

DOMINANT

bpost
PB-PP
BELGIE(N) - BELGIQUE

P904154

EEN UITGAVE VAN DE HUNTINGTON LIGA VZW



Foto Pexels - David Dibert

In dit nummer:

- **Zorgvolmacht of buitengerechtelijke bescherming**
- **Pre-implantatie genetische test**
- **Op vakantie met de Liga**
- **Spoedprocedure PVB**



Driemaandelijks tijdschrift januari-februari-maart 2024 jaargang 43 nr. 1

V.u.: A. Roelandt, Paardemarkt 20, 9520 St.-Lievens-Houtem

Afgiftekantoor: 3360 Bierbeek

Energiek begin van de lente

Het mooie weer van de lente trekt me naar buiten. De sombere winter met de vroege duisternis ligt achter de rug. Elk seizoen heeft zijn charme en het is een kunst om dat ten volle in je voordeel te gebruiken. Nu de natuur volop uit zijn winterslaap ontwaakt, is het heerlijk om de tuin te observeren. De vogeltjes kwetteren weer volop en de planten doen hun best om in schoonheid tevoorschijn te komen. De magnolia's verblijden ons. De paasbloemen en tulpen staan te pronken. De blauwe hyacinten lokken heel veel mensen naar de bossen.

Onlangs had ik besloten om nog eens een wandelingetje te maken in het provinciaal domein 'Het Leen' te Eeklo. En zoals het soms gaat, kom je weleens mensen tegen die je al een heel tijdje niet meer gezien hebt. Ik had het genoeg om een lieve kennis tegen het lijf te lopen zoals dat in de volksmond wordt gezegd. Niet alleen de beenspieren werkten maar ook de babbelspieren begonnen te werken. De cafetaria op het domein was dan ook een goede gelegenheid om eens bij te praten. Zo gezegd, zo gedaan. De spreekwoordelijke koetjes en kalfjes kwamen aan bod. Je kent het wel. Plots kreeg het gesprek een ernstige wending. "Jij kent de ziekte van Huntington", sprak ze. "Ik weet dat nog van vroeger. **Nu moet ik je toch eens iets vertellen**", zei ze op gewichtige toon. Natuurlijk spitste ik mijn oren en ze begon haar verhaal:

"Een tijdje geleden ging ik boodschappen doen in de supermarkt. Ik stond aan de kassa en voor mij stond een vrouw van wie ik weet dat ze de ziekte van Huntington heeft. Vraag me niet hoe ik dat weet, maar ik weet het toch. Onhandig handelde ze de betaling aan de kassa af. Toen het mijn beurt was om te betalen, sprak de kassierster: "Toch erg hé, die mevrouw komt hier dikwijls en telkens is ze al dronken, en dat zelfs in de voormiddag. Erg hé, dat zoiets gebeurt." Onmiddellijk zei ik tegen de kassierster dat ze niet te vlug

conclusies mocht trekken. Deze mevrouw is niet dronken maar ziek en goed van haar dat ze zo lang mogelijk zelfstandig wil en kan blijven. Het moet gezegd, de kassierster zei dat ze blij was dat ze nu wist dat de vrouw niet dronken was. Ze beloofde mij om in het vervolg deze dame beter te helpen."

Het verhaal van die lieve kennis trof me diep. Mooi hoe mensen in de bres springen voor de anderen en zo onopvallend andere mensen helpen. Dat zie ik ook geregeld op de bijeenkomsten van de liga. Mensen die opkomen voor de andere. Ik zie dat ook in andere verenigingen waarbij ik ook aangesloten ben. We zijn sociale wezens en kunnen niet zonder de andere, ziek of niet ziek, we zijn aangewezen op elkaar al was het maar voor een sociaal babbeltje. Het weerzien van die vriendelijke dame heeft mijn dag goedge maakt. Het gaf me een positieve *boost*, mijn kleinkinderen zouden spreken over een positieve *vibe*, een welgekomen geschenk dat me zomaar toeviel. De lente kondigde zich energiek aan.

Magdalena Van Renterghem

April

Hier staan slanke verticale lijnen als betoverende
Architectuur omhoog geduwd en gestuwd en uit hun
Ranke silhouet vloeien energieke bogen die in wijds
Gebaar zinnelijk neigen naar elkaar

En al die groene lijnen worden bomen en bomen
Worden bos waarin een krachtige stilte trillen mag
Waar in verlaten uren zonder tijd en zonder doel
Zich een weelde aan rust ontplooien kan

Onder haast verdoken mos en bladeren
Komt als bij wonder de blauwe hyacint getoverd als
Voorbode van een nieuwe lente fris
Streepjes hemelse pastelkleuren
Fleuren schaduwzijden op

Uit de bundel: "In ruimten van vertragen" blz. 40
Met toestemming van de auteur.
Magdalena Van Renterghem.

Van de redactie: having babies

Lieve lezer, eind december viel Dominant in de bus en nog diezelfde week ontvingen wij blikken van waardering en gelukwensen van jullie. Dat werd door alle medewerkers met een gevoel van ootmoedige dankbaarheid gesmaakt. Nu wacht alweer een nieuw jaar met tal van uitdagingen zoals het vijftigjarige bestaan van de Liga. Onze winterslaap is ten einde... Nu handen aan de ploeg slaan!

