

Nederlandse Richtlijn ‘Slikstoornissen bij de ziekte van Huntington’

Auteur: mw. dr. A (Anne-Wil) Heemskerk

Inleiding

Onlangs is een Europese richtlijn met betrekking tot slikproblemen bij de ziekte van Huntington gepubliceerd (Hamilton A, Heemskerk A, Loucas M, et al, 2012). Deze richtlijn is ontstaan door een Europese samenwerking onder logopedisten met expertise met de ziekte van Huntington. Zij bereikten consensus over het onderzoek en de behandeling van slikproblemen bij de ziekte van Huntington. Uit deze Europese richtlijn is de Nederlandse richtlijn ontstaan die nu voor u ligt. Een Nederlandstalige richtlijn over slikproblemen bij de ziekte van Huntington, geschreven op basis van de Europese richtlijn in combinatie met het wetenschappelijk onderzoek dat na het verschijnen van de richtlijn is gepubliceerd. De richtlijn heeft tot doel duidelijkheid te bieden over wat de best mogelijke manier van onderzoek en behandeling van slikproblemen bij de ZvH is. Eerst wordt kort uitgelegd wat de ziekte van Huntington inhoudt en welke slikproblemen bij deze ziekte horen. Vervolgens wordt ingegaan op het onderzoek en de behandeling van slikproblemen bij de ziekte van Huntington. In stroomdiagrammen wordt vervolgens weergegeven hoe patiënten met de ZvH door de logopedist begeleid kunnen worden.

Ziekte van Huntington

De ziekte van Huntington (ZvH) is een progressieve neurodegeneratieve aandoening met een autosomale, dominante wijze van overerving. De chromosomale afwijking is een expansie van het CAG repeat op het *HTT* gen op chromosoom 4. Het mutante eiwit, huntingtin, veroorzaakt neurodegeneratie in de hersenen, vooral in de nucleus caudatus en het putamen. Kenmerken van de ZvH zijn afwijkingen als ongewilde bewegingen (chorea, hypokinesie), cognitieve achteruitgang en psychiatrische stoornissen (Bates G, Tabrizi S, Jones L, 2014). Patiënten met de ZvH hebben ook last van dysfagie hetgeen ernstige gevolgen kan hebben, zoals gewichtsverlies, uitdroging, en een longontsteking die tot de dood kan leiden. Veel patiënten met de ZvH overlijden aan een aspiratiepneumonie (Heemskerk A, Roos RAC, 2012).

Stadia van de ZvH

De ZvH wordt in de richtlijn onderverdeeld in drie stadia: eerste, midden en laatste stadium (Roos RAC, 2010).

Eerste stadium

In dit stadium hebben patiënten de eerste symptomen van de ziekte. Dit kunnen neurologische of psychiatrische symptomen zijn. Patiënten kunnen in dit stadium moeite krijgen met werken of activiteiten in huis. Patiënten wonen in dit stadium over het algemeen thuis.

Midden stadium

In dit stadium zijn de symptomen van de ziekte duidelijk aanwezig, ongewilde bewegingen zijn duidelijk aanwezig. Veel patiënten wonen over het algemeen nog thuis, maar bezoeken een dagbehandeling.

Laatste stadium

Patiënten zijn over het algemeen opgenomen in een verpleeghuis of Huntingtoncentrum omdat ze niet goed meer voor zichzelf kunnen zorgen. Ongewilde bewegingen nemen in eerste instantie toe, terwijl in de fase van het levenseinde juist rigiditeit op de voorgrond treedt.

