonder drempels in elkaar over kunnen gaan door een goed functionerende keten van Huntington-experts. Kortom ketenzorg met optimale, goed gecoördineerde ketenbehandeling tussen diverse zuilen, met een positieve, proactieve houding aangaande zorg en behandeling tijdens het progressieve beloop van de ziekte met de focus op behoud en waar mogelijk revalidatie van functionaliteit in de breedste zin van het woord: Goede zorg door experts van de wieg tot het graf.

De doelstellingen die daaruit volgen voor het zorgprogramma 'Huntington polikliniek voor diagnostiek en behandeling' zijn:

- 1) Door het bieden van gespecialiseerde zorg en behandeling optimaliseert het functioneren van de patiënt.
- 2) Indirecte behandeling door educatie en ondersteuning van het patiëntstelsel leidt tot optimale draagkracht van het patiëntstelsel. Het patiëntstelsel wordt zo 'medebehandelaar'.
- 3) Door het vergroten van kennis over de ziekte onder hulpverleners en het optimaliseren van de samenwerking tussen hulpverleners in de keten, worden hiaten voorkomen en wordt de doelmatigheid van zorg vergroot.

Op basis van de visie en bovengenoemde doelstellingen zijn diverse patiëntgerelateerde subdoelstellingen geformuleerd. Deze zijn opgenomen in bijlage III.

3.2 Uitgangspunten van het zorg- en behandelprogramma

Vanuit de expertise op het gebied van zorgverlening aan patiënten met de ziekte van Huntington zijn de volgende aspecten als richtinggevend aangemerkt voor de (toekomstige) zorg en behandeling:

Patiënt en patiëntstelsel

De ziekte van Huntington heeft een grote impact op het leven van patiënt en het patiëntstelsel. In onze visie zal het zorg- en behandelingsaanbod gericht moeten zijn op het gehele patiëntstelsel. De patiënt met de ziekte van Huntington staat immers nog volop in het leven en vervult nog veel maatschappelijke en sociale rollen. De impact van deze ziekte op het gezin en de directe omgeving is enorm. Dit vraagt om nadrukkelijk 'eigen' aandacht en advies voor partner, kinderen en andere naasten. Mantelzorgers lopen een groot risico op overbelasting. Het zorgbeleid zal daarom in samenspraak met het patiëntstelsel gericht zijn op zowel de versterking van de draagkracht als op het verminderen van de draaglast.

Eigen regie, zelfstandigheid en zelfmanagement

De hulpvraag van de patiënt is vertrekpunt en leidend voor de aangeboden behandeling.

Interventies zijn gericht op het behouden of bevorderen van de eigen regie en zelfmanagement van de patiënt en het patiëntstelsel. Zelfmanagement is de mogelijkheid om zodanig met de ziekte (symptomen, lichamelijke, cognitieve en sociale consequenties en aanpassingen in de leefstijl) te kunnen omgaan dat er sprake is van een optimale inpassing van de ziekte in het leven.

Dat ondanks beperkingen, een optimaal niveau van functioneren en welzijn wordt ervaren. Hulpverleners zijn toegerust om ondersteuning te geven bij zelfmanagement en elementen van zelfmanagement in te passen in de behandeling.

De patiënt is zolang mogelijk verantwoordelijk voor zijn eigen welzijn en behoudt daarbij zoveel mogelijk zijn zelfstandigheid. Zelfstandigheid betekent ook zelf bepalen aan welke zorg of diensten men behoefte heeft en waar men de zorg wil ontvangen. Professionals adviseren de patiënt hierbij over verantwoorde zorg. De aansluiting wordt gezocht bij hetgeen de patiënt zelf kan en wil. Zodoende wordt niet meer zorg gegeven dan gewenst is, maar ook niet minder zorg dan verantwoord is afgesproken.

Informed Consent

Diagnostiek en zorg en behandeling vinden altijd plaats met instemming van de patiënt (conform de WGBO) en in het geval van wilsonbekwaamheid van de patiënt met de wettelijk vertegenwoordiger. Hiertoe wordt voldoende en begrijpelijke informatie verstrekt aan de patiënt en/of zijn wettelijk vertegenwoordiger. De informatie betreft de aard en het doel van diagnostiek of behandeling, maar ook eventuele gevolgen, risico's, alternatieven,

verwachtingen en vooruitzichten. Hiermee wordt recht gedaan aan de bovenstaande principes van eigen regie en zelfstandigheid.

Shared decision making

Het zorg- en behandelplan is het resultaat van een gezamenlijke inspanning van de professionals, de patiënt en het patiëntstelsel, waarbij de Specialist Ouderengeneeskunde de regiebehandelaar is. Reeds in een vroeg stadium worden de directe naasten betrokken bij het opstellen van de zorg- en behandelplannen. Naarmate de ziekte vordert, zal de rol van naasten en/of vertegenwoordiger steeds groter worden in het bepalen van het gewenste zorgaanbod.

Ketenzorg

Het zorgprogramma is ingebed in ketenzorg. Ketenzorg sluit goed aan bij de vragen en problematiek van mensen met de ziekte van Huntington. Bij ketenzorg wordt de zorgverlening van verschillende partijen (op medisch, paramedisch en psychosociaal gebied), die elk hun eigen aandachtsgebieden hebben in de diagnostiek, zorg en behandeling, op elkaar afgestemd en geïntegreerd zodat de zorgprocessen optimaal op de vraag van de patiënt zijn afgestemd. Dankzij ketenzorg kan continuïteit van zorg efficiënt en effectief worden gerealiseerd en worden hiaten en/of doublures in het zorgaanbod voorkomen gedurende het gehele ziekteproces.

De adviescentra werken samen met verschillende instellingen en professionals die te maken hebben met de doelgroep zoals huisartsen, ziekenhuizen, individuele behandelaren, V&V-zorginstellingen etc. Voor patiënten betekent dit dat we kunnen doorverwijzen naar verschillende instellingen en/of deskundigen. Uiteraard bieden de expertisecentra ook intramurale en transmurale zorg gericht op Huntingtonpatiënten (zie ook figuur 1). Zij bieden een scala aan specialistische zorgvormen die tezamen de interne keten of een zorgcontinuüm vormen. Patiënten kunnen als onderdeel van het extramurale zorgprogramma gebruik maken van deze specialistische voorzieningen.

Bovenregionale functie

De expertisecentra vervullen een bovenregionale functie. De beperkte omvang van de doelgroep en de specifieke problematiek rechtvaardigen een centralisatie van expertise. Het centreren van voorzieningen biedt meer mogelijkheden tot ontwikkeling en vernieuwing voor deze relatief kleine doelgroep

De adviescentra nemen een regiefunctie op zich om in de keten tot samenhang van het specifieke aanbod voor (individuele) patiënten met de ziekte van Huntington te komen. Dit zorgt ervoor dat de juiste vormen van zorg en behandeling op het juiste moment toegankelijk zijn voor patiënten.

Deskundigheidsbevordering

Voorwaarde voor goede Huntingtonzorg is een actueel kennisniveau bij alle betrokken hulpverleners. Zij beschikken over de meest actuele kennis, niet alleen van het ziektebeeld maar ook over de omgang met de ziekte, ondersteuning van de patiënt en het patiëntstelsel en het bevorderen van de eigen regie en zelfmanagement. Deskundigheidsbevordering is een continu proces. De expertisecentra zijn deel van het HNN en lopen voorop in hun sector in het ontwikkelen en delen van kennis.

3.3 Organisatie van het zorgprogramma

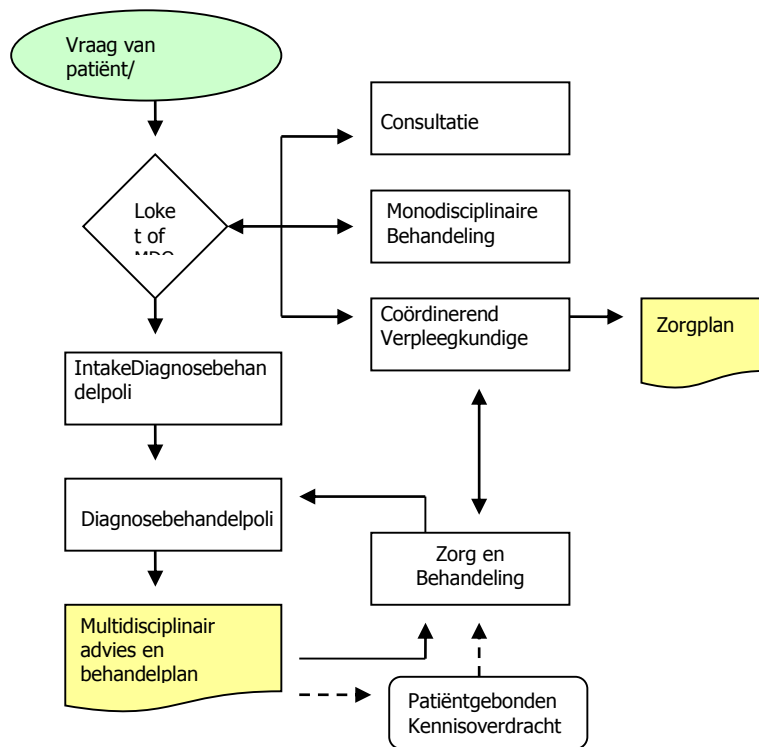
Aan de hand van de route die patiënten volgen binnen het zorgprogramma wordt het zorgproces toegelicht en wordt de samenhang tussen de verschillende onderdelen van het zorgprogramma duidelijk gemaakt. Figuur 3 biedt een schematisch overzicht.

De instroom van het zorgprogramma is mogelijk in elke fase van de ziekte en verloopt via de patiënt zelf of via zorgaanbieders en behandelaren uit de regionale en landelijke keten. Verwijzingen verlopen via (academische) ziekenhuizen, GGZ, huisartsen, vereniging van Huntington, verpleeg- en verzorgingshuizen, maatschappelijk werk, etcetera. Wanneer een patiënt of het patiëntstelsel het poliklinisch adviescentrum benadert of hier wordt aangemeld dan wordt afhankelijk van de hulpvraag een bepaalde route ingeslagen.

Voorlichting en consultatie wordt op maat geboden. Eenvoudige vragen kunnen direct worden beantwoord door een medewerker van het meldpunt of digitale loket (consultatie). Voor het beantwoorden van specifieke vragen kan contact worden gelegd met één van de professionals van het multidisciplinaire team. Er kan tevens een vraag zijn naar een monodisciplinaire behandeling. Een huisarts, neuroloog, psychiater of klinisch geneticus kan een patiënt ook direct verwijzen naar het multidisciplinaire team dat onder leiding van de SO de functionaliteit, zorgbehoefte en prognostiek in kaart brengt met als resultaat een multidisciplinair behandeladvies.

Bij voorkeur bezoekt een patiënt het expertisecentrum samen met een partner/mantelzorger. Naast de hetero anamnese wordt ook de draagkracht en draaglast met de mantelzorger in kaart gebracht. Door deze vorm van werken wordt een behandelplan gemaakt dat ingaat op de (complexe) zorgvraag op meerdere vlakken op basis van 'shared decision making'. Het doel van dit behandelplan is het optimaliseren van de functionaliteit van de patiënt en de draagkracht van de mantelzorgers zodat het systeem in stand blijft en de patiënt slechts opgenomen hoeft te worden in een instelling als het echt niet meer thuis gaat.

De coördinerend verpleegkundige is altijd het aanspreekpunt voor de patiënt en het patiëntstelsel. Regelmatig vindt evaluatie plaats op inhoud van het zorgplan, maar ook aspecten van patiënttevredenheid worden aan de orde gesteld.