Lente. Magdalena evoceert in de idyllische aanvang van haar cursiefje het ontwaken van de natuur. Bij toeval wordt zij geconfronteerd met een van de talrijke misvattingen over de huntingtonpatiënt die aangezien wordt alsof die dronken is. Maar gebrek aan kennis wordt gepareerd door een toevallige getuige die beter weet. En dit nog, wat een prachtig gedicht als afsluiter. Magda, je laat mij verdwalen in die mooie woorden en prachtige beelden, waarvoor dank!

Je bent huntingtonpatiënt en je stelt je vragen over de toekomst. Wat gebeurt er met jou en je vermogen wanneer je niet meer in staat bent om voor jezelf te zorgen en je vermogen te beheren? Gerd(a) legt uit wat een zorgvolmacht of buitengerechtelijke bescherming inhoudt voor het beheer van je vermogen en de zorg voor jezelf. Heel interessante informatie. Ruth heeft het over de spoedprocedure voor het bekomen van een persoonsvolgend budget (PVB) die onlangs werd aangepast. Personen met de ZvH komen nu ervoor in aanmerking.

Het laatste EHA-congres blijft nog nazinderen. Alzbeta Mühlbäck en Rob Haselberg begeleidten een sessie over kinderen krijgen in een huntingtonfamilie, *Having babies*. Dit onderwerp is tevens het thema van deze Dominant. De pre-implantatie genetische test (PGT, voorheen PGD) is een van de mogelijkheden om kinderen te hebben die geen drager zijn van het huntington-gen. Wat PGT is, wordt nog eens duidelijk uitgelegd. Het congres werd afgesloten met een *update* van het onderzoek van de farmaceutische bedrijven in de sector. Gerd(a) vat dat samen.

Rita interviewde een koppel met kinderwens dat pas onlangs te weten kwam dat huntington in de familie zit. Omdat zij een kindje zonder het huntington-gen wensden, kiezen ze voor PGT. Rita brengt deze getui-

genis met veel respect. En er volgt een *happy end* met de geboorte van Lou. Wat mij bijblijft, is de steun die Jolien vond bij een andere persoon die ook voor PGT gekozen had. Joliens getuigenis kan voor risicodragers met een kinderwens een grote steun zijn. *Together, we are stronger!*

De Regiowerking en de Vakantieweekends vormen een graadmeter voor de gezondheid van de Liga. Els Zimmermann en Ruth Fonteyn brengen een verslag uit Regio West-Vlaanderen. Els Geyskens loodst ons doorheen 30 jaar Regio Limburg. Ingrid en Gerd(a) belichten de verschillende vormen van de Vakantiewerking en stippen aan wie in aanmerking komt voor wat.

Lieve lezer, daarmee is dit boekje alweer helemaal volgepropt. Het juninummer zal in het teken van 50 jaar Liga staan. De redactie wenst jullie veel leesgenot en volharding in de strijd. *Don't give up!*

Arie Roelandt

Inhoudsopgave

Energiek begin van de lente	2
Van de redactie: having babies	3
Zorgvolmacht	4
Je komt uit een huntingtonfamilie en je hebt een kinderwens	6
Pre-implantatie genetische test	7
Pre-implantatie genetische test: getuigenis	9
Start van het nieuwe jaar Regio West-Vl.	13
Triatlonteam Roeselare voor huntington	14
Op vakantie met de Liga	15
EHA-congres: onderzoek naar remedie tegen de ziekte van Huntington	18
Spoedprocedure persoonsvolgend budget	20
30 jaar Regio Limburg in een notendop	21
Activiteitenkalender	22
Nuttige adressen	23
CARBON Annick, Museum Dr.Guislain	24
Opbrengst steunacties Team Chorea 2023	24

Zorgvolmacht of buitengerechtelijke bescherming

*In Gazet van Antwerpen werd ooit het schrijnende verhaal gepubliceerd van een 98-jarige man die onder bewindvoering werd geplaatst tegen zijn wil. In het ziekenhuis waar hij was opgenomen voor een longontsteking had een arts, maar later bleek ten onrechte, geoordeeld dat hij niet langer in staat was om zelf zijn vermogen te beheren. En nu had deze man al drie maanden zelfs geen geld meer om brood te kopen. Om dit te voorkomen kan je als patiënt gebruik maken van een nieuwe regeling, de **buitengerechtelijke bescherming of zorgvolmacht**.*

De zorgvolmacht regelt zaken die betrekking hebben op het **vermogen** en zaken die betrekking hebben op de **persoon**. Sinds 1 september 2014 heeft deze volmacht een nieuw statuut gekregen waarbij het door middel van lastgeving een wettelijk kader krijgt. Hierdoor kunnen mensen **op voorhand ZELF** regelen wie hen moet bijstaan als zijzelf hun zaken niet meer kunnen regelen. De lastgeving houdt in dat een persoon (**lastgever**) een volmacht geeft voor het (volledige of gedeeltelijke) beheer van zijn goederen aan een vertrouweling (**lasthebber**), meestal een familielid. Het kan hier gaan om het regelen van belastingen, uitkeringen, pensioenen, bankzaken, het indienen van bezwaar-

schriften, het in ontvangst nemen van aangetekende zendingen, het aanvaarden van erfenissen, schenkingen of giften ... Voor de handeling(en) waarvoor de volmacht werd gegeven, mag de lasthebber optreden in naam en voor rekening van de lastgever. De lastgeving kan onmiddellijk ingaan of op het moment dat de lastgever niet meer handelingsbekwaam is. Zolang de lastgever handelingsbekwaam is, moet de lasthebber toestemming vragen bij het stellen van beheersdaden.