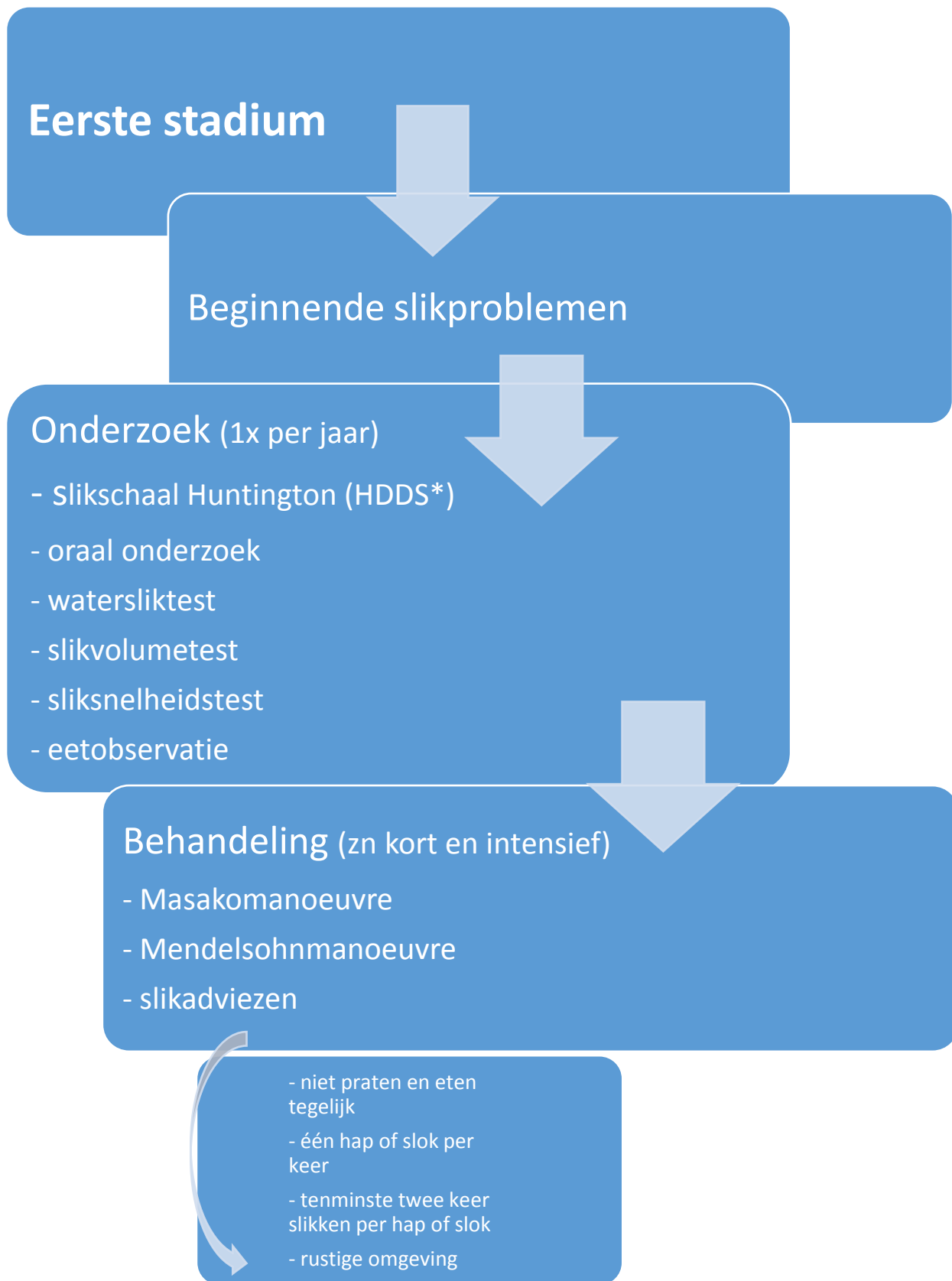
Slikstoornissen bij de ziekte van Huntington