Figuur 3. Onderdelen van het zorgprogramma in samenhang

De werkzaamheden van de coördinerend verpleegkundige kunnen op verschillende momenten in het proces starten. Het kan voorkomen dat een patiënt al in zorg is bij een verpleegkundige voordat de diagnosebehandelpoli plaatsvindt.

In de diagnosebehandelpoli vindt de functionele diagnostiek plaats, een (aanvullende) inventarisatie van hulpvragen en ervaren problemen. Bij de eerste keer wordt een behandelplan opgesteld, in vervolgafspraken wordt het bestaand behandelplan geëvalueerd en aangepast. De werkzaamheden van de coördinerend verpleegkundige worden beschreven in hoofdstuk 4. De coördinerend verpleegkundige kan disciplines uit het multidisciplinaire team betrekken voor het opstellen van een patiëntgebonden advies of voor zorg en behandeling. Het monitoren van de situatie vindt plaats in ruggespraak met het multidisciplinaire team en in het bijzonder met de specialist ouderengeneeskunde.

3.4 Ambities en ontwikkelagenda

De ambitie van de expertisecentra is om resultaten te monitoren en hiermee bij te dragen aan de internationale 'standards of care'.³ Het is van belang hiervoor indicatoren te ontwikkelen. Continu zullen inhoud en organisatie van zorg en behandeling getoetst worden aan de wetenschappelijke literatuur en bestaande 'evidence'. Dit zorgprogramma wordt periodiek geëvalueerd en uitgebreid tot het de gehele keten omvat .

Hoofdstuk 4. Het zorgprogramma

4.1 Voorlichting, informatie en consultatie

Het expertisecentrum is een plek waar mensen terecht kunnen met al hun vragen over de ziekte van Huntington. Het vervult een vraagbaakfunctie voor iedereen die, op wat voor manier dan ook, met de ziekte van Huntington in aanraking komt: patiënten, familie, gendragers, risicodragers, mantelzorgers en professionals. Men kan op verschillende manieren contact leggen met de expertisecentra. Via een gezamenlijk digitaal loket is informatie online 24 uur per dag en 7 dagen per week op te vragen. Hier kan men tevens een vraagstelling of contactverzoek plaatsen. Uiteraard zijn de expertisecentra ook via de telefoon of e-mail bereikbaar voor hun functie als achterwacht voor dienstdoende dokters in Nederland die te maken krijgen met acute problematiek aangaande de ziekte van Huntington.

Goede informatieverstrekking stelt mensen in staat gerichte hulp te zoeken en toegang tot passende zorgverlening te krijgen. Daarnaast is een belangrijk doel van voorlichting kennisbevordering. Een toename van kennis en inzicht heeft een gunstige invloed op het omgaan met de ziekte, met patiënten en met gerelateerde problematiek. Door betere herkenning van symptomen en erkenning van de gevolgen van de ziekte is snellere diagnostiek en adequate zorgverlening mogelijk.

Indicatie

De informatie en voorlichting zijn gericht op iedereen die vragen heeft over de ziekte van Huntington en/of het specialistische zorgaanbod van de expertisecentra.

Inhoud

Het voorlichten is gericht op patiënten, patiëntensysteem en professionals. Adequate en begrijpelijke informatie wordt ter beschikking gesteld, passend bij de doelgroep en in aansluiting op de vraag.

Men kan er terecht voor:

- Consultatie en advies
- Voorlichting en informatie
- Toeleiding naar diagnostiek en zorg en behandeling

Consultatie is het geven van een inhoudelijk advies aan een professional. Ook kan de professional een second opinion aanvragen. Consultatie wordt door alle leden van het multidisciplinaire team geboden en resulteert in een advies aan betrokken zorgverleners. Soms wordt ook een behandelplan voorgesteld dat door de externe zorgverleners kan worden uitgevoerd. Een consult kan aanleiding zijn om een patiënt uit te nodigen voor multidisciplinaire diagnostiek.

De voorlichting aan patiënt en patiëntensysteem stelt hen in staat om de eigen regie te behouden en versterkt hun draagkracht. Het wijst hen de weg naar adequate zorg en biedt, voor beide doelgroepen apart, antwoord op uiteenlopende vragen. Verder omvat de functie informatie ook psycho-educatie en contact met (ervarings)deskundigen. Professionals kunnen onder meer informatie krijgen over het herkennen van symptomen, consequenties, behandelingen en verwijsmogelijkheden. Het doel is om onder professionals meer bekendheid met het ziektebeeld en het zorgprogramma te bewerkstelligen.

Middels deskundigheidsbevordering wordt expertise aangeboden aan professionals in de keten. Binnen de keten vindt kennisoverdracht plaats middels klinische lessen waarin theoretische kennis overgedragen wordt en middels inspiratiebijeenkomsten en symposia, waarin resultaten van wetenschappelijk onderzoek worden gepresenteerd. Deze bijeenkomsten staan open voor externe professionals die bij de doelgroep betrokken zijn. Afhankelijk van de aard van de vraagstelling dienen informatiekkanalen ook als voorportaal voor toetreding tot het zorgprogramma. Door deskundige bezetting van de informatiepunten kan de hulpvraag adequaat worden gediuid zodat er een juiste doorverwijzing plaatsvindt.

Op alle vragen aangaande de ziekte van Huntington mag men een antwoord verwachten van het expertisecentrum. De samenwerking in de keten maakt dat de informatie en voorlichting op elkaar afgestemd kunnen worden en men vlot bij de juiste hulpverlener terecht komt.

4.2 Diagnostiek

Binnen het zorgprogramma worden functionele diagnostiek en zorgdiagnostiek geboden. Functionele diagnostiek en prognostiek onderzoekt het feitelijke beperkingenniveau van de patiënt voortkomend uit de progressieve ziekte van Huntington en de mogelijkheden om te behandelen. Deze vorm van diagnostiek biedt handvatten voor de behandeling die vooral gericht is op het verbeteren van het functioneren, het voorkomen van verergering van stoornissen, en het zo lang mogelijk handhaven van zelfstandigheid. Er wordt onderzocht wat de mogelijkheden van een patiënt zijn en of therapie en/of het trainen van compensatie strategieën en/of toepassen van hulpmiddelen het functioneren van de patiënt kan optimaliseren. Functionele diagnostiek zal altijd multidisciplinair van aard zijn gezien de complexe meervoudige problematiek van de ziekte. In het zorgprogramma wordt met de term diagnostiek verwezen naar functionele diagnostiek, tenzij anders vermeld.

Zorgdiagnostiek bestaat uit het zorgvuldig in kaart brengen van de hulpvragen, ervaren problemen en de zorgbehoefte van de patiënt en patiëntstelsel.

Het diagnostisch onderzoek in het kader van ziektediagnostiek, het stellen van de medische diagnose, valt buiten de scope van dit zorgprogramma, maar is wel onderdeel van de keten en vindt veelal plaats voorafgaand aan dit zorgprogramma. Medische diagnostiek, neurologisch onderzoek en genetische counseling vinden plaats in het ziekenhuis. Hier wordt het gen dragerschap en de diagnose 'ziekte van Huntington' vastgesteld (ziektediagnostiek). Psychosociale begeleiding tijdens en na de test voor dragerschap en de diagnose maken deel uit van de genetische counseling.

Indicatie

Het doel van functionele diagnostiek is de patiënt en het patiëntstelsel helderheid te bieden over het functioneren van de patiënt en een behandeladvies te geven dat aansluit op zijn hulpvragen en actuele situatie. Naast het in kaart brengen van functionele beperkingen en mogelijkheden kunnen behandelbare oorzaken worden opgespoord en wordt inzicht verkregen in de complexiteit van de situatie en de problematiek. De uitkomsten van de onderzoeken geven aan welke zorg en behandeling noodzakelijk, gewenst en passend is. Vragen kunnen gericht worden beantwoord en de juiste behandeling kan worden gestart.

Gedurende het gehele ziekteproces wordt, wanneer de veranderende zorgvraag daar aanleiding toe geeft, diagnostiek uitgevoerd met als doel de zorgvraag te actualiseren, nieuwe comorbiditeit op te sporen en de behandeling bij te stellen.

Inhoud

Het diagnostisch onderzoek sluit aan bij de vragen en de specifieke situatie van de patiënt en/of het patiëntstelsel.

De diagnostiek wordt methodisch en volgens de actuele kennisstand uitgevoerd. Er wordt op eenduidige wijze diagnostiek verricht waarbij de "Standards of care" van de European Huntington's Disease Network (EHDN) als richtlijn dienen. Tevens wordt gestreefd naar eenduidigheid in de uitvoering en rapportage. Zo kan eerder verrichte diagnostiek bij een patiënt(stelsel) door een volgende hulpverlener worden overgenomen.

Omdat de ziekte van Huntington een progressieve aandoening is met een grote diversiteit aan verschijnselen en symptomen en een langdurig en grillig beloop, is het moeilijk te voorspellen hoe de ziekte zal verlopen. Regelmatig zullen diagnostische activiteiten worden verricht, op verschillende momenten gedurende het ziekteproces.

Het is wenselijk dat patiënten in een zo vroeg mogelijk stadium contact leggen met het adviescentrum. Dat is al mogelijk wanneer men nog geen expliciete zorgvraag heeft, maar al wel zorgen en vragen heeft en daarom behoefte heeft aan steun en een klankbord. Door vroegsignalering en vroege diagnostiek kunnen zorg en behandeling tijdig worden ingezet. Hierbij kunnen onzekerheden worden weggenomen, kan preventief informatie en advies worden gegeven en kan onnodig verlies van kwaliteit van leven worden voorkomen. Het verminderd inzicht vermogen van patiënten, hetgeen een direct gevolg is van de hersenschade en derhalve gezien moet worden als een symptoom, maakt een outreachende en signalerende houding van hulpverleners van groot belang.

De betrokken disciplines van het adviescentrum vormen op grond van hun deskundigheid en ervaring een zo goed mogelijk beeld van de problematiek en het functioneren van de patiënt. Ten behoeve van een multidisciplinair behandeladvies wordt de diagnostiek op één dag verricht in het expertisecentrum.