De zorgvolmacht is een maatregel zonder tussenkomst van een rechter. De bedoeling is om de lastgever zoveel mogelijk zelf te laten beslissen wat er met zijn of haar goederen moet gebeuren en hoe die moeten beheerd worden als hij dat niet langer zelf of alleen kan. De lastgever kan bijvoorbeeld een oudere persoon zijn die met momenten verward is of dingen begint te vergeten of een psychisch kwetsbare persoon of een persoon met de ziekte van Huntington. De lasthebber is de persoon die optreedt in plaats van de lastgever. De lastgeving wordt opgesteld door een notaris en geregistreerd in een register dat bijgehouden wordt door de Koninklijke Federatie van het Belgisch Notariaat. De lastgeving kan ook onderhands gebeuren. Als de lastgeving onder-

hands gegeven wordt, eindigt deze zodra de lastgever zich bevindt in een toestand die een bewindvoering kan rechtvaardigen. Dit betekent dat de volmacht niet meer geldig is zo gauw een persoon dement of wilsonbekwaam wordt. Belangrijk in dit hele verhaal is dus dat de lastgeving moet worden gegeven op een moment dat de lastgever nog **wilsbekwaam** is en dat deze moet geregistreerd worden vooraleer de lastgever wilsonbekwaam is.

Als de volmacht toch niet voldoende bescherming biedt of als



Federale overheidsdienst
VOLKSGEZONDHEID,
VEILIGHEID VAN DE VOEDSELKETEN
EN LEEFMILIEU

Federale Commissie "Rechten van de patiënt" – 23 juni 2006
Directoraat Generaal Gezondheidszorg
FOD Volksgezondheid, Veiligheid van de Voedselketen en Leefmilieu
Aanwijzing van een VERTROUWENSPERSOON
Wet van 22 augustus 2002 betreffende de rechten van de patiënt
(art. 7 §2, art. 9 §2, art. 9 §3)

Ik,(voornaam en naam patiënt),
wijs hierbij de volgende persoon aan als mijn vertrouwenspersoon die ook zonder mijn
aanwezigheid volgende rechten kan uitoefenen:

- o **Zich informeren over mijn gezondheidstoestand en de vermoedelijke evolutie ervan**
Periode:(bijv. tot een bepaalde datum, voor onbepaalde duur)
Naam van de beroepsbeoefenaar bij wie die recht geldt (bijv. huisarts) :
- o **Mijn patiëntendossier inzien**
Periode:(bijv. tot een bepaalde datum, voor onbepaalde duur)
Naam van de beroepsbeoefenaar bij wie die recht geldt (bijv. huisarts) :
- o **Een afschrift vragen van mijn patiëntendossier**
Periode:(bijv. tot een bepaalde datum, voor onbepaalde duur)
Naam van de beroepsbeoefenaar bij wie die recht geldt (bijv. huisarts) :

formulier aanwijzing van vertrouwenspersoon 0.pdf (belgium.be)



Foto: pexels-picjumbocom-210661.jpg

er geen geschikte lasthebber (meer) is, kan de vrederechter om rechterlijke bescherming worden gevraagd. De vrederechter werkt dan de minst ingrijpende maatregel uit, zodat de persoon in kwestie zoveel mogelijk zelf kan blijven beslissen. De lastgever kan in de lastgeving al aangeven wie hij als bewindvoerder wil en waarmee die rekening moet houden. Aanvankelijk kan de opdracht van de bewindvoerder beperkt blijven tot bijstand bij bepaalde ingrijpende handelingen. Als dit niet meer volstaat, wordt de ondersteuning aangepast aan de omstandigheden. Indien nodig kan de vrederechter een bewindvoerder met vertegenwoordigingsopdracht aanstellen die alles moet regelen.

De buitengerechtelijke bescherming regelt dus het beheer van je financiële zaken. Iets anders is als je een persoon wilt aanduiden die je kan bijstaan met je medische zaken. In het kader van de patiëntenrechten spreken we over een **vertrouwenspersoon** of een **vertegenwoordiger**. Een vertrouwenspersoon wordt aangeduid door een wilsbekwame patiënt en kan een aantal patiëntenrechten uitoefenen ook als de patiënt zelf niet aanwezig is. Een vertegenwoordiger wordt

op voorhand, **schriftelijk**, aangeduid door de patiënt en kan in zijn plaats optreden zolang de patiënt dat zelf niet kan of wil. Dit kan het geval zijn als er sprake is van een coma maar ook bij mensen met de ziekte van Huntington. Zowel in het geval van de vertrouwenspersoon als van de vertegenwoordiger is het aan te raden om dit zeker schriftelijk vast te leggen bij de huisdokter. De huisdokter kan je ook helpen om een voorafgaande wilsverklaring op te stellen. Een voorbeeld van zo'n wilsbeschikking vind je in de brochure van LEIF die bij elke apotheker verkrijgbaar is.

