

## Inleiding

Hieronder volgt een Nederlandse vertaling van de Engelse richtlijn *Management of speech, language and communication difficulties in Huntington's disease* (Hamilton et.al. 2012). De Nederlandse vertaling is tevens geactualiseerd met literatuur gepubliceerd tussen 2012 en 2016. Deze nieuwe informatie is opgenomen in de tekst en is terug te vinden in Box 5. Deze richtlijn is gemaakt in opdracht van Topaz, locatie Overduin, als onderdeel van het vak Comakership Innoveren uit de opleiding logopedie van Windesheim Flevoland. De vernieuwde Nederlandstalige richtlijn is door de studenten Anna Blankstein, Linsey Castelen, Maud van der Molen, Marieke Teussink en Ramon Weel gemaakt. Logopedisten hebben met de richtlijn een instrument in handen dat erop gericht is de logopedische zorgverlening te verantwoorden en de kwaliteit ervan te waarborgen. Door de vertaling is de richtlijn voor het eerst ook in het Nederlands beschikbaar. Het is de bedoeling dat de richtlijn effectief toepasbaar in de Nederlandse logopedische praktijk. De vernieuwde Nederlandstalige richtlijn kan ook worden gebruikt als naslagwerk voor twee nieuw opgestelde charters waarin beknopt en overzichtelijk wordt beschreven hoe Huntington patiënten in de verschillende fasen van hun ziekte logopedisch zo optimaal mogelijk kunnen worden geholpen.

# Richtlijn voor onderzoek en behandeling van spraak-, taal- en communicatieproblemen bij de ziekte van Huntington

Alison Hamilton[1], Ulrika Ferm[2], Anne-Wil Heemskerk[3],[4], Rita Twiston-Davies[5], Kirsty Y Matheson[6], Shiela A Simpson<sup>6,[7]</sup> & Daniela Rae\*,<sup>6,7</sup>; Namens de bijdragende leden van het European Huntington's Disease Network Standards of Care Speech and Language Therapist Group

## Belangrijke punten

- Spraak- en taaltherapie moet een belangrijke rol spelen bij het begeleiden van communicatieproblemen bij de ziekte van Huntington.
- Naarmate de ziekte vordert neemt de effectiviteit van de communicatie steeds verder af. Dit komt door een combinatie van veranderingen in motorische functies, verminderde cognitieve linguïstische vaardigheden en neuropsychiatrische veranderingen, zoals depressie en apathie.
- De signalen en symptomen gerelateerd aan de ziekte van Huntington zijn duidelijk zichtbaar. Toch is er tussen patiënten aanzienlijke variatie in omvang, aantal en natuurlijk verloop van de beperkingen. Om deze reden moet er uitgebreid onderzoek en vervolgonderzoek worden gedaan waarbij er rekening gehouden moet worden met factoren die de resultaten beïnvloeden zoals stemming, motivatie en gedrag.
- Omdat verschillende symptomen de communicatie kunnen beïnvloeden, zal gedurende het verloop van de ziekte het behandelplan steeds moeten worden aangepast om effectiviteit te behouden.

- Alle interventies dienen tijdig toegepast te worden en moeten afgestemd zijn op de veranderende behoeften van de patiënt en de uitdagingen waar de familie en andere belanghebbenden mee te maken hebben.
- Ondersteunende en alternatieve communicatie kunnen communicatieproblemen van de patiënt compenseren. Ook kunnen deze de kans vergroten om te participeren in het dagelijks leven. Het is belangrijk dat de strategieën worden geïmplementeerd zolang er nog motivatie en leercapaciteit aanwezig is.
- Het is essentieel dat de familie en verzorgenden worden betrokken bij het ontwikkelen en faciliteren van effectieve communicatiestrategieën. Erkend is dat zij een positieve invloed kunnen hebben op het algehele welzijn van de patiënt.

---

[1] Department of Speech & Language Therapy, Aberdeen Royal Infirmary, Aberdeen, Scotland, UK

[2] DART – Centre for Augmentative & Alternative Communication & Assistive Technology Regional Rehabilitation Centre, Queen Silvia Children’s Hospital, Sahlgrenska University Hospital, Gothenburg, Sweden

[3] Afdeling neurologie, Leids Universitair Medisch Centrum, Leiden, Nederland

[4] Afdeling Spraak- & Taaltherapie, Huntingtoncentrum Topaz Overduin, Katwijk, Nederland

[5] Department of Speech & Language Therapy, Royal Hospital for Neurodisability, Putney, London, UK

[6] Department of Clinical Genetics, NHS Grampian, Aberdeen, Scotland, UK

[7] University of Aberdeen, Aberdeen, AB25 2ZA, Scotland, UK

\* Auteur voor correspondentie: Tel +44 1224 552 120; d.rae@nhs.net

## Samenvatting

Logopedisten spelen een belangrijke rol in het onderzoek en de behandeling van spraak-, taal- en communicatieproblemen van patiënten met de ziekte van Huntington. Naarmate de ziekte vordert neemt de effectiviteit van de communicatie steeds verder af, door een combinatie van veranderingen in motorische functies, verminderde cognitieve linguïstische vaardigheden en neuropsychiatrische veranderingen, zoals depressie en apathie. De spraak-, taal- en communicatieproblemen vereisen uitvoerige diagnostiek en behandelingen die aansluiten op de veranderende motorische, cognitieve en emotionele behoeften van de patiënt. De European Huntington’s Disease Network (EHDN) Standards of Care Speech and Language Therapy Working Group heeft gespecialiseerde logopedisten vanuit heel Europa samengebracht met als doel een richtlijn op te stellen om het logopedische zorgproces van communicatiestoornissen bij de ziekte van Huntington te verbeteren. De richtlijn is ontwikkeld voor het bevorderen van tijdige en adequate diagnostiek en passende begeleiding gedurende alle stadia van de ziekte. Er is uitgebreid literatuuronderzoek gedaan om de richtlijn te kunnen baseren op beschikbare evidentie. Echter is gebleken dat er een gebrek is aan evidentie van goede kwaliteit en hoog niveau. De richtlijn is daarom voornamelijk gebaseerd op consensus en opinies van de experts. Het zorgproces varieert sterk tussen de Europese landen. De implementatie van deze richtlijn heeft als doel de kwaliteit van zorgverlening te verbeteren bij patiënten met de ziekte van Huntington.

## Inleiding

De ziekte van Huntington is een erfelijke, neurodegeneratieve aandoening met progressieve motorische, cognitieve en neuropsychiatrische stoornissen, die grote invloed hebben op de communicatiemogelijkheden van de patiënt (Box 1). De ziekte wordt veroorzaakt door verlenging van de CAG repeat binnen het HTT gen, op chromosoom 4 (Harper, 1996). Het eiwit dat wordt gecodeerd door het HTT gen is belangrijk voor normale hersen- en zenuwontwikkeling. De verlengde CAG repeat veroorzaakt de productie van een abnormaal eiwit dat leidt tot dysfunctie van hersencellen en uiteindelijk tot het afsterven van zenuwcellen, voornamelijk in de basale ganglia, maar ook in de thalamus en cerebrale cortex. Deze genetisch afwijking, waarbij één gen is aangedaan, is een autosomaal dominante erfelijke aandoening, wat betekent dat het zowel mannen als vrouwen kan treffen. Ieder kind van een ouder met de ziekte van Huntington heeft 50% kans om de ziekte te erven en te ontwikkelen. De eerste symptomen doen zich meestal voor op middelbare leeftijd, maar kunnen ook op jeugdige (<20 jaar) of hogere leeftijd ontstaan. Alle degeneratieve veranderingen gerelateerd aan de ziekte van Huntington kunnen grote invloed hebben op de communicatiemogelijkheden van de patiënt.