Slikken is een complex motorische functie met een opeenvolging van het activeren en remmen van spieren in de mond, de keelholte, strottenhoofd en de slokdarm (Logemann, 2002). Slikken bestaat uit vier fasen: de voorbereidende orale fase, de orale fase, de faryngeale fase en de slokdarm fase. Dysfagie (slikstoornissen) is een veel voorkomend probleem bij de ZvH (Heemskerk, 2011). Het is bekend dat patiënten met de ZvH slikproblemen hebben in alle fasen van het slikken, zie tabel 1. Naarmate de ziekte vordert wordt het slikken steeds moeilijker. Het risico op aspiratie en bijbehorende bronchopulmonale infecties, obstructie van de luchtwegen, uitdroging en ondervoeding wordt dan steeds groter. Aspiratiepneumonie is een veelvoorkomende primaire doodsoorzaak bij de ziekte van Huntington (Heemskerk, 2012). Slikproblemen vereisen een tijdige en effectieve therapeutische interventie. Het onderzoeken en behandelen van slikproblemen bij de ZvH is complex, maar systematisch onderzoek en de juiste behandeling kan eraan bijdragen dat het slikken gedurende een bepaalde tijd verbetert of stabiel blijft en kan er geprobeerd worden het optreden van een longontsteking te verminderen. Sommige studies rapporteren gunstige resultaten met betrekking tot de behandeling van slikproblemen bij de ZvH (Kagel MC, Leopold NA, 1992; Bilney B, Morris ME, Perry A, 2003). Over het algemeen is er weinig wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de behandeling van slikstoornissen bij de ZvH (Bilney B, Morris ME, Perry A, 2003).

Pre orale fase	Orale fase	Faryngeale fase	Oesofageale fase
<ul style="list-style-type: none"> • instabiele houding waardoor spilling kan optreden • hyperextensie van het hoofd • moeilijkheden met controle over de hoeveelheid intake per hap of slok • snel en impulsief eten • kauwproblemen • slechte tongcontrole • tongprothrusie • vertraagde bolus transfer • chorea tong 	<ul style="list-style-type: none"> • verminderd spontaan slikken • slechte slikcoördinatie • korte orale transporttijd (0.23s) • repetitief slikken • vertraagde slik • residu na het slikken van vast voedsel • bolusverplaatsing segmentatief 	<ul style="list-style-type: none"> • hoesten • verslikken • aspireren • boeren • hoorbare slik • verlengde laryngeale heffing • geluiden tijdens het slikken • faryngeale stase • verstoorde cricofaryngeale functie • 'natte stem' • epiglottis kantelt niet inferior-posterior 	<ul style="list-style-type: none"> • overgeven • abnormale beweeglijkheid oesofagus • chorea diafragma • reflux