Gerd(a) De Coster

Bronnen:

justitie.belgium.be/nl/themas_en_dossiers/personen_en_gezinnen/bescherming_van_meerderjarigen/buitengerechtelijke_bescherming

[Brochure-Zorgvolmacht-LD.pdf](#)

[formulier_aanwijzing_van_vertrouwenspersoon_0.pdf \(belgium.be\)](#)

[Home | LEIF](#)

Je komt uit een huntingtonfamilie en je hebt een kinderwens

Tijdens het EHA-congres in Blankenberge (oktober 2023) werd een sessie georganiseerd rondom het onderwerp 'kinderen'. Het krijgen van kinderen kan een lastig onderwerp zijn in een huntingtongezin. Het is een familieziekte en iedereen in het gezin heeft hierover ook vaak zijn eigen mening. Komt daarbovenop nog de partner en zijn omgeving die het totaalbeeld niet altijd goed begrijpen. Het kan dan ook zeer lastig zijn om voor jezelf de juiste keuze te maken. Er zijn tegenwoordig zoveel mogelijkheden en niets doen of gewoon langs de natuurlijke weg kinderen krijgen kan vreemd worden gevonden. Dit was het startpunt van deze sessie.

Dr. Alzbeta Mühlbäck begon met een overzicht van alle mogelijkheden. Zij legt uit dat er globaal vier opties zijn die een koppel kan overwegen:

- ♦ Gewoon zwanger worden en het risico accepteren dat het kind de ziekte erft;
- ♦ Gebruik maken van prenatale diagnostiek. Het embryo wordt tijdens de zwangerschap onderzocht op huntington. Zodra het embryo positief test, zal de zwangerschap worden afgebroken;
- ♦ Zwanger worden via IVF (in-vitrofertilisatie) en pre-implantatie genetisch testen (afgekort PGT, ook wel embryoselectie genaamd);
- ♦ Afzien van zelf kinderen krijgen.

Het belang van het koppel staat in al deze afwegingen centraal. Zij moeten een zeer belangrijke keuze maken die mogelijk een levenslange impact heeft. Daarom is het essentieel dat ze allebei 100 % achter de keuze staan. Juist daarom is het belangrijk om zich tijd te gunnen om een beslissing te nemen.

Dit blijkt ook wel uit de drie ervaringsverhalen die volgden. Ze belichten drie van de vier vermelde opties. Een stel uit Cyprus heeft gekozen voor PGT en de vrouw vertelt over haar ervaringen hieromtrent in een videoboodschap. Zij was

hoogzwanger en kon niet aanwezig zijn op het congres. Het proces is niet makkelijk en komt met zijn ups en downs die niet onderschat moeten worden. Ze is kort na het congres bevallen van een gezond kind!

Een man uit Noorwegen vertelt wat het betekent om kinderen te hebben die risicodragers zijn. De kinderen werden geboren voordat de genetische test en PGT beschikbaar waren. Voor hen was dat destijds de enige optie. Nadat later zijn vrouw negatief testte, viel er een enorme last van hun schouders.

Als laatste sprak een vrouw uit Duitsland die bewust heeft afgezien van kinderen. Ze was al vroeg overtuigd dat ze geen kinderen met de ziekte wou. In haar jongere jaren heeft dat wel voor een paar verstoorde relaties gezorgd, omdat de partner initieel wel met haar meeging hierin, maar na een tijd toch kinderen wilde...

Er is voor al deze keuzes veel moed nodig en dit wordt tijdens de discussie ook duidelijk. Het publiek is erg interactief en er worden veel confronterende vragen gesteld aan de sprekers en aan anderen in het publiek. Hoewel het thema persoonlijk en zwaar kan zijn, wordt er respectvol omgegaan met alle verschillende meningen. Dit laat zien dat we allemaal wel begrijpen dat het niet zo gemakkelijk is om een keuze te maken.

Twee uitspraken die blijven nazinderen zijn:

"There are no wrong decisions, they are the best ones you can make under the circumstances"

"Never judge, but always support"

Rob Haselberg
Moderator van de sessie
Vereniging van Huntington Nederland

Pre-implantatie genetische test voor de ziekte van Huntington

De pre-implantatie genetische test (PGT) kan beschouwd worden als een zeer vroege vorm van prenatale diagnose waarbij men de genetische diagnose gaat stellen op embryo's die gedurende drie tot vijf dagen in het laboratorium werden gekweekt (zogenaamde proefbuisbaby's). Alleen de embryo's die op basis van genetisch onderzoek vrij lijken te zijn van het mutante huntington-gen, worden bij de vrouw ingeplant. Het grote voordeel van een pre-implantatie genetische test is dus de mogelijkheid om de ziekte van Huntington bij het nageslacht te vermijden zonder hiervoor een zwangerschapsafbreking te moeten doen.