## Box 1. Symptomen van de ziekte van Huntington

### Motorische symptomen

- Chorea
- Dystonie
- Rigiditeit
- Bradykinesie (traagheid in beweging)
- Gait stoornis

### Cognitieve veranderingen

- Moeilijkheden met plannen en organiseren
- Gebrek aan initiatief (activiteiten en conversaties)
- Perseveratie
- Impulsiviteit
- Prikkelbaarheid en driftbuien
- Perceptuele problemen
- Onwetendheid/gebrek aan inzicht
- Moeilijkheden in het leervermogen

### Spraak-, taal- en communicatiemoeilijkheden

- Gespecificeerd in de tekst

### Neuropsychiatrische/gedragssymptomen

- Depressie
- Obsessief-compulsieve stoornis
- Prikkelbaarheid
- Apathie
- Angst

### Overig

- Veranderingen van de stofwisseling
- Slaapproblemen
- Dysfagie

## Dysartrie

De term dysartrie is de overkoepelende naam van een groep gerelateerde spraakstoornissen die veroorzaakt worden door verstoringen in spiercontrole. De choreatiforme bewegingsstoornis, kenmerkend voor de ziekte van Huntington, kan alle systemen verstoren die bijdragen aan spraakproductie. Bij de ziekte van Huntington resulteert neurodegeneratie van de basale ganglia – in het bijzonder de caudate nucleus, de putamen en de globus pallidus – in een variabel patroon van verstoringen in de spraak. Deze kunnen zich uiten op één of meer van de volgende niveaus van spraak met een duidelijk effect op de prosodie: ademhaling, fonatie, resonantie en articulatie. Deze verstoringen van de spraak zijn kenmerkend voor een hyperkinetische dysartrie, die het meest wordt geassocieerd met aandoeningen in het controle circuit van de basale ganglia. In verscheidene studies over de aard en aanwezigheid van dysartrie bij de ziekte van Huntington zijn een aantal overeenkomende kenmerken geïdentificeerd (Box 2). In onderzoek van Rusz, Saft, Schlegel, Hoffman & Skodda (2014) is met gebruik van akoestische analyses aangetoond dat prodromaal - voordat de ziekte zich heeft geopenbaard - reeds afwijkingen zijn waar te nemen in de stemgeving van patiënten. Er blijkt sprake te zijn van een toename van ruis en aperiodiciteit. De aperiodiciteit is gemeten als een combinatie van het aantal stembreuken, de mate van plotselinge veranderingen in toonhoogte en gebrek aan stemplooitruiling.

In de vroege fase van de ziekte kan het zijn dat de patiënt nog geen symptomen heeft of lijdt aan een milde of wisselende dysartrie gerelateerd aan een aantal van de in Box 2 genoemde kenmerken. In deze fase is de verstaanbaarheid waarschijnlijk nog niet afgenomen. Naarmate de ziekte vordert ontwikkelen de meeste patiënten een milde tot matige dysartrie waarbij de choreatische bewegingen steeds meer invloed krijgen op de verstaanbaarheid van de spraak. Hartelius *et al.* heeft verstoringen in de spraak bestudeerd in het milde en matige stadium van de ziekte van Huntington. Hij heeft vastgesteld dat er een significant verschil bestaat in de ernst van de dysartrische kenmerken tussen het milde en matige stadium en concludeerde hij dat de dysartrische spraakkenmerken toenemen in lijn met de algehele progressie van de ziekte (Hartelius, Carlstedt, Ytterberg, Lillvik & Laakso, 2003) (Rusz, Klempir, Baborova, Tykalova & Majerova, 2013). In de late fase van de ziekte van Huntington lijdt de patiënt waarschijnlijk aan een ernstige dysartrie en kan het zijn dat natuurlijke spraak niet meer mogelijk is.

## Box 2 Veelvoorkomende kenmerken van dysartrie bij de ziekte van Huntington

- Verstoorde articulatie waarbij zowel consonanten als vocalen worden vervormd (Rusz et al., 2014 en Rusz et al., 2013)
- Niet-passende pauzes binnen woorden en tussen woorden, verlengde fonemen
- Langzamer spreektempo (Vogel, Shirbin, Churchyard & Stout, 2012)

- Gebruik van non-spreekgeluiden en ritme instabiliteit (Rusz, Hlavnička, Čmejla & Růžička, 2015)
- Verkeerde timing van adembeheersing/plotselinge geforceerde inademing of uitademing
- Niet passende stiltes tussen uitingen (Vogel et al., 2012) (Rusz et al., 2015)
- Schorre en gespannen/geknepen fonatie
- Heesheid van de stem
- Variabiliteit in volumebeheersing (in het bijzonder luide volume variaties) (Rusz et al., 2013)

## Taalvaardigheid

Naarmate de ziekte vordert, wordt de taalvaardigheid van de patiënt beïnvloed door moeilijkheden in het executief functioneren en in het werkgeheugen. Een aantal studies hebben de kenmerken van de taalstoornissen bij de ziekte van Huntington onderzocht. Terwijl er enkele niet-overeenkomende bevindingen waren, zijn er ook een aantal gemeenschappelijke kenmerken geïdentificeerd (Box 3).

In de vroege fase van de ziekte van Huntington, kan het lijken alsof patiënten geen gebreken hebben op het gebied van taal, maar onderzoeksresultaten tonen aan dat enige moeilijkheden op het gebied van begrip kunnen ontstaan, voornamelijk bij meer complexe gespreksinhoud. Daarnaast kan er een afname zijn in de behoefte om een conversatie te starten. Er wordt door experts aangenomen dat de patiënt meer begrijpt dan hij kan uitdrukken, zelfs in de late fase van de ziekte als veel factoren hun negatieve invloed op de taalfunctie hebben getoond.

Sommige patiënten kunnen een spraakpraxie ontwikkelen. Dit voegt extra moeilijkheden toe in de communicatie, zoals inconsistente articulatiefouten, zoekend mondgedrag en meer fouten bij een toename van woord- en zinslengte. Spraakpraxie kan ook moeilijkheden geven bij andere activiteiten met een vaste volgorde, zoals het coördineren van ademhaling en stemgeving.

Alle behandelingen moeten aansluiten op de veranderende motorische, cognitieve en emotionele behoeften van de patiënt en op de uitdagingen van familieleden en andere belanghebbenden. De behandelingen dienen gericht te zijn op het evalueren, maximaliseren en het zoveel mogelijk uitbreiden van de communicatievaardigheden. Hierbij behoort ook het voorlichten en ondersteunen van verzorgers, familieleden, zorgprofessionals en anderen over de meest effectieve manieren van communicatie met de patiënt.

Het doel van deze richtlijn is het verschaffen van informatie en het bieden van een leidraad vanuit zowel de recente evidentie die beschikbaar is in de literatuur als de consensus van de leden van de EHDN Speech and Language Therapy Standards of Care Working Group, die de meningen van experts in dit vakgebied weergeeft. Er is weinig onderzoek gedaan naar behandelingen op het gebied van spraak, taal en communicatie bij de ziekte van Huntington. Daarnaast is er een gebrek aan goede evidentie van hoog niveau voor het onderbouwen van verschillende aspecten in het zorgproces van communicatieproblemen. Er wordt gehoopt dat deze richtlijn logopedisten en anderen in staat stelt om de optimale behandelingen te bieden, om de communicatiebehoeften van de patiënt en zijn of haar directe omgeving te ondersteunen in de verschillende fasen van het ziekteproces.