Diagnostiek en behandeladvies worden verzorgd door:

- De specialist ouderengeneeskunde (SO): op lichamelijke problematiek, functionele beperkingen en medicatiegebruik. De SO is inhoudelijk eindverantwoordelijk voor de zorg en behandeling en regievoerder in de keten.
- De psycholoog: op gedrag, stemming en cognitie
- De fysiotherapeut: op motoriek en beweging
- De logopedist: op taalproblemen, dysarthrie en slikklachten
- De diëtist: op voedingspatroon, voedingstoestand en gewichtsverloop
- De ergotherapeut: op veiligheid van de woonsituatie, praxis, structuur en handmotoriek
- De maatschappelijk werker/ op draagkracht van het stelsel, sociaal netwerk en zorgproblemen en omgaan met eigen ziektesymptomen (psychiatrisch, psychosociaal, medisch)
- Coördinerend verpleegkundige: het in kaart brengen van de hulpvraag en coördineren van alle behandelvormen

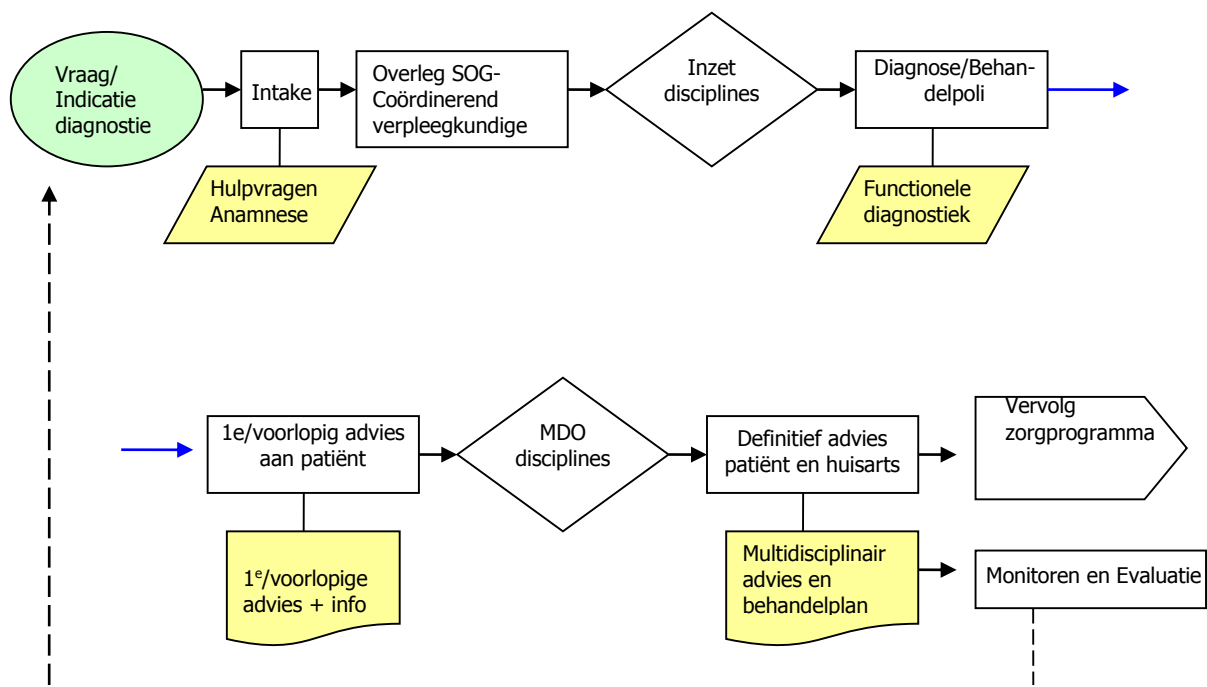
Het zorgvuldig in kaart brengen van de zorgbehoefte van de patiënt en het patiëntstelsel is van evident belang. De ziekte grijpt diep in op de verschillende levensgebieden van zowel de patiënt als zijn naasten. De problematiek en zorgbehoefte op de verschillende gebieden, de draaglast en de draagkracht van het patiëntstelsel en de interactie tussen beiden worden onderzocht. Zo kan een inschatting worden gemaakt van de mate van complexiteit van de

situatie en van de mogelijkheden en de beperkingen van de patiënt en het patiëntstelsel. Zorgdiagnostiek krijgt aandacht vanaf het eerste contact met het adviescentrum.

Tot het patiëntstelsel worden ook de bij de patiënt betrokken professionele hulpverleners gerekend. Na een inventarisatie van de vragen en knelpunten worden de professionals gericht geïnformeerd en geadviseerd over symptomen en behandelmethoden. Indien behandeling in de eerste lijn wenselijk is dan kan het expertisecentrum betrokken professionals in de omgeving van de patiënt hierbij ondersteunen door middel van patiëntgebonden kennisoverdracht.

Het diagnostisch traject resulteert in een behandeladvies waarin alle noodzakelijke behandel- en zorginterventies zijn opgenomen. Om een goed beeld te behouden van het individuele beloop van het ziekteproces is het noodzakelijk om de diagnostiek regelmatig te herhalen, zodat het beeld kan worden geactualiseerd en het individuele behandelplan en advies kunnen worden aangepast.

Patiënten komen volgens een afgesproken frequentie, doorgaans twee keer per jaar, terug naar het expertisecentrum. Deze frequentie kan worden aangepast op basis van veranderingen in de toestand van de patiënt, de problematiek die hij ervaart of nieuwe hulpvragen.



Figuur 4. Diagnose behandeltraject

4.3 Zorg en Behandeling

De ziekte van Huntington is een progressieve ziekte. De behandelactiviteiten zijn gericht op het optimaliseren van mogelijkheden, het voorkomen of opheffen van gerelateerde stoornissen en complicaties en het minimaliseren van de gevolgen van stoornissen. Ook het revalideren van functies is een belangrijk onderdeel van de behandeling.

De behandeling kan al in een vroeg stadium starten, maar wordt in elk geval aangeboden na de diagnostiek en het opstellen van een behandelplan door de SO.

De behandeldoelen veranderen naarmate het ziekteproces vordert, de ernst van de stoornissen en beperkingen toenemen en nieuwe stoornissen en beperkingen ontstaan. De behandeling is gedurende het gehele ziekteproces systeemgericht en wordt altijd multidisciplinair afgestemd met de SO als regiebehandelaar.

De problematiek is vaak zo complex dat langdurige coördinatie en supervisie van een multidisciplinair team noodzakelijk is. Er is geregeld afstemming nodig over wat de verschillende disciplines doen en welke behandeling passend is.

De professionals van de expertisecentra hebben reeds jarenlange ervaring met het behandelen van en zorgen voor patiënten met de ziekte van Huntington. Zij kunnen specifieke programma's aanbieden voor (complexe) zorgvragen op meerdere vlakken, daar waar de zelfstandige professionals in de eerste lijn dit niet kunnen in verband met beperkte kennis van de ziekte en afwezigheid van het samenwerkingsverband. Het doorlopen van een specifiek programma kan dienen als opstap naar langdurigere behandeling in de eerste lijn of deelname aan de dagbehandeling (specifiek voor patiënten met de ziekte van Huntington).

Indicatie

Zorg en Behandeling bij de ziekte van Huntington omvat het doelgericht en methodisch beïnvloeden of verlichten van:

- Zo lang als mogelijk in stand houden van functies en lichamelijke achteruitgang zo mogelijk vertragen
- Stoornissen en comorbiditeit gerelateerd aan de ziekte van Huntington
- Beperkingen en de gevolgen daarvan voor de patiënt en zijn (fysieke) omgeving
- Leren omgaan met de beperkingen die voortkomen uit het ziektebeeld.
- Problematiek en (over)belasting van het patiëntstelsel

Alle behandelinterventies zijn toegesneden op de wensen, behoeften en mogelijkheden van de patiënt en het patiëntstelsel en op de ernst van de stoornissen en problemen. De professionals van het expertisecentrum leveren maatwerk op basis van een multidisciplinair behandeladvies. Zij kunnen hierin samenwerken met andere betrokken specialisten in de keten, altijd zal dit opgenomen worden in het behandelplan zodat er aan heldere doelen gewerkt wordt en deze ook geëvalueerd kunnen worden.

Inhoud

De ziekte van Huntington kan bij gendragers niet worden voorkomen of worden genezen. Wel zijn er geneesmiddelen die de motorische onrust en het cognitieve functioneren kunnen beïnvloeden. Deze middelen worden toegepast volgens de standaarden van de medische beroepsgroep.

Veelvoorkomende gedrags- en stemmingsontregelingen en psychiatrische verschijnselen vormen een ernstige beperking voor patiënten en bepalen in hoge mate de zorglast in de thuissituatie. Verslavingsproblematiek is veel voorkomend bij de ziekte van Huntington en moet in goede samenwerking met verslavingszorginstanties behandeld worden. In de

behandeling hiervan worden eerst niet farmacologische strategieën overwogen zoals psychologische interventies en aanpassingen aan de omgeving.

Behandeling van de gevolgen van de ziekte kan de zelfstandigheid en het welbevinden van de patiënt in de thuissituatie optimaliseren. Op grond van de functionele diagnostiek wordt samen met de patiënt bepaald welke zorg en behandeling geschikt is om vaardigheden te behouden of aan te leren. De behandeling bevordert zelfmanagement, het behoud van mogelijkheden en het vertragen van (de gevolgen van) functieverlies.

De volgende therapieën kunnen worden ingezet:

- Fysiotherapie
- Ergotherapie
- Logopedie
- Diëtetiek
- Psychomotorische therapie
- Cognitieve stimulatie en rehabilitatie
- Psychosociale behandeling
- Systeemtherapie
- Farmacotherapie

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, waarin er vaak nog wel voldoende leervermogen is, te starten met het aanleren van (nieuwe) vaardigheden, zodat deze in een later stadium van de ziekte kunnen worden toegepast als compensatie van een ontstane beperking.

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 het patiëntsysteem. Als het systeem voldoende bedding en structuur biedt, kan de patiënt 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 kunnen ontstaan. De impact is groot omdat het ziekteverloop op jong volwassen leeftijd start en zeer progressief is (gemiddeld 8 jaar tot overlijden). Ook het onder ogen kunnen zien dat de patiënt zorgafhankelijk wordt en behandeling geïndiceerd is, kan deel uitmaken van deze behandeling.

Behandeling wordt geboden bij:

- Omgaan met de wetenschap risicodragers of gendragers te zijn
- Acceptatie en hantering van beperkingen
- Omgaan met een onzekere toekomst
- Emotioneel evenwicht bewaren
- Rouwverwerking
- Behouden van eigenwaarde en een positief zelfbeeld
- Onderhouden en aanwenden van het sociale netwerk
- Omgaan met instanties en professionele hulpverleners
- Omgaan met financiële en juridische consequenties

Het is noodzakelijk om hierin zorg en behandeling aan te bieden vanuit het expertisecentrum omdat er een kennis tekort is bij instanties en professionals en omdat de beperkingen van de ziekte, zoals cognitietekorten, ontremming, apathie, prikkelbaarheid en agressie het effectief bewegen in de maatschappij ernstig beperken.

De coördinerend Verpleegkundige zal bij al deze aandachtspunten coördinatie of ondersteuning kunnen bieden. Ook de psycholoog, maatschappelijk werker, specialist ouderengeneeskunde, muziektherapeut, verpleegkundige en de geestelijk verzorger worden ingezet voor de zorg en behandeling aangaande deze aandachtspunten.

Vaak is er sprake van systeembegeleiding maar ook individuele zorg en behandeling is een optie. Tevens wordt er gestructureerd lotgenotencontact geboden met als doel het delen van ervaringen met gelijkgestemden. Lotgenotencontact kan voor zowel patiënt als patiëntensysteem van betekenis zijn. Hierbij wordt verwezen naar het aanbod van de Vereniging van Huntington.

Mogelijk wordt een patiënt naar aanleiding van het behandeladvies behandeld door een professional in de eerste lijn in de eigen regio. De professionals van het expertisecentrum ondersteunen hierbij in de vorm van kennisoverdracht naar de desbetreffende professional (ziektebeeld, behandeladvies en behandelmethode). Tevens wordt een halfjaarlijkse evaluatie en bijstelling van het behandeladvies, dossiervoering en de coördinatie door een coördinerend Verpleegkundige geboden. De SO blijft regievoerder zoals vastgelegd in de KNMG-Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg van Januari 2010.

4.4 Coördinerend verpleegkundige

De complexiteit van de problematiek behorende bij de ziekte van Huntington en de wisselwerking tussen patiënt en patiëntensysteem leiden in de praktijk in veel gevallen tot ontwrichting van het gehele systeem. Het gaat dan zowel om verlies van regie over het eigen leven van de patiënt, als om de regie van het gezin/de leefeenheid waarvan hij deel uitmaakt. Hier is specifieke deskundigheid in behandeling, ondersteuning en informatievoorziening vereist, evenals continuïteit in de afstemming van behoeften en zorgaanbod. De inzet van een gespecialiseerd coördinerend verpleegkundige blijkt voor deze doelgroep noodzakelijk. De coördinerend verpleegkundige Huntington heeft veel kennis van het ziektebeeld, van de verschillende fasen die een patiënt doormaakt en van de sociale kaart voor mensen die te maken krijgen met de ziekte van Huntington. De coördinerend verpleegkundige biedt trajectbegeleiding, coördinatie van de benodigde zorg en behandeling aan patiënt en patiëntensysteem. SO is regievoerder.