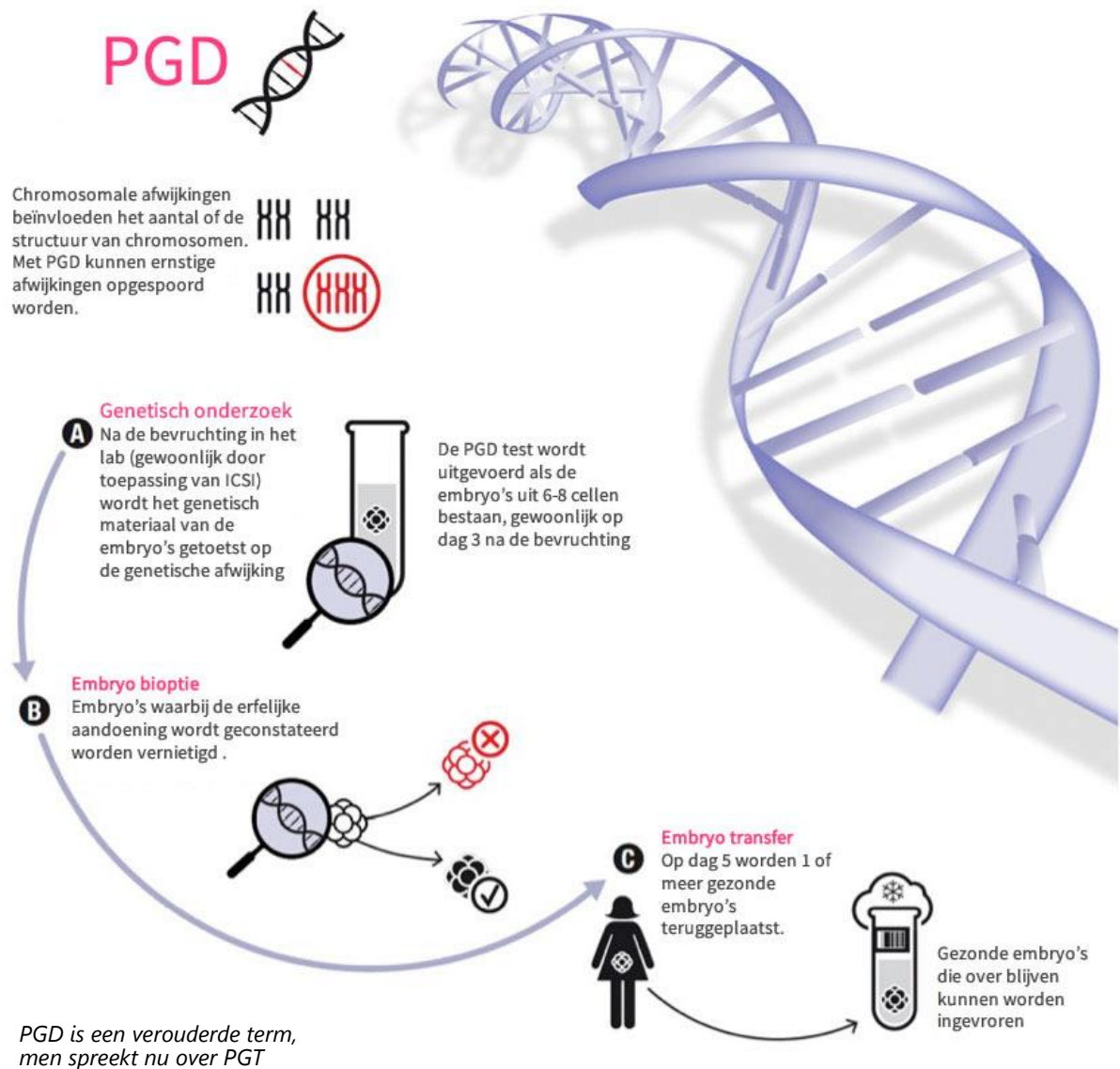
Praktisch gaat men bij een pre-implantatie genetische test ook een IVF-traject doorlopen net zoals mensen met vruchtbaarheidsproblemen. Om de eierstokken van de vrouw aan te zetten zoveel mogelijk eicellen te produceren, wordt een behandeling met hormonen gegeven. Deze zorgen ervoor dat de controle over de cyclus van de vrouw even wordt overgenomen met behulp van medicatie. De fertiliteitsarts doet eerst bij de vrouw een aantal bloedtesten en beslist nadien welke behandeling de meest geschikte is.

De rijping van de eicellen wordt nauwkeurig gevolgd door het afnemen van bloedstalen en echografisch onderzoek. Voor de pick-up van de eicellen wordt een laatste medicatie toegediend die de eisprong stimuleert. De eicellen worden dan langs vaginale weg en onder echografische controle uit de eierstokken weggenomen. In het laboratorium wordt dan in iedere verkregen eicel één spermacel ingespoten. Deze techniek wordt ICSI genoemd (intracytoplasmatische sperma-injectie). Eén dag na de injectie kan nagegaan worden of er bevruchting is opgetreden. Twee dagen na de injectie hebben de gevormde embryo's reeds vier cellen en nog een dag later hebben ze acht cellen. Op de derde of vijfde dag van de embryonale ontwikkeling wordt één of meerdere cellen uit het embryo genomen (we noe-

men dit de embryobiopsie). Het moment van de biopsie hangt af van de genetische test die het laboratorium voor de wensouder(s) in kwestie ontwikkeld heeft. Wanneer de biopsie op de derde dag gebeurt, is het resultaat na een tweetal dagen beschikbaar en kan een zogenaamde verse terugplaatsing van een niet-aangetast embryo gebeuren. Indien er meer dan één niet-aangetaste embryo's zijn, worden de overige ingevroren. Wanneer de biopsie op de vijfde dag gebeurt, zullen de resultaten een viertal weken duren en inmiddels zijn de embryo's ingevroren. Wanneer er een niet-aangetast embryo beschikbaar is, zal dit nadien ontdooid worden en in de baarmoeder van de vrouw geplaatst worden.