## Box 3 Taalstoornissen bij de ziekte van Huntington

- Toenemende moeilijkheden met het begrijpen van complexe gespreksinteracties en het trekken van conclusies
- geen respons geven
- woordvindingsproblemen
- vermindering van het aantal gebruikte woorden
- verkorting van de lengte van de uitingen
- vermindering van de complexiteit van de syntaxis
- Toename van gevoeligheid voor verstoring
- Toenemende moeilijkheden bij het handhaven van het gespreksonderwerp
- Problemen met perseveratie

## Methoden

De ontwikkeling van de richtlijn is voortgekomen uit een aantal vergaderingen en besprekingen van logopedisten met uitgebreide klinische expertise en een speciale interesse in de spraak-, taal- en communicatieproblemen van patiënten met de ziekte van Huntington en hun families. Er is een elektronische literatuurstudie uitgevoerd met Ovid MEDLINE (1988-2009), Ovid Embase (1988-2009) en EBSCO Cinahl (1988-2009) om evidentie te vinden op het gebied van communicatie, taalproblemen en dysartrie bij de ziekte van Huntington. In samenwerking met de leden van de Standards of Care Speech and Language Therapist (SLT) Group is een zoekstrategie ontwikkeld. De zoektermen zijn weergegeven in Box 4. De literatuurstudie is bijgewerkt gedurende de ontwikkeling van de richtlijn. Alle relevante publicaties zijn geïdentificeerd en gecategoriseerd in evidentieverklaringen volgens de Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN 50). Het is belangrijk om in gedachten te houden dat door het gebrek aan wetenschappelijke evidentie de huidige aanbevelingen ook zijn geformuleerd op basis van klinische ervaring en consensus van experts binnen de EHDN Standards of Care SLT Group. De wens van de groep is dat deze richtlijn aanduidt waar de kennishiaten zitten en dat zodoende toekomstig onderzoek wordt gestimuleerd.

### **Box 4. Zoektermen die zijn gebruikt tijdens het literatuuronderzoek.**

'Huntington's disease' and 'deglutition disorders', 'pneumonia', 'aspiration', 'aerophagy', 'fluoroscopy', 'dysarthria', 'dysphagia', 'voice disorders', 'voice', 'verbal behaviour', 'communication aids', 'language disorders', 'speech disorders', 'phonetics', 'aphasia', 'vocabulary', 'semantics', 'anomia', 'articulation disorders', 'speech acoustics', 'linguistics', 'communication disorders'.

# Richtlijn voor onderzoek en behandeling van spraak-, taal- en communicatieproblemen bij de ziekte van Huntington

## Onderzoek

Het blijft onzeker wanneer de eerste symptomen van de ziekte zich voordoen. Ook de progressie van de diverse motorische, neuropsychiatrische en cognitieve symptomen bij de ziekte van Huntington kan niet worden voorspeld. Dit is vooral moeilijk in de vroege en midden fase van de ziekte.

De signalen en symptomen gerelateerd aan de ziekte van Huntington zijn opvallend, maar er is tussen patiënten aanzienlijke variatie in omvang, aantal en natuurlijk verloop van de beperkingen. Om deze redenen is uitgebreid onderzoek naar de communicatie noodzakelijk en moeten de factoren die betrekking hebben op communicatie in kaart worden gebracht. Vroegtijdig uitgebreid onderzoek biedt een belangrijke basis voor latere beoordeling van ontstane beperkingen en voor het bepalen van de geschikte ondersteuning en behandeling. De patiënt dient onderzocht en geobserveerd te worden in verschillende situaties vanwege mogelijk wisselende resultaten. Blijvende factoren om rekening mee te houden zijn: stemming, motivatie en gedrag, inzicht, geheugen (werkgeheugen, korte termijngeheugen, nieuw leervermogen en lange termijngeheugen), medicatie, motorische vaardigheden en mogelijkheden voor communicatie en sociale activiteiten.

Onderzoek naar dysartrie moet het volgende bevatten:

- Orofaciale bewegingen
- Ademhalingsfunctie in spraak
- Adembeheersing en -coördinatie
- Fonatie
- Articulatie
- Prosodie
- Resonantie
- Verstaanbaarheid

Uit dit onderzoek volgt een beschrijving van de spraak en de spierfuncties waarop therapie kan worden gebaseerd en die als basis dient om verandering te kunnen meten. In alle gevallen moet het doel van het onderzoek zijn om informatie te verzamelen over de factoren die bijdragen aan de dysartrie en de invloed ervan op het dagelijkse leven. De gegevens uit de eerste onderzoeken geven een mate van ernst aan die, naarmate de ziekte vordert, opnieuw gemeten en vergeleken kan worden.

Onderzoek van de taalvaardigheid bij de ziekte van Huntington moet een reeks taalonderzoeken bevatten; zowel formele, gestandaardiseerde tests als perceptuele methoden, zoals checklists en observatieprotocollen. Houd er rekening mee dat het kan

voorkomen dat formele, gestandaardiseerde onderzoeken vroege taalproblemen bij de ziekte van Huntington niet opsporen. Met de resultaten uit de taalonderzoeken kan een vroege hypothese worden gesteld over de aard van de beperkingen en de invloed hiervan op de patiënt. Net als bij de onderzoeken naar motorische spraakstoornissen moeten ook deze onderzoeken basisinformatie bieden die de behandelplannen en het zorgverleningsproces onderbouwen. Veranderingen moeten gemonitord worden, hoewel het van belang is zorgvuldig om te gaan met de timing, relevantie en voordelen van hertesten bij een progressieve ziekte.

Onderzoek moet informatie verschaffen over zowel receptieve als expressieve taalvaardigheid. De volgende aspecten zijn belangrijk om te beoordelen:

- mogelijkheid om informatie te verwerken en te onthouden
- mogelijkheid om complexe taal te begrijpen
- spontane spraak
- grammaticale vorm, zinsstructuur en lengte van de uiting
- benoemen/woordvinding
- perseveratie (woorden, zinnen, ideeën)
- lezen
- schrijven

In aanvulling op de onderzoeken van spraak en taal, dient informatie te worden verzameld over het communicatieprofiel van de patiënt. Dit profiel bevat zowel informatie die relevant is voor de sociale aspecten van communicatie als een beschrijving van de vaardigheden en factoren die de effectiviteit van de interactie beïnvloeden. De volgende aspecten moeten beschreven worden in het communicatieve vaardigheden profiel (Royal College of Speech and Language Therapists' Clinical Guidelines, 2005):

- de communicatieve vaardigheden van de patiënt, de sterke en zwakke punten
- het gebruik van de communicatieve vaardigheden door de patiënt in zijn huidige omgeving
- de vaardigheden van de communicatiepartner
- de impact van de communicatieproblemen op de patiënt en zijn omgeving, inclusief de emotionele, psychologische en psychosociale aspecten. In een recent gepubliceerd onderzoek door Carlozzi et al. (2016) is een nieuwe online onderzoeksschaal onderzocht. Deze onderzoeksschaal – HDQLIFE – is ontwikkeld om de kwaliteit van leven bij de ziekte van Huntington te meten. De schaal bestaat uit 27 items, maar er bestaat ook een kortere versie van 6 items die hetzelfde resultaat zou bieden (Carlozzi et al., 2016). Momenteel is de onderzoeksschaal alleen verkrijgbaar in de Engelstalige versie.