Omdat gedurende het ziekteproces de hulpvragen en zorgbehoefte telkens veranderen en overwegend van complexe aard zijn, is een vast aanspreekpunt voor de patiënt en het patiëntensysteem met specifieke kennis van het ziektebeeld zeer waardevol. De coördinerend verpleegkundige is zowel een zorgcoördinator als een vertrouwenspersoon voor de patiënt en het patiëntensysteem.

Indicatie

De coördinatie start met een hulpvraag gerelateerd aan de ziekte van Huntington waaruit blijkt dat de coördinerend verpleegkundige de meest geschikte persoon is om de kwaliteit van leven van patiënt en patiëntensysteem te optimaliseren. Complexe hulpvragen (vragen op meer levensgebieden waarbij meerdere hulpverleners betrokken zijn), een verminderd stuurvermogen in het systeem en een dreigende ontwrichting (of geheel ontbreken) van het

patiëntensysteem zijn in de praktijk indicaties om de coördinerend verpleegkundige in te zetten. De relatie tussen patiënt en/of patiëntensysteem en coördinerend verpleegkundige kan in verschillende fasen van het ziekteproces tot stand komen.

Afhankelijk van de fase in het ziekteproces en de persoonlijke situatie van de patiënt worden zorg en behandeling en coördinatie op maat geboden, qua intensiteit passend bij de omstandigheden waarin hij verkeert. Er wordt niet meer zorg geleverd dan noodzakelijk maar ook niet minder dan verantwoord is. De contactfrequentie, de intensiteit en de complexiteit van de zorg en behandeling varieert sterk in de loop van de tijd, maar verschilt ook per patiënt.

Minimaal twee maal per jaar neemt de coördinerend verpleegkundige initiatief tot contact. Gezien het belang van vroegsignalering en het voorkomen van overbelasting van het patiëntensysteem worden ook zorgweigeraars gestimuleerd om gebruik te maken van een coördinerend verpleegkundige.

Inhoud

De inzet van de coördinerend verpleegkundige is gericht op de patiënt, het patiëntensysteem en het professionele zorgsysteem. De coördinerend verpleegkundige bewaakt de regie op deze drie niveaus. Hij biedt systematisch gecoördineerde zorg en ondersteuning aan thuiswonende mensen met de ziekte van Huntington en hun naasten, gedurende het hele traject van verloop van de ziekte: in de voorfase als risicodragers, de premanifeste fase als gendragers en na de start/diagnose van de ziekte. De inzet van de coördinerend verpleegkundige eindigt soms bij permanente opname in een gespecialiseerd verpleeghuis of na overlijden van de patiënt. De coördinerend verpleegkundige is een vaste professional die deel uitmaakt van het multidisciplinaire team. In het multidisciplinaire team heeft de coördinerend verpleegkundige een coördinerende en sturende rol, waarbij hij onafhankelijk en zorgvuldig handelt vanuit het belang van de patiënt. Als de patiënt in een niet-gespecialiseerd verpleeghuis opgenomen wordt blijft de coördinerend verpleegkundige de 'linking pin' tussen het verpleeghuisteam en het Huntington expertiseteam.

De zorg en behandeling die de coördinerend verpleegkundige zelf biedt, kan variëren van het geven van informatie over de ziekte tot ondersteunende gesprekken en praktische hulpverlening. De coördinerend verpleegkundige is hiermee een vertrouwenspersoon en biedt hierdoor tevens steunende en structurerende gesprekken op het psychosociale vlak. Ook vervult de coördinerend verpleegkundige de rol van gids door het zorglandschap voor patiënten met de ziekte van Huntington en hun naasten. Daarnaast speelt de coördinerend verpleegkundige een rol in het tijdig signaleren van problemen die door de ziekte zijn ontstaan in de leefsituatie. Coördinatie van zorg omvat zowel (het ondersteunen bij) het aanvragen en organiseren van zorg als het afstemmen van de zorgverlening door verschillende zorgverleners.

Een belangrijke functie van de coördinerend verpleegkundige is het houden van de regie met betrekking tot het patiëntdossier (evaluatie, actualisatie en overdracht van het zorg/behandelplan) en het zorgtraject als geheel. De coördinerend verpleegkundige is vaak de professional die in eerste instantie de informatie en voorlichting verzorgt. Niet alleen aan patiënt en patiëntensysteem maar ook aan overige partijen zoals zorgprofessionals in de regio, huisartsen en andere betrokkenorganisaties. Door te fungeren als vraagbaak helpt de coördinerend verpleegkundige niet-gespecialiseerde professionals en patiënten om zelf zoveel mogelijk de regie te kunnen voeren. Door de adviesfunctie en kennisoverdracht door de coördinerend verpleegkundige en andere behandelaren kunnen patiënten in hun eigen omgeving en door de voor hen vertrouwde behandelaars behandeld worden. Als regiehouder van het patiëntdossier heeft de coördinerend verpleegkundige een belangrijke rol in de dossierafstemming en organiseert zij multidisciplinair overleg, in nauwe afstemming met de

specialist ouderengeneeskunde.

Uitgangspunten

De werkzaamheden van de coördinerend verpleegkundige zijn veelomvattend waarbij meerdere activiteiten door elkaar heen lopen. Bij het vormgeven van de functie coördinerend verpleegkundige worden de onderstaande uitgangspunten als leidend beschouwd.

De werkzaamheden van de coördinerend verpleegkundige zijn patiënt- en systeemgericht en vraagvolgend. De coördinatie is gericht op de eigen regie, zelfstandigheid en eigen kracht van patiënt en patiëntstelsel (ondersteuning zelfmanagement). Zo lang mogelijk wordt het regelvermogen bij de patiënt en het patiëntstelsel gehouden, eventueel met ondersteuning.

Het opbouwen van een vertrouwensband is een voorwaarde voor een goede coördinatie door de verpleegkundige. Door deze vertrouwensband worden steunende en structurerende gesprekken bij psychiatrische en psychosociale symptomen gehouden waardoor begeleiding plaats kan vinden.

De coördinatie door de verpleegkundige wordt uitgevoerd in samenwerking met het multidisciplinaire team van het adviescentrum. Het team integreert diagnostiek en behandeling, monitort het ziektebeeld en het welzijn van de patiënt en consulteert indien nodig andere specialisten en zorgaanbieders.

De coördinerend verpleegkundige is in principe een vast persoon, een gespecialiseerde professional met veel kennis van de ziekte van Huntington en de sociale kaart voor deze doelgroep, die een vertrouwensband aangaat met de patiënt en het patiëntstelsel en die de patiënt en het patiëntstelsel in de verschillende fasen kan begeleiden.

De coördinerend verpleegkundige is onafhankelijk. Dit betekent dat de coördinerend verpleegkundige indien gewenst zorg voor de patiënt kan bieden of regelen buiten de eigen instelling of eventuele samenwerkingsverbanden. Doel is dat patiënt en patiëntstelsel optimaal gebruik kunnen maken van beschikbare hulpverlening en daar waar nodig bij worden ondersteund.

De coördinerend verpleegkundige is dossierhouder en maakt en bewaakt het individuele zorg- en behandelplan. De coördinerend verpleegkundige stelt het zorg- en behandelplan op vanuit zijn overstijgende blik en coördinerende rol, in samenspraak met de patiënt en het patiëntstelsel, in afstemming met de specialist ouderengeneeskunde die eindverantwoordelijk is voor de inhoud van het zorg & behandelplan.

Het zorgplan omvat afspraken over het lichamelijk functioneren, het mentaal functioneren, de woon- en leefomstandigheden en de maatschappelijke participatie.

De coördinerend verpleegkundige beschikt over specifieke deskundigheid. Door kennis van het ziektebeeld en gerelateerde problemen kan de patiënt beter worden ondersteund. Door vroegsignalering en herkenning van de problematiek kunnen tijdig adequate (preventieve) maatregelen getroffen worden.

4.5 Gespecialiseerde dagbehandeling

Door concentratie en specialisatie in een expertisecentrum van de behandeling door alle relevante disciplines aan Huntington patiënten (en hun systeem), kunnen complexe zorgvragen op meerdere vlakken efficiënt behandeld worden. Hierbij kan het behandeldoel door de tijd heen veranderen, vanwege het vorderend ziekteproces.

Eén van de behandelvormen die geboden kan worden is specialistische dagbehandeling. De professionals in een expertisecentrum hebben een langdurige ervaring opgebouwd in deze behandelvorm. De dagbehandeling zorgt voor een clustering van interventies door de verschillende disciplines. De patiënt komt een aantal dagen (per week) naar de dagbehandeling. Dit heeft als voordeel: een optimale afstemming tussen de verschillende, gespecialiseerde disciplines en relatief beperkte belasting voor de patiënt met betrekking tot de reistijd. De individuele behandelaren hebben de behandeling gebundeld en op elkaar afgestemd ten behoeve van deze relatief zeldzame aandoening.

De specialistische dagbehandeling bestaat uit een uitgebalanceerde combinatie van groeps- en individuele behandeling voor de patiënt met de ziekte van Huntington en diens patiëntensysteem. Dit met als doel om hen in fysiek, psychisch en sociaal opzicht zolang mogelijk in de thuissituatie te kunnen laten functioneren, zodanig dat intramurale opname kan worden uitgesteld. Door de combinatie van persoonlijkheidsverandering, gebrek aan ziekte-inzicht en cognitieve achteruitgang is individuele behandeling noodzakelijk, om de vertaalslag te maken van de algemene adviezen uit de groepsbehandeling naar de individuele situatie. Het is zinvol dat in een relatief vroeg stadium te doen, op een moment dat de cognitie nog redelijk intact is en de patiënt nog instrueerbaar is. Hiermee wordt de zelfredzaamheid van de patiënt vergroot en blijft hij/zij in sociaal opzicht zo goed als mogelijk functioneren en deel uitmaken van de samenleving. Vroegtijdige opname kan hiermee worden uitgesteld of voorkomen.

Tijdens de dagbehandeling bezoeken de cliënten diverse disciplines voor behandeling. Aan de hand van een intake gesprek en een overleg waarin alle behandelaren participeren, wordt bepaald welke behandelaren de cliënt zal bezoeken. Naast de behandelingen worden er dagelijks diverse groeps- en individuele activiteiten georganiseerd.

Bestaande vaardigheden van de patiënt worden getraind om deze zo lang mogelijk te behouden. Nieuwe vaardigheden die men in een later stadium van de ziekte nodig heeft, zoals het bedienen van een elektrische rolstoel of een spraakcomputer, worden ook getraind. Immers, hoe eerder hiermee begonnen wordt, hoe beter het aangeleerd kan worden. Ten slotte is er aandacht voor de algemeen lichamelijke conditie en psychische toestand van de patiënt.