Voor de ziekte van Huntington is PGT beschikbaar. Het vergt steeds de samenwerking tussen een centrum voor medische genetica en een centrum voor vruchtbaarheidsbehandeling. Een PGT dient steeds op voorhand in het genetisch laboratorium voorbereid te worden aan de hand van bloedstalen/DNA van de wensouder(s) en zo mogelijk ook van de ouders van de wensouder die at-risk is voor HD. De voorbereiding duurt in de meeste genetische centra gemiddeld een viertal maanden, maar deze termijn kan in sommige situaties anders zijn. PGT is betrouwbaar doch een extra controle tijdens de zwangerschap, via vlokkentest of vruchtwaterpunctie, kan uitgevoerd worden indien gewenst. Het is ook belangrijk dat er een DNA-verslag aanwezig is waaruit blijkt dat het in de familie wel degelijk om huntington gaat en niet over een andere neurologische ziekte.

Sinds 2003 wordt de labokost voor IVF terugbetaald voor maximaal zes behandelingscycli met eicelaspriatie. De medicatiekost wordt ook voor deze zes cycli terugbetaald. Wat altijd zelf te betalen valt, is het zogenaamde persoonlijke aandeel. Bij elke IVF-behandeling met PGT wordt ook een forfaitair bedrag (= niet terugbetaald door het RIZIV) aangerekend voor de embryobiopsie.



Het is belangrijk om voor ogen te houden dat IVF/ICSI met PGT een zwangerschap of de geboorte van een kind niet kan garanderen; niet elke IVF/ICSI-cyclus met PGT resulteert immers in een zwangerschap en niet elke zwangerschap heeft een geboorte als uitkomst.

De kans dat een vrouw bevalt na een PGT-behandeling bedraagt ongeveer 27-30 % (Zuckerman et al., 2020). De kans op zwangerschap hangt echter ook af van individuele kenmerken zoals leeftijd (die van de vrouw), levensstijl, de embryokwaliteit en de aard van de genetische aandoening. Bovendien wordt in de algemene bevolking twee tot drie procent van de kinderen geboren met een aangeboren afwijking zonder dat die aandoening bij de (familie van de) wensouders voorkomt. Dit risico kan via PGT niet

worden uitgeschakeld.

Pre-implantatie genetisch testen vraagt een groot engagement. Er zijn immers fysieke en psychologische aspecten aan verbonden en men kan niet garanderen dat een zwangerschap zal tot stand komen. PGT kan niet enkel wanneer een wensouder weet dat hij gendragers is, het is ook mogelijk met zogenaamde PGT-exclusie. Dan zal men bij PGT alleen embryo's inplanten die de kopie van het huntington-gen van de niet-aangetaste grootouder dragen.

Illustratie: [PGD - Human First IVF](#)

Tekst: Huntington Liga vzw. De ziekte van Huntington. <https://huntingtonliga.be/wp-content/uploads/2016/11/Hoofdstuk-7.pdf>

UZ Leuven. Pre-implantatie Genetische Test. Informatie voor patiënten. Juni 2022. 19p.

Pre-implantatie genetische test (PGT) Een getuigenis

Jolien, Geert en Lou wonen samen in een mooi en gezellig huis in het Antwerpse. Lou is in november 2023 geboren na een PGT-procedure. Jolien en Geert doen samen hun verhaal.

De grootouders van Geert zijn redelijk jong gestorven en de ziekte was niet bekend in de familie. Nadat bij de moeder van Geert twee jaar geleden de diagnose ziekte van Huntington werd gesteld, werd hij samen met zijn partner plots geconfronteerd met een probleem waar ze voorheen geen rekening moesten mee houden. De zus van Geert was op dat moment zwanger van haar tweede kindje en zij geraakte in paniek. Ze wilde zo snel mogelijk de test, ook omwille van haar kinderen. Geert en Jolien stapten samen met zijn zus en broer in de testprocedure. Zij kregen te horen dat Geert gendrager is.



Foto: pexels-lisa-fotios-2721581.jpg

Jolien

Voor mij was het krijgen van een kindje erg belangrijk. Door corona hadden we ons huwelijk, en dus ook onze kinderwens, een jaar moeten uitstellen. Toen we te horen kregen dat Geert drager was, wisten we heel snel dat we een kindje op de wereld wilden zetten dat geen gendrager was.

Als je de eerste keer naar het ziekenhuis gaat, wordt alles goed uitgelegd. Je wordt verwittigd

dat het zwaar wordt, maar je beseft toch niet echt wat het allemaal inhoudt. We kenden ook niemand die ervaring had met de procedure, dus we wisten eigenlijk van niets. Na de uitleg dachten we: 'Oké, we stappen gewoon in de procedure.'

De eerste stap was bloed laten afnemen om te zien of we wel in aanmerking kwamen voor een fertiliteitstraject. Het resultaat daarvan heeft bij ons zes maanden op zich laten wachten, terwijl dit normaal op drie maanden kan. We wilden zo snel mogelijk met de procedure starten, dus deze vertraging was voor ons lastig.

Midden februari 2021 hadden we onze eerste afspraak waarbij de procedure concreet werd gemaakt. Er werd bepaald wanneer ik moest stoppen met de pil en wanneer de hormonenkuur moest starten. De hormonenkuur viel mij niet zo zwaar, ik had het zwaarder ingeschat. Ik had het gevoel dat dit ging lukken. Ik twijfelde of ik zelf de spuiten zou kunnen zetten, maar dat lukte ook. Geert kon ten gevolge van zijn werk niet steeds op het juiste moment aanwezig zijn. Een week na de hormonenkuur moet je terugkomen en wordt gecheckt hoeveel eitjes er zijn. Daarna moet je een spuit zetten om de eisprong uit te stellen. Dat verliep allemaal vlot en ik had echt het gevoel dat ik dat allemaal goed aankon.