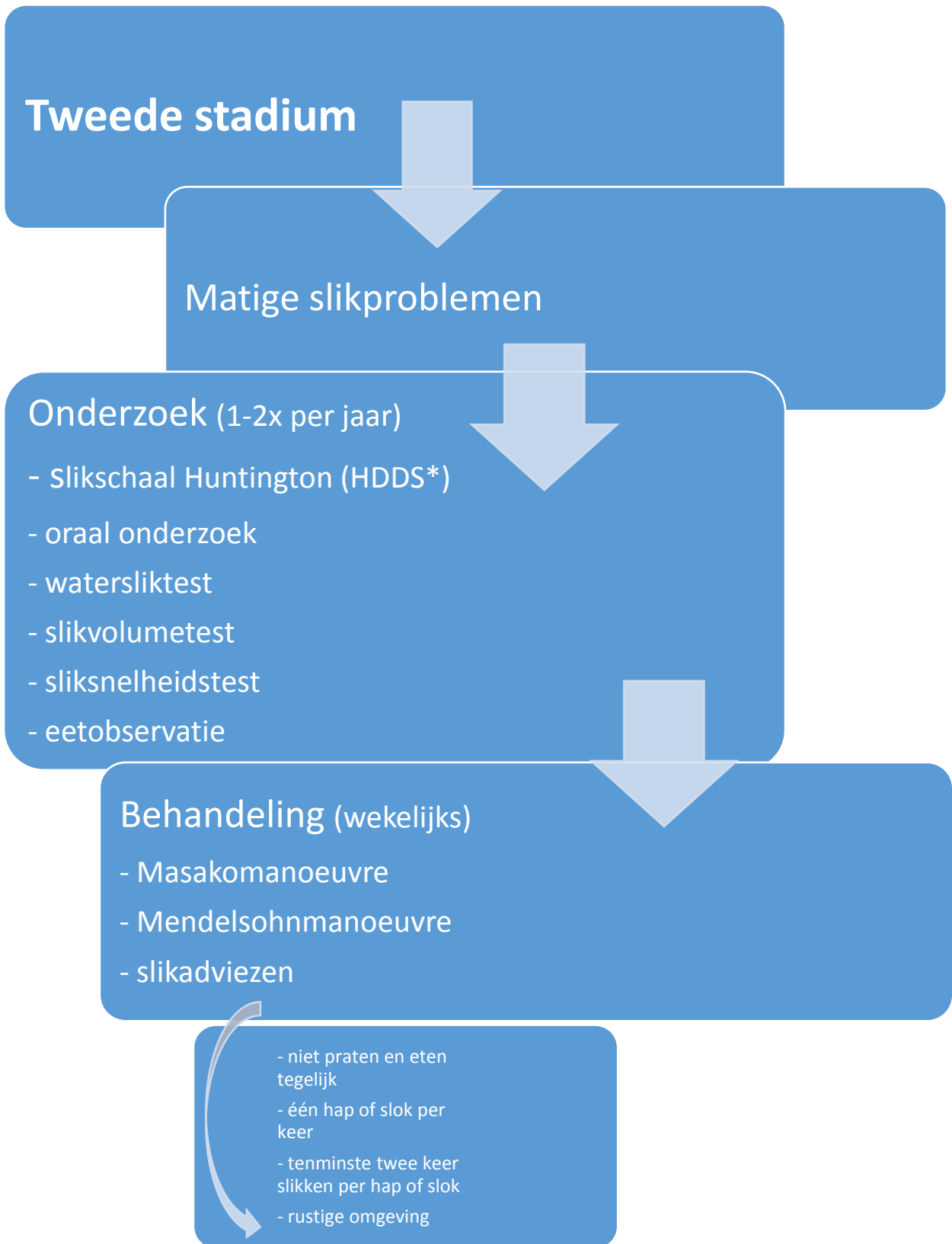
Tabel 1. Overzicht van de verschillende slikstoornissen bij de ziekte van Huntington per fase van het slikken (naar Heemskerk A & Roos R, Dysphagia in Huntington's disease: a review. Dysphagia 2011; 26:1:62-66)