Aangeboden behandeling

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

Hoofdstuk 5. Aanbod per discipline

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

5.1 Specialist ouderengeneeskunde

Korte omschrijving activiteit - Algemeen	
Functionele diagnostiek, prognostiek, behandelplan opstellen met SMART geformuleerde doelen op basis van 'shared decision making' met patiënt en systeem, regievoering in behandeltraject. Verantwoordelijkheid nemen in de keten en zorg dragen voor adequate samenwerking zoals vastgelegd in samenwerkingsafspraken KNMG (Handreiking verantwoordelijkheidsverdeling bij samenwerking in de zorg. Januari 2010)	
Indicatiecriteria	
-Patiënten bij wie de Ziekte van Huntington is gediagnosticeerd en hun mantelzorgers (als systeem). -Risicodragers, mutatiedragers. -Vragen en problemen die alle levensgebieden en aspecten van het functioneren van de patiënt en diens systeem betreffen.	
Doelstelling	
Diagnostiek van functionele beperkingen als gevolg van de ziekte van Huntington, duidelijk onderscheid maken tussen symptomen passend bij de ziekte van Huntington en niet passend bij de ziekte van Huntington. Op basis van functionele beperkingen van de ziekte - en met kennis van de prognose en revalidatiemogelijkheden- de patiënt en zijn systeem tot optimaal niveau van functioneren behandelen. Om optimaal niveau van functioneren te behouden gedurende de progressie van de ziekte, dient hiertoe minimaal 1 keer per half jaar het behandelplan geëvalueerd en bijgesteld te worden. Indien nodig moet dit eerder. Kennisniveau en coördinatie van zorg/behandeling in de directe professionele omgeving van de patiënt is van zodanig niveau dat patiënt adequaat behandeld wordt en handelingsverlegenheid bij professionals voorkomen wordt.	
Activiteiten	
<ul style="list-style-type: none">• Regievoering in behandeltraject: inhoudelijk 'aansturen' van behandelaren in de keten in de 1^e lijn en in zorginstellingen• Diagnostiek van functionele gevolgen van de symptomen van de ziekte van Huntington.• Het analyseren van de problemen door een (complexe) zorgvraag op meerdere vlakken.• Opstellen van behandelplan / behandeladvies.• Medicatie voorschrijven en noodzakelijke controles op effect en bijwerkingen uitoefenen• Adequate en tijdige verwijzing naar en samenwerking met gespecialiseerde neuroloog en psychiater en eventueel revalidatiearts• Opstellen van gezamenlijke (vervolg)behandelplan• Behandelplan/advies bespreken met patiënt en mantelzorger (Volgens kaders WGBO)• Verslaglegging naar verwijzer, huisarts en andere betrokken specialisten zoals te doen gebruikelijk• Verzekeringsartsen/ bedrijfsartsen van informatie voorzien om beslissingen in het arbeidstraject te kunnen nemen• Medische verklaringen afgeven voor het verkrijgen van hulpmiddelen• Ontsluiten van de wereldwijd aanwezige kennis over het ziektebeeld en de mogelijkheden voor behandeling, ten behoeve van patiënten en mantelzorgers en professionals betrokken bij de behandeling van de patiënten.	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
SO is eindverantwoordelijk voor de inhoud van het behandelplan, verantwoordelijk voor de regie in de keten ten aanzien van het optimaliseren van de functionaliteit van de patiënt door alle	

betrokken behandelaren (regiebehandelaar).
Overige kenmerken
SO bezit kennis volgens de laatste stand van de wetenschap en heeft ruime ervaring met de ziekte van Huntington in de verschillende stadia.

5.2 Coördinerend Verpleegkundige

Korte omschrijving activiteit – Algemeen
De coördinatie door de verpleegkundige van de zorgvragen van de patiënt (en zijn patiëntensysteem) en de patiënt in contact brengen met de juiste behandelaren: het regelen en begeleiden van de benodigde zorg en behandeling voor patiënt (en zijn patiëntensysteem) met de ziekte van Huntington, het geven van voorlichting over en het adviseren en/of in contact brengen met de juiste, professionele hulpverleners. Het bieden van psychosociale hulpverlening met als doel de patiënt en diens systeem te leren omgaan met de ziektebeperking en tevens de zelfregie van de patiënt te bevorderen
Indicatiecriteria
<ul style="list-style-type: none"> • complexe hulpvragen, die Huntington gerelateerd zijn • behoefte aan zorgcoördinatie • een verminderd stuurvermogen of inadequate omgang met de problematiek vanwege (de eerste ziekteverschijnselen van) de ziekte van Huntington • een dreigende ontwrichting (of geheel ontbreken) van het patiëntensysteem, waardoor de benodigde draagkracht afneemt (of door de coördinerend verpleegkundige overgenomen moet worden)
Doelstelling
De patiënt in staat stellen om zo lang mogelijk in de vertrouwde leefomgeving te blijven wonen, door: <ul style="list-style-type: none"> • Exploreren en signaleren van de hulpvragen en problemen van de patiënt en zijn systeem • Het bieden van adequate ondersteuning • Inzetten van multidisciplinair team voor nadere diagnostiek en aanpassing behandelplan • Monodisciplinaire advisering • Informatie verstrekking. • Beoordelen of vervolgonderzoek/behandeling noodzakelijk is. • Het bieden van de meest noodzakelijk psychosociale behandeling
Activiteiten
Zorgdiagnostiek en hulp aan patiënt en/of patiëntensysteem bestaat uit: <ul style="list-style-type: none"> • Eerste aanspreekpunt zijn; coördinator van alle benodigde zorgvragen • Informatie en advies verstrekken aan individuele patiënten en mantelzorgers • Signaleren hulpvragen; bewaken (zorg)behoefte van patiënt en systeem • Uitvoeren zorgdiagnostiek, waarvan de uitkomst wordt vastgelegd in het zorgbehandelplan • Monitoren van het functioneren van de patiënt en patiëntensysteem • Praktisch schakelpunt richting andere instanties die kunnen helpen bij bijv. vervoer, financiën, arbeid, rijvaardigheid, gevaar, wilsverklaring en vertegenwoordiging. • Hulp bij het organiseren en behouden van een zinvol leven. • Coördinatie zorg en behandeling; zorg organiseren met en voor de patiënt • Zorgbemiddeling- en toeleiding; sociale kaart • Aanvragen CIZ indicaties. • Actieve betrokkenheid bij (het oplossen van) complexe situaties en daarmee voorkomen van crises. Actie ondernemen in geval van gevaar, ernstige gedragsproblemen, forse beperkingen, wegvallen of ontbreken van mantelzorg etc. • Zorg en behandelplan opstellen en bijstellen (periodieke evaluatie, organisatorische verantwoordelijkheid voor het uitvoeren van het behandeladvies) • onderhouden van contacten met betrokken behandelars

- Monitoren en evalueren van resultaten; bewaken van samenhang in de zorgverlening.
- Contact onderhouden met mensen die zorg mijden en naar hulp- en zorgverlening toe leiden
- Inschakelen acute sociaal- medische of psychiatrische hulp in geval van crisis
- Actieve betrokkenheid bij zorgbehandelplan, in geval van tijdelijke opname
- Zorgoverdracht en nazorg bij opname of overlijden
- Problematiek - voortkomend uit het ziektebeeld - zowel in de thuissituatie als in de werksituatie bespreken met patiënt en met zijn systeem.
- Psychosociale begeleiding; interventies uitvoeren met gebruik van methodieken
- Systeembegeleiding / familiegesprekken
- Psycho-educatie aan derden
- Begeleiden van overgang naar verschillende zorgvormen of huisvesting.

Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Coördinerend Verpleegkundige met HBO werk- en denkniveau of Maatschappelijk Werker. Relevante opleiding: HBO-V, MW of vergelijkbaar aangevuld met kennis van de ziekte van Huntington en hieraan gerelateerde problematiek.	

5.3 GZ- psycholoog

Diagnostiek

Korte omschrijving activiteit - Algemeen
Onderzoek en analyse van en informeren/ adviseren over cognitie, stemming en gedrag
Indicatiecriteria
<ol style="list-style-type: none"> 1. Patiënten met de ziekte van Huntington, aangemeld bij één van de organisaties die onderdeel zijn van het Huntington Netwerk Nederland. 2. Voorwaarde is dat er communicatiemogelijkheden aanwezig moeten zijn ten behoeve van het onderzoeken van de hulpvraag. 3. Tevens is een voorwaarde dat de patiënt <i>bereid</i> is met psycholoog in gesprek te gaan over bovenstaande.
Doelstelling
<ol style="list-style-type: none"> 1. Sterke en zwakke kanten van het cognitief functioneren zijn gescreend. 2. De belangrijkste factoren op het gebied van stemming en gedrag zijn geïnventariseerd/ geanalyseerd. 3. Er is een hypothese geformuleerd over de onderlinge samenhang van cognitie, stemming en gedrag. 4. Noodzaak van vervolgonderzoek/ behandeling is beoordeeld. 5. Patiënt en systeem zijn geïnformeerd over mogelijkheden van een vervolgtraject en heeft waar complexiteit van de vraag dat toelaat, advies gekregen dat aansluit bij zijn/haar vragen. 6. Medebehandelaars hebben (voorlopige) adviezen ontvangen over omgang en benadering.
Activiteiten
Voorafgaand <ol style="list-style-type: none"> 1. Dossieronderzoek: <i>medische, psychiatrische en andere relevante voorinformatie.</i>
Direct contact <ol style="list-style-type: none"> 2. Anamnese: <i>hulpvraag, klachten cognitie stemming en gedrag</i> 3. <u>Screening cognitie, stemming en gedrag:</u> <ul style="list-style-type: none"> ▪ <i>Montreal Cognitieve Assesment (MOCA)</i> <ul style="list-style-type: none"> - <i>Tweede keuze en bij oudere patiënten: Mini Mental State Examination (MMSE)</i> - <i>Voor in de toekomst: MMSE-2</i> ▪ <i>Trailmakingtest (TMT A+B)</i>

- *Wechsler Adult Intelligence scale (WAIS): cijferreeksen*
- *Behavioural Assessment of the Dysexecutive syndrome (BADS): regelwisseltest, dierentuinplattgrondtest 1 en 2, DEX vragenlijst door begeleider*
- *Hamilton Depression Rating Scale*

Uitgebreide/aanvullende diagnostiek van cognitie, stemming en gedrag:

- *Nederlandse Leestest voor Volwassenen (NLV)*
- *Cognitieve Screening Test (CST-20)*
- *Stroop kleur-woord test*
- *Wechsler Adult Intelligence Scale (WAIS):*
 - *Verwerkingssnelheid index: symbool zoeken, symbool substitutie,*
 - *Werkgeheugenindex: cijferreeksen, cijfers en letters nazeggen, rekenen*
 - *Verbaal begrip index: overeenkomsten*
 - *Perceptuele organisatie index: blokpatronen en onvolledige tekeningen*
- *15 Woordentest (15WT)*
 - *Indien moeilijkheidsgraad te hoog is: 8 Woordentest*
- *Amsterdamse Dementie Screening-6 (uit ADS-6):*
 - *Fluency, meander*
- *Complexe figuur van Rey (CFT) – kopie*
 - *Indien moeilijkheidsgraad te hoog is: figuur natekenen (uit ADS-6)*
- *Rivermead Behavioral Memory Test (RBMT):*
Verhalen A + B
- *Behavioural Assessment of the Dysexecutive Syndrome (BADS):*
 - *De gehele testbatterij, aanvullend op de onderdelen van de BADS die al in de screening zijn afgenomen.*
- *Utrechtse Coping Lijst (UCL)*

4. Informeren over mogelijkheden vervolgonderzoek en –behandeling en uitvragen wensen.

Nadien:

5. Scoren, analyseren en interpreteren van psychologische, medische en multidisciplinaire onderzoeksgegevens.
6. Verslaglegging:
rapporteren bevindingen, opstellen conclusie, psychologische werkdiagnose, advies
7. Beoordeling van noodzaak van vervolgonderzoek/behandeling
8. Multidisciplinair overleg
9. Voorlichting, advisering aan patiënt(systeem) en 1^e en 2^{de} lijn psychologen

Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
GZ-psycholoog gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington.	
Overige kenmerken	
Indien aanvullende diagnostiek van belang wordt geacht moet de mogelijkheid er zijn om deze binnen 6 weken tijd na de screening uit te voeren.	