De punctie om de eitjes op te pikken is geen pretje, maar ik had gelukkig wel tien eitjes. Ongeveer het gemiddelde, dus je denkt 'dat gaat wel'. Een dag later werd ik opgebeld om ons te melden dat er zes bevruchte eitjes overbleven, wat een goed resultaat was. Daarna moesten we zes dagen wachten om te weten hoeveel embryo's gevormd waren. Dit bleken er toen twee te zijn.

De volgende stap was dan dat de twee embryo's

getest werden op de ziekte van Huntington. Per embryo is de kans 50 % dat het de ziekte heeft. Het kan twee tot zes weken duren voor je het resultaat krijgt. We hadden geluk. Na twee weken kreeg Jolien telefoon van het UZA. Met een klein hartje nam ze de telefoon op en ze zeiden dat het twee goede embryo's waren. Dit leidde tot tranen van geluk en ongeloof, omdat de kans vrij klein was. Dit was een goed begin, omdat we twee kansen hadden voor terugplaatsing.

Na de terugplaatsing van het embryo waren we optimistisch, ook al wisten we dat er maar 35 % kans is dat het lukt. Na tien dagen bleek dan dat ik zwanger was. Bij de controle op zeven weken kregen we echter minder goed nieuws: er was geen vruchtje in de vruchtzak. Toen stortte onze wereld even in elkaar. Na de tweede controle een week later bleek dat er nog altijd geen vruchtje in de vruchtzak zat. Hierdoor is de zwangerschap gestopt en moest ik medicatie nemen om de vruchtzak uit mijn lichaam te drijven. Dat was in de maand mei. Op dat moment waren we met de procedure al een jaar bezig.



Foto: pexels-karolina-grabowska-4210551.jpg

Geert

Op dat moment ben ik toch een beetje ingestort.

Jolien

Dat was natuurlijk niet alleen omwille van de procedure. We wisten ook nog maar pas dat huntington in de familie was. Dat speelde ook een rol in die periode. We waren er voor mekaar, maar Geert ging er helemaal anders mee om dan ik. Voor mij was het fysiek en mentaal heel zwaar, omdat ik dit ook alleen moest ondergaan.

We hadden ervoor gekozen om niemand in te lichten over onze pogingen om zwanger te worden, omdat we heel graag, zoals bij een natuurlijke zwangerschap, goed nieuws wouden brengen. Maar gezien het zware traject vonden we het toch verstandig dat te delen met familie en vrienden. Zwanger worden met een IVF-procedure is ook iets helemaal anders dan spontaan zwanger worden. Met zo'n procedure wordt elke stap van de zwangerschap medisch nauwgezet opgevolgd. Dat maakte het voor mij veel zwaarder. Je leeft van de ene controle naar de andere en dat brengt stress mee.

Ik wou zo snel mogelijk opnieuw zwanger worden. Mijn kinderwens was er en die zou niet zomaar weggaan. Vermits we nog een embryo hadden, was de volgende stap een stuk lichter. Het embryo moest gewoon teruggeplaatst worden. Juist op dat ogenblik waren er veel stresssituaties in ons persoonlijk leven, wat dit niet evident maakte voor de terugplaatsing. Daarenboven speelde het door mijn hoofd dat ik nu zwanger moest worden, want anders moesten we opnieuw de hele procedure doorlopen en was voor mijn gevoel alles tot nu toe nutteloos geweest. Die stress heeft een bepalende rol gespeeld. Het vruchtje heeft zich niet gehecht, waardoor de zwangerschap spontaan afgebroken werd.

Op dat ogenblik zijn we allebei ingestort. Ik heb dan om medische redenen mijn werk onderbroken. Geert is een maand thuisgebleven. Voor mij was dat een heel moeilijke periode. We hebben het dan ook aan een aantal mensen verteld, omdat ik het niet aankon om een zwangere vrouw te zien, om kinderen rondom mij te zien. Ik kon dus niet naar familiebijeenkomsten gaan. In onze vriendenkring werden juist toen heel wat kinderen geboren. Dat was echt moeilijk. Wij waren al zo lang bezig en we hadden nog geen kindje. Ik heb me op dat moment afgesloten van de wereld.

We zijn dan in oktober 2022 opnieuw in een traject gestapt, maar bij deze poging had ik bij de pick-up slechts vijf eitjes. Hierdoor werd de kans op een niet-gendragend embryo erg klein. Uiteindelijk bleef er na de bevruchting en het testen

geen embryo over om terug te plaatsen. Dat betekende dat we de hele procedure opnieuw moesten beginnen. Je wereld stort dan voor de tweede keer in. Weeral een traject verloren. Je vraagt je af of het ooit wel zal lukken.

In januari mochten we dan opnieuw op gesprek gaan. Toen bleek dat ze, bij het vergelijken van de twee trajecten die we hadden doorlopen, vastgesteld hadden dat ze het traject moesten aanpassen, omdat de gewone procedure voor mij minder evident was. Bij de tweede spuit, die de eisprong moest remmen, stopte ook het groeien van de eicellen, wat niet de bedoeling was.