## **Communicatie strategieën en technieken in verschillende fasen van de ziekte**

De snelheid van de progressie en het verloop van de ziekte is onvoorspelbaar en zal aanzienlijk verschillen per persoon. Verschillende symptomen kunnen de communicatie beïnvloeden, daarom zal gedurende het verloop van de ziekte het behandelplan steeds moeten worden aangepast om zijn effectiviteit te behouden. Er is consensus over dat communicatieve vaardigheden zo lang mogelijk behouden blijven wanneer er variatie wordt aangebracht in aanpak en therapeutische technieken. Het ziekteproces kan jaren duren, daarom is het belangrijk dat de communicatieve vaardigheden vanaf het begin van de ziekte in stand worden gehouden. Dit kan betekenen dat iemand met de ziekte van Huntington wel

20 jaar of langer logopedisch wordt behandeld. Het aanleren van compensatiestrategieën die gericht zijn op het minimaliseren van de beperkingen en het maximaliseren van de verstaanbaarheid moet overwogen worden. De doelen van de therapie zullen per fase van de ziekte verschillen en kunnen informatief, faciliterend, stimulerend en soms revaliderend zijn. Het is ook mogelijk dat in de midden tot late fase van de ziekte de focus voornamelijk ligt op de begeleiding van de familie en/of verzorgers van de patiënt. Met hen kan informatie worden uitgewisseld en zij kunnen ondersteund worden in het vergroten van hun kennis en het nemen van verantwoordelijkheid voor het slagen van communicatieve interactie. Het trainen van communicatiepartners is belangrijk en zou moeten beginnen met een zorgvuldige observatie en bespreking van de natuurlijke communicatie tussen de partners en de patiënt. Bestaande sterke punten in de communicatie moeten worden aangemoedigd. Elke verzorgende die een goede band heeft opgebouwd met de patiënt dient te worden gemotiveerd om zijn ideeën te delen en moet worden gebruikt in iedere training als voorbeeld voor anderen. Uit onderzoek van Hartelius et al. (2003) over communicatieve interactie bij de ziekte van Huntington, is gebleken dat familieleden en verzorgers soms andere veranderingen in de communicatie opmerken dan de patiënten zelf. De familie en verzorgers richtten zich op veranderingen in spraak, taalbegrip, het ontbreken van diepgang in gesprekken en de noodzaak om zich aan te passen, terwijl de patiënten zelf meer bezig waren met de moeite die het kostte om te communiceren en de hoeveelheid concentratie die dit van ze vroeg. Er werd door alle deelnemers van het onderzoek erkend dat er sprake was van een wisselende mate van initiatief in de communicatie of dat deze geheel ontbrak en dat een grotere deelname aan het maatschappelijk leven nodig is om de communicatie te verbeteren.

### **Vroege fase**

Er is consensus over dat vroegtijdige doorverwijzing naar een logopedist de voorkeur heeft. Een vroege doorverwijzing wordt erkend als "good practice" bij langdurige neurologische aandoeningen (UK Department of Health, 2007). Dit vergemakkelijkt de klinische besluitvorming over onderzoek en interventie. Het geeft de patiënt en zijn familie ook de kans om:

- informatie en relevant advies te zoeken en te krijgen
- communicatieproblemen te bespreken
- het toekomstige zorgproces en de opties van communicatie-ondersteuning te bespreken
- angsten te bespreken
- een effectieve therapeutische relatie op te bouwen met de geschikte zorgverleners.

In de vroege fase kan er sprake zijn van milde dysartrie. Symptomen van dysartrie lijken zich in lijn te ontwikkelen met de algehele progressie van de ziekte (Hartelius et al., 2003). In de beginfase kan in de therapie een symptomatische aanpak worden gebruikt (Hartelius, Jonsson, Riekeberg & Laakso, 2010). Hierbij kan het bijvoorbeeld gaan om ontspanningstechnieken en technieken uit de stemtherapie die ontworpen zijn om de laryngeale spierspanning te normaliseren wanneer harde glottisslagen of stenose bij stemgeving zich voordoen. Het drillen van klemtoon en intonatie blijkt in de vroege fase nuttig te zijn voor het behoud van de prosodie (Prater & Swift, 1984) (Yorkston, Beukelman, Stroud & Bell, 1999).

Specialisten in het vakgebied zijn het erover eens dat in het begin van de ziekte zelfbewustzijn belangrijk is en dat het nuttig is om technieken aan te leren waarmee patiënten hun eigen spraak kunnen corrigeren. Zelfcorrectie kan nuttig zijn wanneer sprake is van spraakversnellingen. In het begin van de ziekte kunnen patiënten hun spraak gaan versnellen om onderbrekingen door choreatische bewegingen te voorkomen. Om een spreektempo te behouden dat passend is bij de fysiologische capaciteiten, kunnen patiënten profijt hebben van ademhalingsoefeningen in combinatie met spraak (Yorkston et al., 1999). In deze fase kunnen milde cognitieve veranderingen optreden en kunnen er moeilijkheden ontstaan bij het verwerken van complexe informatie. Daarom wordt geadviseerd om begrip, al in de vroege fase van de ziekte, te onderzoeken (Speedie et al., 1990). Het gebruik van instrumenten om functionele capaciteiten te meten, kan nuttig zijn, omdat deze informatie geven over cognitieve problemen die invloed zullen hebben op de alledaagse communicatie.

### **Midden fase**

Informatieverschaffing is belangrijk voor zowel de patiënt als de familie/verzorgers en dit helpt bij het verbeteren van het contact met een partner of verzorger. Cognitieve veranderingen kunnen het leervermogen van de patiënt aantasten. Ook wordt het noodzakelijk dat de luisteraar speciale communicatieve strategieën gaat toepassen. Problemen met het geheugen, moeilijkheden in het taalbegrip en/of de taalproductie in combinatie met minder communicatieve initiatieven en sociaal isolement kunnen leiden tot verontrusting en kunnen ernstige problemen veroorzaken bij zowel de patiënt als de familie en verzorgers (Hartelius et al., 2010). Er is behoefte aan verschillende vormen van ondersteuning en het is in deze fase essentieel dat de familie en verzorgers worden geadviseerd over de communicatieve omgeving. De rol van de logopedist is het afwegen van en adviseren over de mogelijkheden tot ondersteuning van de communicatie tijdens verschillende activiteiten en in verschillende situaties, zodat sociale relaties behouden kunnen blijven. Patiënten en familieleden hebben vaak al ervaring met communicatieproblemen. Overleg met de patiënt en de familieleden/verzorgers kan informatie bieden over voorkeuren en voorgaande ervaringen. Dit kan helpen bij de planning voor de toekomst.

### **Late fase**

Natuurlijke spraak is waarschijnlijk niet meer verstaanbaar, maar er kan wel enig begrip aanwezig zijn. Door ernstige motorische problemen kan bij de patiënt het schrijven, typen of het direct selecteren van woorden en zinnen op een ondersteunend communicatiemiddel zijn aangedaan. Deze vaardigheden zijn nodig voor veel apparaten voor ondersteunende en alternatieve communicatie (Yorkston & Millar, 2004). Daarbij zal de cognitieve achteruitgang waarschijnlijk het vermogen beperken om te leren omgaan met deze vaak complexe middelen.