Stroomdiagrammen per ziektestadium



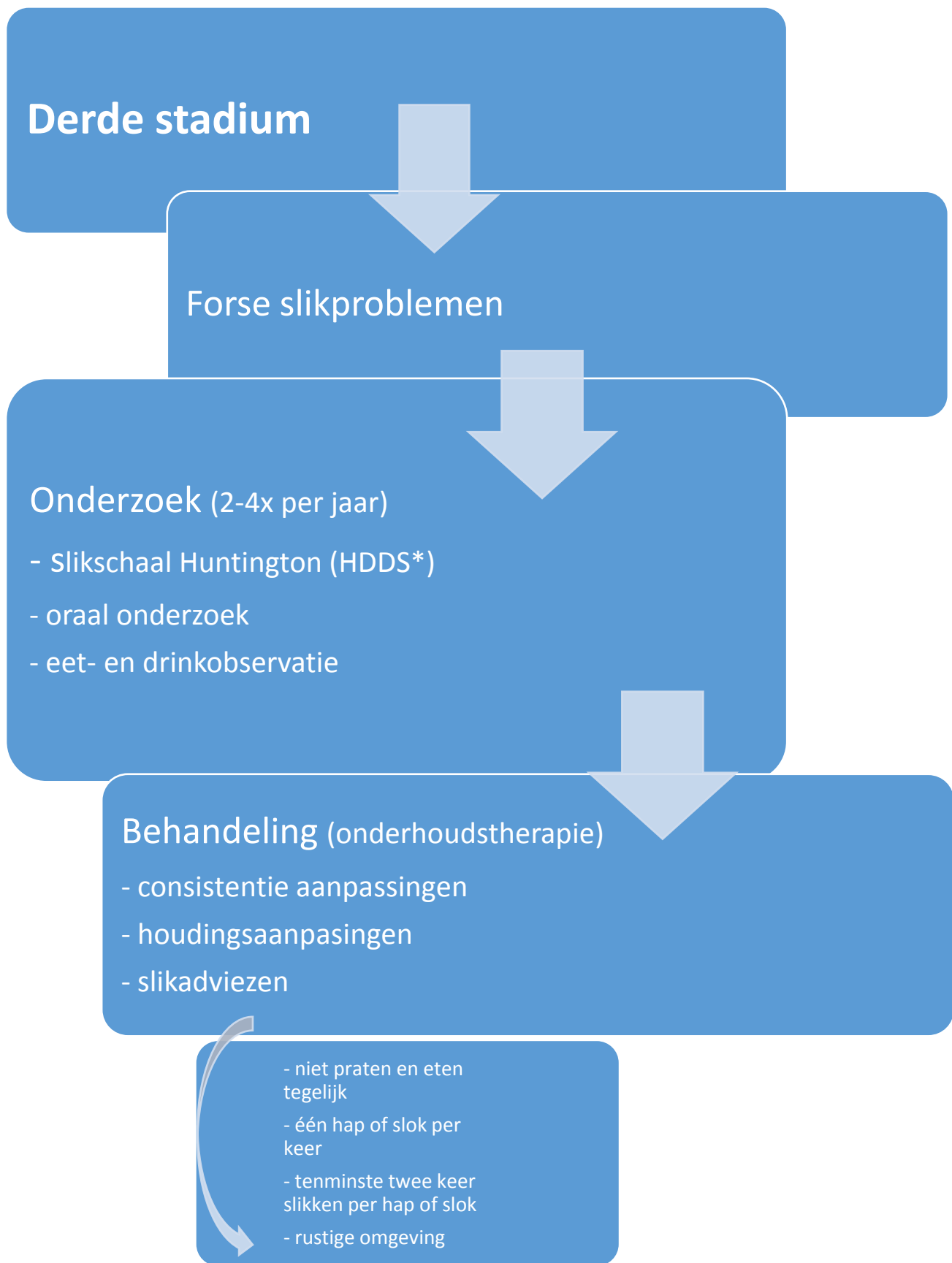
Stroomdiagram 1: Logopedie in de eerste fase van ZvH.

*HDDS=Huntington's Disease Dysphagia Scale (Heemskerk WA. et al, 2014)



Stroomdiagram 2: Logopedie in de tweede fase van ZvH.

*HDDS=Huntington's Disease Dysphagia Scale (Heemskerk WA. et al, 2014)



Stroomdiagram 3: Logopedie in de derde fase van ZvH.

*HDDS=Huntington's Disease Dysphagia Scale (Heemskerk WA. et al, 2014)

Literatuur

Bates G, Tabrizi S, Jones L.: Huntington's disease. 4th ed. New York: Oxford University Press: 2014.

Bilney B, Morris ME, Perry A. Effectiveness of physiotherapy, occupational therapy and speech pathology for people with Huntington's disease: a systematic review. *Neurorehabil. Neural Repair* 2003; 17; 12-24.

Hamilton A, Heemskerk A, Loucas M, et al. Oral feeding in Huntington's disease: a guideline document for speech and language therapists. *Neurodegenerative Disease Management* 2012; 2;1;45-53.

Heemskerk A, Roos RAC. Dysphagia in Huntington's disease: a review. *Dysphagia* 2011;26:1:62-66.

Heemskerk A, Roos RAC. Aspiration pneumonia and death in Huntington's disease. *Plos currents Huntington's disease* 2012; January 30

Heemskerk WA, Verbist BM, Marinus J, Heijnen BJ, Sjögren EV, Roos RAC. The Huntington's Disease Dysphagia Scale. *Movement disorders* 2014; 29:10:1312-1316.

Kagel MC, Leopold NA. Dysphagia in Huntington's disease: a 16 year retrospective. *Dysphagia* 1992; 7: 106-114.

Roos RAC. Huntington's disease: a clinical review. *Journal of rare diseases* 2010; 5:40.