Behandeling

Korte omschrijving activiteit - Algemeen	
Ingaan op de hulpvraag van de patiënt of patiëntensysteem op het vlak van cognitie, stemming en gedrag waarvoor aanvullende (neuro)psychologische diagnostiek, psycho-educatie, steunend structurerend contact, behandeling en consultatie worden ingezet.	
Indicatiecriteria	
<ol style="list-style-type: none">1. Patiënten met de ziekte van Huntington of (mogelijk) de genetische aanleg daartoe hebben en zijn aangemeld bij één van de organisaties die onderdeel zijn van het Huntington Netwerk Nederland. Hulpverleners en/of mantelzorgers die betrokken zijn bij bovenstaande doelgroep.2. Voorwaarde is dat er communicatiemogelijkheden aanwezig moeten zijn ten behoeve van het onderzoeken van de hulpvraag.3. Tevens is een voorwaarde dat de patiënt bereid is met de psycholoog in gesprek te gaan over bovenstaande	
Doelstelling	
<ol style="list-style-type: none">1. De patiënt en/of patiëntensysteem voelt zich begrepen en gesteund ten aanzien van de door hen ervaren problemen2. De en/of patiëntensysteem hebben meer inzicht gekregen in de factoren die bijdragen aan het ontstaan en in stand houden van de problematiek3. De patiënt en/of patiëntensysteem heeft geleerd anders om te gaan met de veranderingen die het gevolg zijn van de ziekte, waardoor klachten en problemen worden voorkomen, gestabiliseerd of verminderd4. Professionals begrijpen beter wat de gevolgen zijn van de ziekte op het gedrag van de patiënt en zijn in staat hun handelen daarop af te stemmen, waardoor klachten en problemen worden voorkomen, gestabiliseerd of verminderd.	
Activiteiten	
<ul style="list-style-type: none">- eenheden van gebundelde activiteiten- toegepaste onderzoeksmethoden, testen, instrumenten- Aanvullende (neuro)psychologische diagnostiek van cognitie, stemming en gedrag en de onderlinge samenhang- Steunende, structurerende gespreksvoering- Psycho-educatie- Cognitieve training- Oplossingsgerichte therapie- Cognitieve gedragstherapeutische technieken- Gespreksgroep patiënten- Gespreksgroep Mantelzorg / partner- Gespreksgroep risicodrager / gendrager- Systeembehandeling- Mediatieve behandeling- Multidisciplinair overleg- Voorlichting, advisering aan andere betrokken hulpverleners	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
GZ-psycholoog gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington	
Effectmeting	
Door middel van instrumenten voor het inventariseren en meten van klachten en problematiek op het vlak van stemming en gedrag.	

5.4 Fysiotherapie

Diagnostiek

Korte omschrijving activiteit - Algemeen	
Screening, analyse, diagnostiek en advies m.b.t. houding en beweging	
Indicatiecriteria	
Patiënten met de ziekte van Huntington, of hun patiëntstelsel met vragen en/of problemen m.b.t. houding en beweging.	
Doelstelling	
In kaart brengen van de problemen m.b.t. houding, lenigheid, spierkracht, coördinatie, uithoudingsvermogen, motorische vaardigheden, balans en loopfunctie om de juiste advisering en gerichte zorg en behandeling te organiseren. Preventie en advies in ieder stadium van de ziekte.	
Activiteiten	
<ul style="list-style-type: none">- Fysiotherapeutische en multidisciplinaire gegevens verzamelen- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op balans, loopfunctie, coördinatie, uithoudingsvermogen, ADL gerelateerde handelingen d.m.v. (indien mogelijk) gevalideerde testen voor de ziekte van Huntington als de BBS, TUG, Tinetti, 10 meter looptest, 6 minuten wandeltest, Physical Performance Test.- Analyseren, interpreteren en verslagleggen van fysiotherapeutische en multidisciplinaire onderzoeksgegevens- Formuleren fysiotherapeutische behandeldiagnose- Opstellen fysiotherapeutische conclusie en behandeladvies- Voorlichting, advisering aan patiënt(stelsel)- Voorlichting, advisering 1^e en 2^e lijn fysiotherapeuten en andere betrokken professionele hulpverleners- Beoordelen of vervolgonderzoek en / of behandeling geïndiceerd is- Multidisciplinaire afstemming	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Fysiotherapeut die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor patiënten met de ziekte van Huntington en lid is van het gespecialiseerde Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten	
Overige kenmerken	
Waarneming: Fysiotherapeut die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor patiënten met de ziekte van Huntington en lid is van het gespecialiseerde Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten Kennis delen: Intercollegiaal Overleg Fysiotherapie en Huntington Netwerk Nederland Deelname EHDN (European Huntington Disease Network) Participatie in wetenschappelijk onderzoek	

Behandeling

Korte omschrijving activiteit - Algemeen	
Behandeling, informeren, adviseren van patiënten met de ziekte van Huntington en hun patiëntensysteem m.b.t. houding en beweging.	
Indicatiecriteria	
Patiënten met de ziekte van Huntington in alle stadia van de ziekte.	
Doelstelling	
<ul style="list-style-type: none">- Opstellen behandelplan, begeleiden, informeren en adviseren van patiënten met problemen m.b.t. houding, lenigheid, spierkracht, coördinatie, uithoudingsvermogen, motorische vaardigheden, balans en loopfunctie- Preventie en advies in alle stadia van de ziekte	
Activiteiten	
<ul style="list-style-type: none">- Fysiotherapeutische gegevens en gegevens van andere disciplines verzamelen- Anamnese, onderzoek en analyse gericht op de hulpvraag van de patiënt- Behandeling gericht op de hulpvraag van de patiënt- Informeren en adviseren m.b.t. loophulpmiddelen en het evt. aanvraagtraject - Voorlichting, advisering aan patiënt(systeem) en 1^e en 2^e lijns fysiotherapeuten- Verslaglegging- Multidisciplinaire afstemming	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Fysiotherapeut die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor patiënten met de ziekte van Huntington en lid is van het gespecialiseerde Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten	
Overige kenmerken	
Waarneming: Fysiotherapeut die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor patiënten met de ziekte van Huntington en lid is van het gespecialiseerde Intercollegiaal Overleg Fysiotherapeuten Kennis delen: Intercollegiaal Overleg Fysiotherapie en Huntington Netwerk Nederland Deelname EHDN (European Huntington Disease Network) Participatie in wetenschappelijk onderzoek	

5.5 Ergotherapie

Diagnostiek

Korte omschrijving activiteit - Algemeen	
Intake, observatie, analyse van problemen bij dagelijkse betekenisvolle activiteiten voor patiënt(systeem) bekend met de ziekte van Huntington.	
Indicatiecriteria	
Patiënt met de diagnose ziekte van Huntington in alle stadia. Een verwijzing van behandelend arts (huisarts, SO of specialist) gezien mogelijke complexiteit ziektebeeld. Patiënt(systeem) ervaart problemen of beperkingen bij het uitvoeren van dagelijkse betekenisvolle activiteiten.	
Doelstelling	

<p>Kennis maken, vertrouwensband creëren. Inzicht krijgen in de mogelijkheden en beperkingen in de rollen, routines en betekenisvolle dagelijkse activiteiten van patiënt(systeem). Advisering in het kader van preventie.</p>	
Activiteiten	
<p>De ergotherapeut tracht inzicht te verkrijgen in mogelijke cognitieve en/of lichamelijke beperkingen tijdens het uitvoeren van voor de patiënt betekenisvolle dagelijkse activiteiten, zoals: wassen en aankleden, huishouding, verplaatsen en vervoer, energiehuishouding, ergonomie (o.a. zitten en liggen) en tijdens het uitvoeren van de planning & organisatie.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Medische en multidisciplinaire gegevens verzamelen, analyseren en interpreteren. - Kennismakings- /intakegesprek - Anamnese, onderzoek, analyse en observatie van lichamelijke en/of cognitieve problemen van patiënt(systeem) in het betekenisvolle dagelijks handelen. - Huisbezoek - Formuleren van conclusies en een ergotherapeutische behandeldiagnose in overeenstemming met het patiënt(systeem) - Inschatten na diagnostiek door gespecialiseerd HD ergotherapeut (in overleg met patiënt(systeem)) of overdracht naar een regulier ergotherapeut (in de fysieke omgeving) mogelijk/gewenst is. - Mono- en multidisciplinair overleg (op locatie of telefonisch) - Gezien expertise heeft de gespecialiseerd ergotherapeut een bovenregionale consultfunctie. - Evaluatie diagnostiek met patiënt(systeem). <p>Nb. Indien nodig maakt de ergotherapeut ten behoeve van de ergotherapeutische diagnostiek gebruik van ergotherapeutische instrumenten of middelen. De ergotherapeut maakt gebruik van de ergotherapeutische richtlijn.</p>	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Ergotherapeut gespecialiseerd in het behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington	Ergotherapeut
Overige kenmerken	
<p>De gespecialiseerde HD Ergotherapeut participeert in het Nederlandse en Europese netwerk van Huntington: NHNE (Nederlands Huntington Netwerk Ergotherapie) en EHDN (European Huntington's Disease Network). De gespecialiseerde HD ergotherapeut maakt gebruik van de Europese richtlijn (Standards of Care)</p>	

Behandeling

Korte omschrijving activiteit - Algemeen
Ingaan op de hulpvraag van patiënt(systeem) voortgekomen uit de diagnostische fase.
Indicatiecriteria
<p>Patiënt(systeem) ervaart lichamelijke en/of cognitieve beperkingen bij het uitvoeren van betekenisvolle dagelijkse activiteiten. Patiënt(systeem) bekend met de ziekte van Huntington (alle stadia).</p>
Doelstelling
<p>Behandelen, begeleiden en adviseren van patiënt(systeem). Optimaliseren uitvoering betekenisvolle dagelijkse activiteiten van patiënt(systeem). Advisering in het kader van preventie.</p>
Activiteiten
<ul style="list-style-type: none"> - Doelen (bij)stellen en evalueren middels informatie diagnostische fase. - Informeren, begeleiden en adviseren over hulpmiddelen, aanpassingen en voorzieningen.

- Aanleren van vaardigheden en/of compensatiestrategieën op het gebied van bijv. verplaatsen, uitvoeren huishoudelijke taken en/of planning en organisatie.
- Samen met patiënt(systeem) komen tot (het aanleren) van andere alternatieven in bewegingspatroon, handelen of in het uitvoeren van activiteiten ten gevolge van lichamelijk en/of cognitieve beperkingen.
- Begeleiden naar (zinnvolle) invulling van de dag: Leren omgaan met een veranderende energiehuishouding, advisering verzorging of mantelzorg.
- Informeren over ergotherapeutische hulpmiddelen/ voorzieningen/ aanpassingen en het evt. aanvraagtraject.
- Voorlichting, advisering aan patiënt(systeem).
- Voorlichting (overdracht) en advisering aan 1^e en 2^{de} lijn ergotherapeuten en andere betrokken professionele hulpverleners.
- Mono- en Multidisciplinaire afstemming/overleg telefonisch of regionaal.
- Evaluatie behandeling met patiënt(systeem).

Nb. Indien nodig maakt de ergotherapeut ten behoeve van de ergotherapeutische behandeling gebruik van ergotherapeutische instrumenten of middelen. De ergotherapeut maakt gebruik van de ergotherapeutische richtlijn.

Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Ergotherapeut gespecialiseerd in het behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington	Ergotherapeut
Overige kenmerken	
De gespecialiseerde HD Ergotherapeut participeert in het Nederlandse en Europese netwerk van Huntington: NHNE (Nederlands Huntington Netwerk Ergotherapie) en EHDN (European Huntington's Disease Network).	
De gespecialiseerde HD ergotherapeut maakt gebruik van de Europese richtlijn (Standards of Care)	

5.6 Logopedie

Diagnostiek

Korte omschrijving activiteit - Algemeen
Screenen en onderzoeken van en informeren en adviseren over dysartrie (o.a. adem en stem), taal (taalbegrip en taalproductie), communicatie en dysfagie.
Indicatiecriteria
Patiënten met de ziekte van Huntington
Doelstelling
Specificeren van de hulpvraag van de patiënt - In kaart brengen van huidige situatie op gebied van spraak, taal, communicatie en slikken - Preventieve logopedie: informatie en advies geven in ieder stadium van de ziekte aan de patiënt, diens systeem en mantelzorg - Beoordelen of vervolgonderzoek/behandeling noodzakelijk is
Activiteiten
Voorafgaand aan het contact met de patiënt: - Logopedische, medische en multidisciplinaire gegevens verzamelen uit het dossier Uitvoering van het onderzoek: - Anamnese, onderzoek en analyse gericht op spraak, taal en communicatie en slikken d.m.v. gevalideerde Tokentest, onderdeel van Akense AfasieTest (taal), Onderzoeksformulier Logopedie Huntington incl. lezen van tekst (uit dysartrie en verbale apraxie onderzoek), vragenlijst over

<p>slikken (gevalideerd vanaf februari 2013), CAT, NDO-V, Dyva-onderzoek, Radboud Dysartrie Onderzoek, NSVO (spraakverstaanbaarheidsonderzoek), SAT (semantische associatie test). Objectieve metingen tongkracht middels IOPI (Iowa Oral Performance Instrument)</p> <p>- Waar nodig, informeren over logopedische hulpmiddelen en het eventuele aanvraagtraject</p> <p>Uitwerken van de onderzoeksgegevens:</p> <p>- Analyseren en interpreteren van logopedische, medische en andere onderzoeksgegevens</p> <p>- Formuleren logopedische behandeldiagnose</p> <p>- Beoordelen of vervolgonderzoek/behandeling noodzakelijk is en zo ja bepalen welk(e) onderzoek/behandeling</p> <p>- Opstellen conclusie en behandeladvies</p> <p>Terugkoppeling:</p> <p>- Voorlichting, advisering aan de patiënt, diens systeem en mantelzorg</p> <p>- Verslaglegging</p> <p>- Waar nodig, voorlichting en advisering aan 1^e en 2^{de} lijn logopedisten en anderen</p> <p>- Multidisciplinair overleg</p>	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Logopedist gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington	
Overige kenmerken/ samenwerkingspartners	
<p>Waarneming: Logopedist met ervaring in het behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington</p> <p>Kennis delen: Vakgroep Logopedie Huntington Nederland, HNN, EHDN</p> <p>Overleg en evaluatie: Vakgroep Logopedie Huntington Nederland, HNN, EHDN</p>	

Behandeling

Korte omschrijving activiteit - Algemeen
<p>Behandeling van dysartrie (o.a. adem en stem), taalproblemen (taalbegrip en taalproductie) en overige problemen op het gebied van de communicatie en behandeling van dysfagie.</p> <p>Behouden en verbeteren van slik-, spraak-, taal- en communicatieve functies.</p> <p>Het leren toepassen van slik- en communicatie strategieën.</p> <p>Kennismaken met communicatiehulpmiddelen en trainen van vaardigheden voor het gebruik van communicatiehulpmiddelen in de toekomst.</p> <p>Voorlichting, advisering aan de patiënt, diens systeem en mantelzorg</p>
Indicatiecriteria
Patiënten met de ziekte van Huntington met problemen en/of te verwachten problemen (preventie) op het gebied van spraak, taal, communicatie en/of slikken, met een afgegeven indicatie voor zorg en behandeling (individueel of in groepsverband) of een verwijzing van de (huis)arts.
Doelstelling
<p>Behouden verbeteren van slik-, spraak-, taal- en communicatieve functies door behandeling en advisering van patiënten.</p> <p>Preventieve logopedische behandeling: informatie en advies geven in ieder stadium van de ziekte aan de patiënt, diens systeem en mantelzorg.</p>
Activiteiten
<p>Directe behandeling patiënt:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Logopedische, medische en andere gegevens verzamelen uit het dossier • Analyseren en interpreteren van logopedische, medische en andere onderzoeksgegevens • Waar nodig, aanvullend onderzoek op het gebied van spraak, taal, communicatie en/of slikken • Signaleren van problemen op het gebied van mondzorg, gehoor en visus • Formuleren logopedische behandeldiagnose

<ul style="list-style-type: none"> • In samenspraak met patiënt behandelplan opstellen • Behandelplan uitvoeren • Aanvragen, aanpassen en begeleiden (van het gebruik maken) van logopedische hulpmiddelen • Bewaken voortgang behandelingen en eventueel behandelplan aanpassen • Tele logopedie 	
Indirecte behandeling patiënt:	
<ul style="list-style-type: none"> • Voorlichting, advisering aan de patiënt, diens systeem en mantelzorg • Voorlichting en advisering aan 1^e en 2^{de} lijn logopedisten en anderen • Multidisciplinair overleg 	
Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Logopedist gespecialiseerd in het onderzoeken en behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington	
Effectmeting	
Effectmeting door het herhalen van testen en onderzoeken, zoals gevalideerde Tokentest, onderdeel van Akense AfasieTest (taal), Onderzoeksformulier Logopedie Huntington incl. lezen van tekst (uit dysartrie en verbale apraxie onderzoek) en vragenlijst over slikken (gevalideerd vanaf februari 2013), CAT, NDO-V, Dyva-onderzoek, Radboud Dysartrie Onderzoek, NSVO (spraak/verstaanbaarheidsonderzoek), SAT (semantische associatie test). Objectieve metingen tongkracht middels IOPI (Iowa Oral Performance Instrument).	
Overige kenmerken	
<p>Waarneming: Logopedist met ervaring in het behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington</p> <p>Kennis delen: Vakgroep Logopedie Huntington Nederland, HNN, EHDN</p> <p>Overleg en evaluatie: Vakgroep Logopedie Huntington Nederland, HNN, EHDN</p>	

5.7 Diëtetiek

Diagnostiek

Korte omschrijving activiteit - Algemeen
Screening en analyse van het voedingspatroon, de voedingstoestand en het gewichtsverloop. Tevens opstellen van behandelplan en behandeladvies.
Indicatiecriteria
Patiënten met de Ziekte van Huntington, aangemeld bij een van de expertisecentra HD met een screeningsindicatie individuele zorg of behandeling.
Doelstelling
<ol style="list-style-type: none"> 1. In kaart brengen van; <ol style="list-style-type: none"> A. het voedingspatroon B. de voedingstoestand C. het gewichtsverloop <p>Dit om de juiste voedingsadviesing en dieetbehandeling, gerichte op voedingsinterventies of starten van dieetbehandeling, te initiëren.</p> 2. Preventie en het geven van voedingsadvies en/of starten dieetbehandeling in ieder stadium van de ziekte, gericht op bereiken en behouden van optimale voedingstoestand en informeren over aanvraagtraject m.b.t. dieetpreparaten. 3. Beoordelen of vervolgonderzoek/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.
Activiteiten
<ol style="list-style-type: none"> 1. Verzamelen van diëtistische, medische en andere gegevens. 2. Anamnese, onderzoek en analyse gericht op het voedingspatroon en/of dieetbehandeling en

<p>gewicht met behulp van een voedingsdagboek, actueel lengte en gewicht(sverloop), de Body Mass Index (BMI) alsmede gevalideerde meetinstrumenten zoals SNAQ⁶⁵⁺ en SNAQ^{rc}.</p>	
<p>3. Berekenen van de energie-, eiwit- en vezelinname.</p>	
<p>4. Berekenen van de energiebehoefte met behulp van de WHO- of de Harris-Benedict formule.</p>	
<p>5. Informeren over dieetpreparaten en het evt. aanvraagtraject.</p>	
<p>6. Formuleren diëtistische diagnose en diëtistische behandeling.</p>	
<p>7. Opstellen conclusie aan patiënt.</p>	
<p>8. Beoordelen of vervolgonderzoek/behandeling noodzakelijk is op basis van bovengenoemde behandelingsrichtlijnen/ standaards.</p>	
<p>9. Multidisciplinair overleg.</p>	
<p>10. Voorlichting, advisering aan patiënt(systeem) en 1^e en 2^{de} lijns diëtisten.</p>	
<p>PM: inzetten van antropometrie: bijv. bovenarm omtrekmeter, BIA, handknijpkracht</p>	
Uitvoerende/ Disciplines	Verantwoordelijkheid
<p>Diëtist die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor patiënten met de ziekte van Huntington en lid van het NVD netwerk Diëtisten Huntington Disease Nederland.</p>	
Overige kenmerken/ samenwerkingspartners	
<p>Waarneming: diëtist gespecialiseerd in het behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington.</p>	
<p>Kennis delen: NVD netwerk Diëtisten Huntington Disease Nederland, EHDN en intercollegiale consultatie.</p>	

Behandeling

Korte omschrijving activiteit - Algemeen	
<p>Behandeling, bewaking, informatieverstrekking en advies op het gebied van de voedingsinname en het voedingspatroon, voedingstoestand en gewichtsverloop. Dit alles volgens het opgestelde dieetbehandelplan en behandeladvies.</p>	
Indicatiecriteria	
<p>Patiënten met de Ziekte van Huntington, aangemeld bij een van de Huntington expertisecentra met een individuele indicatie zorg en/of behandeling.</p>	
Doelstelling	
<p>1. Het bereiken van de in het behandelplan genoemde doelstellingen m.b.t.</p> <ul style="list-style-type: none"> A. het voedingspatroon, B. de voedingstoestand en C. het gewichtsverloop. <p>2. Preventie en het geven van voedingsadvies en/of dieetbehandeling in ieder stadium van de (manifeste) ziekte, gericht op bereiken en behouden van optimale voedingstoestand, indien nodig met inzet van dieetpreparaten.</p> <p>3. Behandelplan bij stellen als daar aanleiding voor is.</p> <p>(Opm.: 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.)</p>	
Activiteiten	
<p>1. Verzamelen en actualiseren van diëtistische, medische en andere gegevens.</p> <p>2. Regelmatige evaluatie van de voedingsinname d.m.v. anamnese (voedingsdagboek), onderzoek en analyse gericht op het voedingspatroon en gewicht met behulp van een, actueel lengte en gewicht(sverloop), Body Mass Index (BMI), alsmede gevalideerde meetinstrumenten zoals SNAQ⁶⁵⁺/SNAC^{rc}.</p> <p>3. Zo nodig opnieuw berekenen van de energie, eiwit- en vezelinname en andere voedingsstoffen</p>	

als daar aanleiding voor is.

4. Informeren over dieetpreparaten en de aanvraag voor vergoeding opstellen/vervolgen.
5. Formuleren diëtistische diagnose en diëtistische behandeling en later indien nodig aanpassen als daar aanleiding voor is.
6. Opstellen conclusie aan patiënt.
7. Regelmatig rapporteren aan verwijzer.
8. Regelmatig multidisciplinair overleg. Afstemmen behandeling met logopedist (slikklachten), fysiotherapie (looptest), ergotherapeut (hulpmiddelen bij eten/drinken), psycholoog (belastbaarheid) en/of andere disciplines als daar aanleiding voor is.
9. Informatie aan patiënt(systeem), en 1^e en 2^{de} lijn diëtisten.
10. Overdracht behandeling aan 1^e en 2^e lijn diëtisten als daar aanleiding toe is.