In de late fase is het in stand houden van de communicatie een uitdaging, door cognitief-linguïstische stoornissen en ernstige dysartrie. Daarnaast kan het voorkomen dat de patiënt geen initiatief toont en geen lust heeft om aan een gesprek deel te nemen. De patiënt kan zich gefrustreerd voelen en kan zich moeilijk bezighouden met bepaalde activiteiten. De focus van behandeling moet daarom liggen op het verbeteren van de participatie in communicatieve activiteiten. Daarbij wordt de patiënt ondersteund om sommige vaardigheden te behouden en deze optimaal te gebruiken. Er zijn in deze fase een aantal eenvoudige principes van belang voor het behoud van de communicatie (Yorkston et al., 2004):

- Kies eenvoudige systemen waarin gebruik wordt gemaakt van eerder geleerde vaardigheden;
- Vermijd complexe systemen of technieken die moeilijk te leren zijn;
- Instrueer communicatiepartners goed en stel vertrouwen in hen. Zij kunnen het best helpen om interacties vorm te geven en de omgeving te controleren.

Klinische ervaring leert dat bepaalde activiteiten een onverwacht positief effect kunnen hebben op de communicatievaardigheden, bijvoorbeeld:

- hydrotherapie voor ontspanning kan goed zijn voor het oefenen van ademhaling en stemgeving.
- muziektherapie voor het oefenen van timing en volume door middel van zang, kan ook bijdragen aan verbeterde communicatieve- en expressieve vaardigheden (Bruggen-Rufi, Vink, Achterberg & Roos, 2016), woordvinding en het behoud van de controle over ademhaling en stem. Verder kan het deelnemen aan activiteiten de interactie verbeteren en daardoor sociaal isolement beperken. Het positieve effect van muziektherapie op communicatie wordt bekrachtigd in het meta-onderzoek van Van Bruggen en Roos (2015). Muziektherapie is daarnaast ook goed te combineren met logopedie (Brandt, Nieuwkamp, Kerkdijk & Verschuur, 2016).
- Ergonomisch aangepast tuinieren kan op communicatief vlak een meerwaarde hebben. Tuinieren bevordert de sociale interactie en door o.a. het labelen van planten worden de patiënten cognitief uitgedaagd (Spring, Viera, Bowen & Marsh, 2014). Wellicht zou bij logopedische interventies ingespeeld kunnen worden op de toegenomen sociale interactie.

Samenwerken in een multidisciplinair team kan nuttig zijn voor het maximaliseren van de interactiemogelijkheden en het optimaliseren van de communicatieve vaardigheden. Een plan van aanpak dient zo lang mogelijk natuurlijke spraak aan te moedigen waarbij ondersteunende communicatie technieken een belangrijke rol spelen.

Communicatiestrategieën dienen consequent te worden gebruikt en moeten zo betrouwbaar mogelijk zijn. Dit is vooral van belang bij het ontwikkelen en toepassen van Ja / Nee systemen.

Alle communicatiestrategieën moeten worden gedocumenteerd en toegankelijk zijn voor zorgverleners zodat de kans zo groot mogelijk is dat deze strategieën goed worden toegepast. Het is essentieel dat de patiënt zo lang mogelijk enig gevoel van autonomie en onafhankelijkheid behoudt.

## **Ondersteunende & alternatieve communicatie**

Ondersteunende en alternatieve communicatie (OAC) is een allesomvattende term voor de verschillende symbolen, apparaten, strategieën en technieken die worden gebruikt om de problemen in de spraak, taal en communicatie te compenseren (Beukelman & Miranda, 2005). OAC interventies zijn gericht op de specifieke moeilijkheden die een patiënt kan hebben met betrekking tot taalproductie en -begrip. Meer specifiek: OAC bevat alle mogelijke communicatievormen voor een patiënt (bv, verbale en non verbale communicatie) evenals verschillende laag- en hoogtechnologische communicatiesystemen en onderdelen die nodig zijn om deze op een zinvolle manier te gebruiken. Belangrijke onderdelen van een OAC-systeem zijn letters, woorden, zinnen en afbeeldingen op bladen en in

spraakcomputers. Verder behoren daartoe digitale en synthetische spraak, verschillende technieken en strategieën om effectieve communicatie te bereiken, waaronder gesprekspartner strategieën.

Ondersteunende en alternatieve communicatie kan communicatieproblemen van patiënten compenseren en kan de kansen verhogen om deel te nemen in het dagelijkse leven, mits ze worden geïmplementeerd wanneer er nog motivatie en leervermogen aanwezig is. Dit vereist een aanzienlijke betrokkenheid van belangrijke partners. Volgens de patiënten, familieleden en verzorgers uit de interviewstudie van Hartelius et al. (2010) is communicatieve initiatiefname een probleem. Dit geeft aan dat ondersteuning van sociale interactie bij verschillende dagelijkse bezigheden, belangrijk is voor patiënten en hun gesprekspartners (Hartelius et al., 2010). Een studie door Power et al. (2011) bespreekt ook het belang van sociale interactie in het zorgproces van de ziekte van Huntington (Power, Anderson & Togher, 2011).

Het is aannemelijk dat de mogelijkheden van de patiënt, om diverse communicatiesystemen te gebruiken, worden beïnvloed door de mogelijke complexe casuïstiek. Verschillende symptomen, waaronder motorische, cognitieve-linguïstische en neuropsychiatrische symptomen, kunnen elkaar en de communicatie beïnvloeden. Breukelman et al. (2007) benoemt dat patiënten met de ziekte van Huntington achtergesteld lijken te zijn, wat betreft OAC (Beukelman, Fager, Ball & Dietz, 2007); er bestaan weinig onderzoeken en documentatie over. Om deze redenen kan het voor een logopedist nuttig zijn om door te verwijzen of te zoeken naar steun bij teams van professionals die gespecialiseerd zijn in OAC.

Het is belangrijk om de patiënten en hun partners aan te moedigen om hulpmiddelen te gebruiken die in de hedendaagse maatschappij veel worden gebruikt, bijvoorbeeld pen en papier, agenda's, notitieboeken en -lijsten, computers, tablets en mobiele telefoons. Deze laatste drie bieden geheugenondersteunende functies (bijvoorbeeld elektronische agenda's, adresboeken en herinneringen) en mogelijkheden voor communicatie op afstand (bijv., internetdiensten, telefonie, e-mail en diensten voor textberichten (Mattson Müller, Buchholz & Ferm, 2010). Deze hulpmiddelen zullen naarmate de ziekte vordert, moeten worden aangepast en het kan op den duur nodig zijn om andere, specifieke ondersteunende communicatiemiddelen in te zetten die meer maatwerk mogelijk maken. Het is noodzakelijk om regelmatig opnieuw te beoordelen welke communicatiebehoeften bestaan en om de OAC systemen overeenkomstig aan te passen.

Bij de ziekte van Huntington is het gebruik van visuele ondersteuning van groot belang. Communicatieplaten en -boeken en cognitief-linguïstische systemen die het gebruik van bepaalde woorden en uitingen stimuleren (Klasher & Yorkston, 2001) kunnen zowel het taalbegrip als de taalproductie in communicatieve situaties ondersteunen.

Communicatieboeken en boeken met persoonlijke foto's blijken communicatieve interactie ook te kunnen stimuleren. Het weergeven in visuele schema's van dagelijkse (deel)activiteiten, vergemakkelijkt de planning, initiatie en voltooiing ervan. Persoonlijke introductie- en identificatiekaarten en persoonlijke communicatiepaspoorten (Millar & Aitken, 2003) zijn andere belangrijke laag-technologische hulpmiddelen in deze fase.