(PM: inzetten van antropometrie: bijv. bovenarm omtrekmetering, BIA, handknijpkracht)

Uitvoerenden/Disciplines	Verantwoordelijkheid
Diëtist die werkzaam is op een gespecialiseerde afdeling of polikliniek voor patiënten met de ziekte van Huntington en lid van het NVD netwerk Diëtisten Huntington Disease Nederland.	
Overige kenmerken/ samenwerkingspartners	
Waarneming: diëtist gespecialiseerd in het behandelen van patiënten met de ziekte van Huntington. Kennis delen: NVD netwerk Diëtisten Huntington Disease Nederland, EHDN en intercollegiale consultatie.	

Bijlage 1. Begrippenlijst

Adviescentrum	Het deel van de organisatie waar patiënten met de ziekte van Huntington en zijn patiëntensysteem terecht kunnen bij een multidisciplinair team van gespecialiseerde professionals voor consultatie, diagnostiek en advies en extramurale zorg 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 patiënten 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 patiënten 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.
Diagnosecarrousel	Interdisciplinaire wijze van diagnostiek verrichten waarbij patiënten binnen één dag door meerdere disciplines gezien worden. De dag wordt afgesloten met een terugkoppeling van de voorlopige resultaten en adviezen.
Functionele diagnostiek	Deze vorm van diagnostiek onderzoekt het feitelijke beperkingenniveau van de patiënt en de mogelijkheden om te behandelen. Het biedt handvatten voor de behandeling.
Gendrager	Persoon met het gemuteerde gen dat de ziekte van Huntington veroorzaakt. Bij een gendrager zal de ziekte zeker optreden.
Intake	Vraaggesprek met patiënt en patiëntensysteem om de hulpvragen en zorgbehoefte in kaart te brengen. De intake vindt plaats vóór de diagnosecarrousel. Op basis van de intake wordt bepaald welke disciplines worden ingezet tijdens de diagnosecarrousel.
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.
Patiënt	Gendrager, met of zonder symptomen van de ziekte van Huntington, en het patiëntensysteem
Premanifest stadium	Het gendragerschap is bevestigd, maar er zijn nog geen symptomen van de ziekte van Huntington geconstateerd

Risicodrager	Persoon met 50% kans dat hij/zij drager is van het Huntington-gen Deze persoon heeft een gendrager als ouder. Er is nog geen genetische voorspellende test verricht: het is nog onbekend of deze persoon het 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 gendrager 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 patiënt/patiënt en de gevolgen voor het patiëntstelsel. De uitkomsten vormen de basis voor het zorgplan.
Zorgprogramma	Het zorgprogramma geeft een systematische beschrijving van het zorgaanbod in relatie tot de hulpvraag van patiënt/patiënt, het patiëntstelsel en de professionals. Het bevat alle activiteiten waaruit gekozen kan worden om te komen tot een samenhangend en doelmatig zorgplan.
Zorgverlener	Behandelaar, verpleegkundige, verzorgende.

Bijlage 2. Hulpvragen

Algemene hulpvragen

- Er komt Huntington voor in mijn familie. Hoe zit het precies met de erfelijkheid?
- Kan/zal ik mij laten testen?
- Ik voel mij schuldig over de uitkomst van het genetisch onderzoek
- Mijn toekomst valt in duigen. Wat moet ik nu?
- Zijn dit symptomen als gevolg van de ziekte?
- Kunt u deze klachten behandelen?
- Waar kan ik terecht voor zorg en behandeling?
- Heeft u informatie over behandelmogelijkheden?
- Het lopen/praten/slikken etc. gaat steeds slechter, kunt u daar iets aan doen?
- Kunt u verwijzen voor diagnostiek en behandeling?
- Informatie over het ziektebeeld en gedragsproblemen

Kenmerkende vragen voor patiënten:

- Kan ik voor de ziekte/dit symptoom behandeling krijgen?
- Zijn er medicijnen beschikbaar tegen de ziekte? Tegen symptomen?
- Ik wil zelfstandig zijn, zolang mogelijk alles zelf doen. Wat kan mij daarbij helpen?
- Ik word boos en verdrietig als ik merk dat ik dingen niet meer goed kan.
- Ik wil mijn rol als ouder waar blijven maken.
- Wat vertel ik de kinderen?
- Hoe kan ik zo lang mogelijk mijn baan behouden?
- Het UWV wil mij al volledig afkeuren, maar ik kan nog wel werken. Hoe pak ik dit aan?
- Ik ben opgeroepen voor een herkeuring door het CBR. Is dit verplicht?

Kenmerkende vragen van het patiëntensysteem:

- Wat is er aan de hand? Waarom reageert hij zo anders dan voorheen?
- Wat zijn de gevolgen van de ziekte voor hem en voor ons?
- Hoort dit gedrag bij de ziekte?
- Hoe ga ik om met ontremd, agressief of depressief gedrag?
- Mijn partner/ vader kan niet goed meer met geld omgaan.
- Hoe vertel ik dat hij beter niet meer kan auto rijden?
- Hij ontkent dat er iets aan de hand is, mag ik er dan toch anderen bij betrekken?
- Hij wordt boos als ik voor hem wil zorgen.
- De zorg/ hulp bij lukt niet goed. Hoe pak ik dat aan?
- Wanneer moet ik de zorg overgeven aan zorgverleners?
- Waar kan ik steun en lotgenotencontact vinden?
- Mijn partner verandert zo snel. Ik mis mijn maatje en de intimiteit.
- Ik voel mij soms zo, schuldig/ verdrietig /.....
- Ik ben zo moe en heb zoveel te doen. Ik moet overal op letten. Ik kom niet meer aan mezelf toe. Hoe houd ik dit vol?
- Ik houd de zorg niet meer vol. Hoe kan ik ontlast worden in de zorg voor mijn partner?
- Wat en hoe vertel en regel ik e.e.a. op mijn werk?
- De kinderen begrijpen hun vader / moeder niet. Hoe leg ik dat uit?
- Hoe vertel ik dit aan mijn vrienden? Ik schaam me voor hem.
- De tieners zetten zich af tegen de situatie. Wat moet ik daar mee aan?
- De hele familie heeft er "verstand van" en heeft een mening. Wat moet ik daarmee?
- Ik heb zoveel extra kosten, kan ik dat ergens verhalen?
- Hoe werkt een aanvraagprocedure voor

Kenmerkende vragen van het professionele systeem:

- Hoe is het verloop van de ziekte en wat betekent dit voor de behandelmogelijkheden?
- Wanneer start ik de behandeling.
- Geef ik de juiste behandeling? Welke behandeldoelen krijgen aandacht?
- Waar moet ik rekening mee houden tijdens de behandeling?
- Wat zijn factoren die de behandeling beïnvloeden?
- Wat is de frequentie en duur van de behandeling?
- Wanneer introduceer je aanpassingsstrategieën en hulpmiddelen?
- Wanneer verwijst ik de patiënt door voor verder onderzoek?
- Waar vind ik informatie over de ziekte van Huntington en behandeling?

Bijlage 3. Subdoelstellingen van het zorgprogramma

Patiënt gerelateerde doelstellingen

De patiënt gerelateerde doelstellingen hebben betrekking op zowel de patiënt als op het patiëntensysteem. Per patiënt zullen doelstellingen verder geconcretiseerd worden in een individueel zorg- en behandelplan.

Patiëntgebonden doelstellingen van het programma kunnen als volgt worden geformuleerd:

- De patiënt ervaart een hogere kwaliteit van leven.
- De draaglast van het patiëntensysteem neemt af en de draagkracht neemt toe.
- De ervaren kwaliteit van leven door de patiënt is bepalend voor de geboden zorg.
- Er sprake is van optimaal (psychosociaal en somatisch) functioneren van de patiënt.
- De draagkracht van de patiënt en het patiëntensysteem is versterkt door geboden ondersteuning van autonomie en zelfmanagement van de patiënt en het patiëntensysteem.
- De patiënt kan zo lang als gewenst en zo zelfstandig als mogelijk blijven wonen in de eigen vertrouwde leefomgeving.
- De patiënt, het patiëntensysteem en het professionele systeem zijn naar behoefte voorgelicht, geïnformeerd en geadviseerd.
- De patiënt en het patiëntensysteem 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 patiënt 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 patiënt 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 patiënt en het patiëntensysteem, zo nodig gevolgd door aanpassing en uitbreiding van de behandeling en/of inzet van professionele hulp.
- De patiënt en het patiëntensysteem zijn op de hoogte van de situatie, prognoses en perspectief en deze worden regelmatig bijgesteld.
- De patiënt en het patiëntensysteem 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 patiënt/patiënt zijn verminderd of verholpen. Daar waar nodig is praktische hulp en ondersteuning verleend. Bij voorkeur door een vaste contactpersoon (coördinerend Verpleegkundige).
- De partner en kinderen zijn ondersteund bij hun verwerkingsproces. Problemen bij het vervullen van veranderende rollen zijn verminderd en/of dragelijk voor patiënt en patiëntensysteem.
- Er is een evenwicht tussen draaglast en draagkracht in het patiëntensysteem, 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 patiënt en het patiëntensysteem. Bij de zorg voor patiënten met de ziekte van Huntington zijn vaak verschillende professionals betrokken en heeft de zorg een multidisciplinair karakter. In de professionele doelstellingen dient de samenwerking en afstemming tussen de verschillende professionals naar voren te komen. Daarnaast zal, vanwege de relatieve onbekendheid van het ziektebeeld bij professionals, ook aandacht besteed moeten worden aan het vergroten van de kennis over en het inzicht in specifieke kenmerken van het ziektebeeld en de behandelmogelijkheden. Dit leidt tot de volgende doelstellingen:

- Beschikbare kennis en ervaring zijn toegankelijk gesteld voor iedereen die te maken heeft met de ziekte van Huntington.
- Kennis over diagnostiek, behandeling, verpleging en verzorging wordt verder ontwikkeld, onder andere door middel van wetenschappelijk onderzoek.
- Nieuwe kennis wordt geïntegreerd in de zorgverlening. Nieuwe ontwikkelingen 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 patiënt.
- Op eenduidige wijze worden hulpvragen in kaart gebracht en diagnostiek toegepast om de zorg en behandelmogelijkheden van de patiënt/patiënt en het patiëntensysteem 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 patiënt voert.
- Er is helderheid, duidelijkheid en acceptatie over het zorgaanbod van de diverse instanties die zich bezighouden met de hulp, ondersteuning en zorgverlening voor Huntingtonpatiënten 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 patients with Huntington disease: a cross-sectional population-based study.
van Walsem MR^{1,2}, Howe EI^{3,4}, Iversen K⁵, Frich JC^{6,7}, Andelic N^{8,9}.
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 H¹, 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 B¹, 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 A¹, 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 MA¹.
6. Nurs Stand. 2004 Apr 21-27;18(32):45-51; quiz 52-3.
Huntington disease
Kent A¹.
7. Nurs Health Sci. 2004 Jun;6(2):123-30.
Living with Huntington disease: need for supportive care.
Dawson S¹, 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 ML¹, Rohs G, Young L, Suchowersky O, Trew M.
9. J Neurol Phys Ther. 2013 Dec;37(4):149-58. doi: 10.1097/NPT.000000000000016.
A randomized feasibility study of a 12-week community-based exercise program for people with Huntington disease.
Busse M¹, 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 Patients with Huntington disease: a Prospective Intervention Study.
Piira A¹, van Walsem MR², Mikalsen G³, Øie L⁴, Frich JC⁵, Knutsen S³.

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 outpatient department
Ruth B. Veenhuizen*, Aad Tibben
13. Orphanet Journal of Rare Diseases 2011, 6:77
Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington’s disease patients. Evaluation of 18 months of implementation
Ruth B Veenhuizen, Branda Kootstra, Wilma Vink, Janneke Posthumus, Pleuntje van Bekkum, Margriet Zijlstra and Jelleke Dokter