Communicatie vereist altijd samenwerking van tenminste twee personen. Er zijn een aantal linguïstische factoren die de communicatie bemoeilijken en ervoor zorgen dat specifieke afstemming en samenwerking tussen de patiënt en zijn of haar gesprekspartner nodig is. Patiënten hebben bijvoorbeeld aangegeven dat andere mensen vaak te snel spreken en dat

communicatiesnelheid een factor is die de communicatie negatief kan beïnvloeden (Hartelius et al., 2010). De familieleden en verzorgers uit de studie van Hartelius et al. (2010) benoemden andere factoren die de communicatie bemoeilijken, bijvoorbeeld veranderingen in persoonlijkheid en fysiek-interactief gedrag, zoals gebrek aan oogcontact. Verbale pauzes en echolalie zijn andere factoren die de communicatie bemoeilijken tussen patiënten en gesprekspartners.

Voorbeelden van adviezen en strategieën die zowel de patiënt als de gesprekspartner ondersteunen staan hieronder weergegeven:

- Neem de tijd voor communicatieve interactie.
- Verminder omgevingsgeluid en zorg voor zo min mogelijk afleiding.
- Bespreek en stel regels op voor communicatie, bepaal welke communicatiestrategieën werken en welke niet.
- Hoe worden misverstanden gesignaleerd en opgelost? Wat is het beste communicatiesnelheid? Is er behoefte aan pauzes?
- Gebruik van mimiek en gebaren door zowel de gesprekspartner als de patiënt. Uit onderzoek blijkt dat er in het contact veel contextuele aanwijzingen door gesprekspartners gegeven moeten worden. Dit is nodig omdat patiënten moeite hebben met het herkennen van negatieve emoties in gezichtsuitdrukkingen (Beaz et al., 2015).
- Gebruik beschikbare hulpmiddelen om de communicatie te ondersteunen (bijvoorbeeld: pen en papier, platen met afbeeldingen of letters, of andere persoonlijke communicatiehulpmiddelen)
- Verlaag het spreektempo.
- Herhaal de zin of maak de zin makkelijker door het gebruik van kernwoorden.
- Begeleid de patiënt bij het overstappen naar een nieuw onderwerp.
- Wees duidelijk tegen de patiënt. Het kan voor een patiënt lastig zijn om open vragen te beantwoorden, een gesloten vraag is makkelijker te beantwoorden dan een open vraag (Novak & Tabrizi, 2011).
- Vermijd gecompliceerde taal (Novak & Tabrizi, 2011).
- Vraag om herhaling als de patiënt niet is verstaan (Novak & Tabrizi, 2011).
- Onthoud dat een patiënt vaak meer begrijpt dan hij kan uiten (Novak & Tabrizi, 2011).
- Controleer tijdens het communiceren of de boodschap begrepen is.

Het gebruik van Talking Mats (TM) is een methode die succesvol blijkt te zijn voor patiënten en hun gesprekspartners (Murphy & Cameron, 2006). TM is een visueel raamwerk dat mensen met cognitieve en communicatieve moeilijkheden helpt om zichzelf te uiten. TM bestaat uit een mat, een visuele evaluatie schaal, afbeeldingen van gespreksonderwerpen en afbeeldingen voor vragen met betrekking tot deze gespreksonderwerpen. Er worden alleen open vragen gesteld over verschillende onderwerpen die relevant zijn voor de patiënt. De patiënt plaatst de afbeelding van het onderwerp onder de afbeelding in de visuele evaluatie schaal of wijst aan waar deze afbeelding moet komen te liggen. Bijvoorbeeld, als het onderwerp "gezondheid" is en de vraag is "Hoe slaapt u 's nachts?", dan kan de patiënt kiezen om de afbeelding van 'slapen' onder 'uitstekend', 'goed', 'middelmattig', 'niet zo goed' of 'slecht' te plaatsen. Hallberg et al. (2011) laat zien dat het onderwerp "gezondheid" relevant is voor een patiënt met de ziekte van Huntington (Hartelius et al., 2010). TM is geen persoonlijk communicatiehulpmiddel, maar kan als middel gebruikt worden in specifieke situaties en met een specifiek doel voor ogen (bv., als je wilt weten aan welke sociale activiteiten een patiënt graag zou deelnemen). Murphy et al. (2013) toonde aan dat mensen

met dementie effectiever communiceren wanneer er gebruik gemaakt wordt van TM; zij waren meer betrokken en gefocust tijdens het gesprek en hadden minder last van perseveratie (Murphy, Gray, Cox, Van Achterberg & Wyke, 2010). Vergelijkbare bevindingen werden gedaan in een andere studie, waarbij TM werd gebruikt door patiënten in verschillende fasen van de ziekte van Huntington (Ferm, Sahlin, Sundin & Hartelius, 2010). De patiënten en hun partners vonden het fijn om TM te gebruiken en hadden het gevoel dat TM de communicatie vergemakkelijkte. Het gestructureerde visuele raamwerk en de interactiestijl van de partners lijken de patiënt te ondersteunen bij het ordenen en uiten van zijn gedachten.

TM functioneert goed tijdens face-to-face gesprekken tussen één patiënt en één gesprekspartner. Hallberg et al. (2011) toonde echter aan dat TM ook effectief kan zijn in groepsgesprekken met vier patiënten met de ziekte van Huntington en een gespreksleider (Hartelius et al., 2010). Ferm et al. (2011) toonde aan dat zowel de patiënten, hun begeleidende partners als de mondhygiënist TM op prijs stelden. De patiënten en hun partners voelden zich meer betrokken bij het tandheelkundig- en mondverzorgingsconsult wanneer er gebruik gemaakt werd van TM, dan wanneer dit niet werd gedaan (Ferm, Eckerholm Wallfur, Gelfgren & Hartelius, 2011).

## Box 5. Nieuwe informatie

- Na 2011 is er nieuw onderzoek gedaan naar dysartrie bij de ziekte van Huntington. Uit het onderzoek is gebleken dat - naast de al bekende kenmerken van dysartrie - er nieuwe kenmerken bevonden zijn: langzamer spreektempo (Vogel et al., 2012), gebruik van non-spreekgeluiden en ritme instabiliteit (Rusz et al., 2015) en niet passende stiltes tussen uitingen (Vogel et al., 2012 & Rusz et al., 2015). Daarnaast is het kenmerk verstoorde articulatie waarbij zowel consonanten als vocalen worden vervormd (Rusz et al., 2014) voorzien van een nieuwe bron die deze informatie bekrachtigt. In verder onderzoek wordt op basis van vergelijkend onderzoek bewijs gevonden voor de volgende dysartische klachten: afwijkende periodiciteit, luidere spraak, het breken van de stem in de eerste seconde van fonatie (Rusz et al., 2014), plotselinge interruptie van stemgeving, toenemend geluid, misplaatsing van articulatie en onregelmatige toonhoogte verandering (Rusz et al., 2013).
- In een recent gepubliceerd onderzoek door Carlozzi et al. (2016) is een nieuwe online onderzoeksschaal onderzocht. Deze onderzoeksschaal – HDQLIFE – is ontwikkeld om de kwaliteit van leven bij de ziekte van Huntington te meten. De schaal bestaat uit 27 items, maar er bestaat ook een kortere versie van 6 items die hetzelfde resultaat zou bieden (Carlozzi et al., 2016). Momenteel is de onderzoeksschaal alleen verkrijgbaar in de Engelstalige versie.
- Vanaf 2011 is er veel onderzoek gedaan naar muziektherapie. Eén van deze artikelen beschreef de mogelijkheid van muziektherapie in combinatie met logopedie (Brandt, Nieuwkamp, Kerkdijk & Verschuur, 2016). Aanwijzingen voor verbeterde communicatieve- en expressieve vaardigheden door muziektherapie werd gevonden door Bruggen-Rufi et al. (2016). De effectiviteit van muziektherapie op communicatie werd tevens bekrachtigd door intensief meta onderzoek (Van Bruggen et al., 2015)
- Ook is beschreven in onderzoek van Spring et al (2014) hoe ergonomisch aangepast tuinieren een meerwaarde kan hebben.

- Onderzoek van Beaz et al. (2015) toonde het belang aan van het aanbieden van extra contextuele informatie door gesprekspartners voor het herkennen van emoties in het gezicht door mensen met de ziekte van Huntington. Om zodoende de communicatie beter te laten verlopen.
- Er zijn nieuwe adviezen en strategieën gevonden die zowel de patiënt als de gesprekspartner ondersteunen (Novak & Tabrizi, 2011):
  - Wees duidelijk tegen de patiënt. Het kan voor een patiënt lastig zijn om open vragen te beantwoorden, een gesloten vraag is makkelijker te beantwoorden dan een open vraag.
  - Vermijd gecompliceerde taal.
  - Vraag om herhaling als de patiënt niet is verstaan.
  - Onthoud dat een patiënt vaak meer begrijpt dan hij kan uiten

## **Conclusie**

Deze richtlijn van spraak-, taal- en communicatieproblemen bij de ziekte van Huntington is ontwikkeld door middel van het bestuderen van de beschikbare evidentie en de consensus van experts over de best clinical practice. De richtlijn beschouwt de progressie van de ziekte door de tijd heen en bespreekt het belang van vroege betrokkenheid van de logopedist voor het begeleiden van complexe en ontwrichtende veranderingen in het motorisch functioneren en in de cognitief-linguïstische vaardigheden waardoor een breed scala aan communicatieve functies in gevaar kan worden gebracht. Het benadrukt het belang van responsiviteit en flexibiliteit met betrekking tot het veranderende klinische beeld van de patiënt en de waarde die familie en verzorgers hebben bij het ontwikkelen en faciliteren van effectieve communicatiestrategieën. Deze klinische richtlijn is een belangrijk instrument dat erop gericht is de logopedische zorgverlening te verantwoorden en de kwaliteit ervan te waarborgen. Deze richtlijn is een startdocument, waarvan evaluatie en herziening nodig is als nieuw onderzoek beschikbaar komt.

## **Toekomstperspectief**

Deze klinische richtlijnen geven weer dat de ziekte van Huntington een complexe ziekte is die niet alleen invloed heeft op de patiënt, maar ook op de partners, kinderen, vrienden, verzorgers en professionals die verantwoordelijk zijn voor de zorg en ondersteuning van de familie. Recent onderzoek en ontwikkelingen op het gebied van de ziekte van Huntington wijzen op factoren die belangrijk zullen zijn voor de toekomst; zowel in de klinische logopedie als in onderzoek:

- Er zullen methoden worden ontwikkeld en geëvalueerd voor het meten van veranderingen in de spraak, taal en communicatie die optreden naarmate de ziekte vordert.
- De effecten van veranderingen in spraak, taal en cognitie op de communicatie zullen een belangrijke kwestie zijn;
- Klinische praktijken zullen een groter belang hechten aan communicatie en sociale interactie dan aan spraak en taal als geïsoleerde fenomenen;
- Er zullen OAC systemen worden ontwikkeld en geëvalueerd, die voldoen aan de vele gevarieerde behoeften van patiënten en hun gesprekspartners;
- Er zullen interventieprogramma's worden ontwikkeld en geëvalueerd, waarin zowel de patiënt als de familieleden en andere personen in zijn of haar sociale netwerk worden betrokken;

- Ecologische validiteit, dus de mate waarin onderzoeksresultaten overeenkomen met de alledaagse praktijk, en het nut van de verschillende therapeutische benaderingen voor de patiënt en hun belangrijke communicatie partners, moeten gemeten en in overweging genomen worden in de klinische praktijk en in onderzoek.

### **Dankwoord**

De auteurs bedanken graag de leden van the European Huntington's Disease Network (EHDN) Standards of Care Speech and Language Therapist Group die hebben bijgedragen aan het schrijven van deze richtlijn.

### **Openbaarmaking van financieel & concurrerende belangen**

De EHDN heeft geen rol gespeeld bij het ontwerpen van het onderzoek, het verzamelen en analyseren van gegevens, het besluit om te publiceren en het maken van het manuscript. De auteurs hebben geen enkele andere relevante verbondenheid met of financiële belangen bij een organisatie of entiteit met een financieel belang in of financieel conflict met het onderwerp of de in het manuscript besproken materialen met uitzondering van hetgeen vermeld is.

Dit manuscript is door de auteurs zelf geschreven, zonder redactionele hulp.

### **Referenties (in APA)**

Artikelen met een speciale noot zijn gemarkeerd als:

- interessant

= mogelijk interessant

- Albin RL. (1995). Selective neurodegeneration in Huntington's disease. *Ann. Neurol.*, 38(6), 835–836.
- Baez S., Herrera E., Gershanik O., Garcia A.M., Bocanegra Y., Kargieman L., Manes F., Ibanez A. (2015) Impairments in negative emotion recognition and empathy for pain in Huntington's disease families. *Neuropsychologia* 68, 158–167.
- Beukelman D, Fager S, Ball L, Dietz A. (2007). AAC for adults with acquired neurological conditions: a review. *Augment. Altern. Commun.*, 23 (3), 230–242.
- Beukelman D, Mirenda P. (2005). *Augmentative and Alternative Communication Supporting Children and Adults with Complex Communication Needs*. (3rd Edition). Paul H Brookes, MD, USA.
- Brandt, M., Nieuwkamp, M., Kerkdijk, E., & Verschuur, E. (2016). Huntington speech music therapy: a therapy based on the principles of SMTA, adjusted for patients with Huntington's disease. *Nordic Journal of Music Therapy*, 25(sup1), 121-121.
- Bruggen-Rufi van, M., Vink A, Achterberg W., Roos R. (2016) Music therapy in Huntington's disease: a protocol for a multi-center randomized controlled trial *BMC Psychol.* 4: 38.
- Bruggen-Rufi van, M., Roos R. (2015) The Effect of Music Therapy for Patients With Huntington's. *Journal of Literature and Art Studies*, Vol. 5, No. 1, 30-40
- Chenery HJ, Copland DA, Murdoch BE. (2002). Complex language functions and subcortical mechanisms: evidence from Huntington's Disease and patients with non-thalamic subcortical lesions. *Int. J. Lang. Commun. Disord.*, 37(4), 459–474.
- Darley FL, Aronson AE, Brown JR. (1975). *Motor Speech Disorders* Philadelphia. WB Saunders, PA, USA.
- Dharmaperwira-Prins R. (1998). *Dysarthria and Verbal Apraxia*. Swets & Zeitlinger, Lisse, The Netherlands.

- Duffy JR. (2005). Motor Speech Disorders Substrates, Differential Diagnosis and Management. *Elsevier Mosby*, MO, USA.
- Ferm U, Eckerholm Wallfur P, Gelfgren E, Hartelius L. (2011). Supporting communication with Huntington's disease patients, their partners and the dental hygienist using Talking Mats. Forthcoming in NE Tunali (Ed.). *In: Huntington's Disease – Core Concepts and Current Advances*. -
- Ferm U, Sahlin A, Sundin L, Hartelius L. (2010). Using Talking Mats to support communication in persons with Huntington's disease. *Int. J. Lang. Commun. Disord.*, 5, 523–536. =
- Folstein SE. (1989). Huntington's Disease. John Hopkins University Press, MD, USA.
- Gordon WP, Ines J. (1987). Neurolinguistic characteristics of language production in *Huntington's disease: a preliminary report*. *Brain Lang.*, 31, 1–10.
- Hallberg L, Mellgren E, Hartelius L, Ferm U. (2011). Talking Mats in group discussions involving persons with Huntington's Disease. *Disabil Rehabil Assist Technol*. (In press).
- Harper PS. (1996). Huntington's Disease. *WB Saunders Company Limited*, PA, USA.
- Hartelius L, Carlstedt A, Ytterberg M, Lillvik M, Laakso K. (2003). Speech disorders in mild and moderate Huntington's disease: results of dysarthria assessments of 19 individuals *J. Med. Speech Lang. Pathol.*, 11(1), 1–14. -
- Hartelius L, Jonsson M, Rickeberg A, Laakso K. (2010). Communication and Huntington's disease; qualitative interviews and focus groups with persons with Huntington's disease, family members and carers. *Int. J. Lang. Commun. Disord.*, 45(3), 381–393. =
- Hertrich I, Ackermann H. (1994). Acoustic analysis of speech timing in Huntington's disease. *Brain Lang.*, 47(2), 182–196.
- Kirkwood SC, Su LJ, Coneally PM, Foroud T. (2001). Progression of symptoms in the early and middle stages of Huntington's disease. *Arch. Neurol.*, 58(2), 273–278.
- Klasher ER, Yorkston KM. (2001). Linguistic and cognitive supplementation strategies as augmentative and alternative communication techniques in H.D. *Augment. Alternat. Commun.*, 17(3), 154–160.
- Mattsson Müller I, Buchholz M, Ferm U. (2010). Text messaging with picture symbols – experiences of seven persons with cognitive and communicative disabilities. *J. Assist. Technol.*, 4(4), 11–23.
- Millar S, Aitken S. (2003). Personal Communication Passports: Guidelines for Good Practice. Call Centre, Edinburgh, UK.
- Murphy J, Cameron L. (2006). Talking Mats: A Resource to Enhance Communication. University of Stirling, Stirling, UK.
- Murphy J, Gray CM, Cox S, Van Achterberg T, Wyke S. (2010). The effectiveness of the Talking Mats: framework for people with dementia. *Dementia Int. J. Social Res. Pract.*, 9(4), 454–472.
- Murray LL. (2000). Spoken language production in Huntington's and Parkinson's disease. *Am. J. Speech Lang. Pathol.*, 8, 137–148.
- Murray LL, Lenz LP. (2001). Productive syntax abilities in Huntington's and Parkinson's diseases. *Brain Cogn.*, 46(1–2), 213–219.
- Novak, M. J., & Tabrizi, S. J. (2011). Huntington's disease: clinical presentation and treatment. *Int Rev Neurobiol*, 98, 297-323.
- Podoll K, Caspary P, Lange HW, Noth J. (1988). Language functions in Huntington's disease. *Brain*, 111(6), 1475–1503.

- Power E, Anderson A, Togher L. (2011). Applying the WHO ICF framework to communication assessment and goal setting in Huntington's Disease: a case discussion. *J. Commun. Disord.*, 44(3), 261–275. -
- Prater RJ, Swift R. (1984). *Manual of Voice Therapy*. Little Brown, MA, USA.
- Quarrell OW. (2008). *Huntington's Disease – The Facts*. (2nd Edition). *Oxford University Press*, UK.
- Royal College of Speech and Language Therapists' Clinical Guidelines. Speechmark Publishing Ltd. Milton Keynes, UK (2005).
- Rusz, J., Hlavnička, J., Čmejla, R., & Růžička, E. (2015). Automatic evaluation of speech rhythm instability and acceleration in dysarthrias associated with basal ganglia dysfunction. *Frontiers in bioengineering and biotechnology*, 3.
- Rusz J, Klempir J., Baborova E., Tykalova T., Majerova V. (2013) Objective Acoustic Quantification of Phonatory Dysfunction in Huntington's Disease. *PLoS ONE* 8(6): e65881. doi:10.1371/journal.pone.0065881
- Rusz, J., Klempíř, J., Tykalová, T., Baborová, E., Čmejla, R., Růžička, E., & Roth, J. (2014). Characteristics and occurrence of speech impairment in Huntington's disease: possible influence of antipsychotic medication. *Journal of Neural Transmission*, 121(12), 1529-1539.
- Rusz J., Saft C., Schlegel U., Hoffman R., Skodda S. (2014) Phonatory Dysfunction as a Preclinical Symptom of Huntington Disease. 19;9(11):e113412. doi: 10.1371/journal.pone.0113412. eCollection.
- Saldert C, Fors A, Ströberg S, Hartelius L. (2010). Comprehension of complex discourse in different stages of Huntington's disease. *Int. J. Lang. Commun. Disord.*, 45(6), 656–669.
- Scottish Intercollegiate Guidelines Network. SIGN 50 - A Guideline Developers Handbook. SIGN (2008). [www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/50/index.html](http://www.sign.ac.uk/guidelines/fulltext/50/index.html)
- Speedie L, O'Donnell W, Rabins P, Pearlson G, Poggi M, Gonzalez Rothi LJ. (1990). Language performance deficits in elderly depressed patients. *Aphasiology*, 4(2), 197–205.
- Spring, J.A., Viera, M., Bowen, C., Marsh, N. (2013) Is gardening a stimulating activity for people with advanced Huntington's disease? *Dementia* Vol. 13(6) 819–833.
- UK Department of Health. (2007). *National Framework for Long Term Conditions*. [www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/DH\\_4105361](http://www.dh.gov.uk/en/Publicationsandstatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/DH_4105361)
- Vogel, A. P., Shirbin, C., Churchyard, A. J., & Stout, J. C. (2012). Speech acoustic markers of early stage and prodromal Huntington's disease: A marker of disease onset?. *Neuropsychologia*, 50(14), 3273-3278.
- Wallesch CW, Fehrenbach RA. (1988). On the neurolinguistic nature of language abnormalities in Huntington's disease. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, 51(3), 367–373.
- Yorkston KM, Beukelman DR, Stroud EA, Bell KR. (1999). *Management of motor speech disorders in children and adults*. PRO-ED, TX, USA.
- Yorkston KM, Millar RM, Stroud EA. (2004). *Management of Speech and Swallowing in Degenerative Disease*. PRO-ED, TX, USA 139–154. =

**Leden die aan dit onderzoek hebben bijgedragen**

### Verenigd Koninkrijk

- Steven Bloch
- John Eden
- Alison Hamilton
- Melissa Loucas
- Daniela Rae
- Gilly White-Cooper
- Rachel Thomson
- Rita Twiston-Davies
- Aileen Ho
- Sheila Simpson

### Nederland

- Anne-Wil Heemskerk
- Bianca Bakker
- Maaïke Nieuwkamp-Bosma
- Raymund Roos
- Hans Claus
- Fleur Veldkamp
- Ingrid Veltman
- Yvonne Zimmerman

### Italië

- Liliana Basmagi
- Paola Zinzi

### België

- Liesbet Desmet

### Zweden

- Ulrika Ferm
- Lena Hartelius

### Kroatië

- Zuzana Lebedova
- Pavla Sasinkova

### Spanje

- Asunción Martínez

### Noorwegen

- Marleen van Walsem

### Verenigde Staten

- Jeanne Thomson