Foto: pexels-mart-production-7089047.jpg

Toen we dan voor de derde keer in de procedure stapten, heb ik na de hormonenkuur een maand lang spuiten moeten zetten om een soort van lange menopauze na te bootsen, zodat mijn eitjes bleven groeien maar er geen eisprong kon plaatsvinden. Na de punctie bleek dat ik acht eicellen had, waarvan er na de bevruchting en testen nog twee overbleven. Deze keer hadden we

ons wel voorgenomen om, na de terugplaatsing van het embryo, zoveel mogelijk afleiding te zoeken, zodanig dat we niet te veel gefocust waren op de zwangerschap. Ze hadden ons ook verteld dat acupunctuur kon helpen. Het was niet wetenschappelijk onderbouwd, maar er waren daarmee wel positieve ervaringen. Dus de dag van de inplanting had ik ook een afspraak gemaakt bij een acupuncturist.

Door positief ingesteld te zijn en echt erin te geloven, probeerde ik de stress na de terugplaatsing te beperken. Geert had een week verlof genomen, zodat we samen leuke dingen konden doen. Het duurt na de plaatsing tien dagen voordat je een bloedafname krijgt om te zien of je zwanger bent. Tijdens die tien dagen voelde ik mij helemaal niet goed. Ik was misselijk, had het gevoel dat ik menstruatieklachten had, dus ik vreesde dat het toch niet gelukt was. Uiteindelijk bleek dat ik zwanger was, maar dat mijn bloedwaarden eerder laag waren. Dus moest er de week nadien opnieuw een controle gebeuren om de zwangerschap definitief vast te stellen. Je twijfelt dan de hele week, maar ik had geluk, ik was echt zwanger.

Dan komt de eerste echografie op zeven weken. Bij de eerste poging was het daar misgegaan, dus opnieuw enkele stressvolle weken. Gelukkig bevestigde de echo dat we een kindje verwachtten. Gedurende de hele zwangerschap zijn we toch nooit helemaal gerust geweest. Het was ook geen eenvoudige zwangerschap. Door extreme misselijkheid werd ik een tijdje opgenomen in het ziekenhuis. Nadien bleek dat de placenta zich te laag in de baarmoeder had vastgezet, *placenta previa*, waardoor ik op acht maanden ben moeten bevallen. Toch was ik graag zwanger, gewoon omdat ik dit kind zo graag wou.

Geert

De stress had voor mij ook te maken gehad met het feit dat we er zo dichtbij waren. Je volgt de zwangerschap zo in detail, dat je beseft dat er zoveel kan verkeerd gaan. Eigenlijk waren we pas gerust na de geboorte. Voor mezelf heb ik soms wel het gevoel dat we twee jaar van ons leven verloren hebben, omdat we ons zo geconcen-



treerd hebben op de zwangerschap. Je leven wordt overgenomen door het traject. De rest moet wijken en je geraakt geïsoleerd. We hebben in die periode soms echt diep gezeten. Het heeft Jolien ook veel moeite gekost, ze had uiteindelijk een hekel aan het ziekenhuis, zo vaak moest ze er zijn. Dat vond ik het ergste.

Jolien

Als ik in de wachtzaal voor IVF zat, dacht ik wel eens: 'We hadden eigenlijk gewoon een kindje kunnen krijgen, mocht die ziekte er niet geweest zijn.' Dat maakte het voor mij nog extra moeilijk. Het is uiteindelijk geen gewoon IVF-traject. We hadden geen fertiliteitsproblemen. Ik heb wel het geluk gehad dat ik daar iemand leerde kennen, die ook voor PGT gekozen had omwille van een andere aandoening. Met haar kon ik erover praten. Dat heeft geholpen.

Geert

Er zijn in de buitenwereld ook niet veel mensen die weten wat PGT inhoudt. Je moest het altijd opnieuw uitleggen aan mensen. Ik vond dat heel lastig. Mensen begrijpen niet hoe zwaar dat het in feite is. Ze zeggen nogal snel dat het wel goed zal komen. We zitten nu in een gendragersgroep van de Liga en daar heeft ook iemand voor PGT gekozen. Het feit dat we kunnen praten met iemand die ook die ervaring heeft, doet echt veel deugd.

Voor ons was dit de enige mogelijke weg om kinderen te krijgen. De prenatale test zagen we niet zitten. Een kind moeten afstaan dat al 4-5 maanden

den in je buik groeit, dat is veel zwaarder. Dat neemt niet weg dat dit ook een zwaar traject is. Je stapt er hoopvol in, maar je weet niet hoe je eruit komt. Je beseft niet wat er allemaal op je gaat afkomen.

Jolien

Geert is nu 33. Je wilt dan zo snel mogelijk kinderen, omdat je niet zeker weet hoelang hij nog gezond zal blijven. Misschien komen de eerste symptomen pas later, misschien komen ze vroeg. Dat geeft onzeker-

heid en dus ook nog extra stress.

Geert

We zijn er ook mee begonnen toen we te weten kwamen dat ik gendrager ben. Uiteindelijk hadden we deze informatie ook nog niet verwerkt toen we in het traject stapten. Misschien is dat zelfs nu ook nog niet het geval. We zijn zo bezig geweest met zwanger worden en daarna met ons aan te passen aan ons kindje, dat je die verwerking uitstelt.

Jolien

De PGT-procedure is fysiek zwaar, maar dat vond ik niet het ergste. Voor mij waren vooral de wachttijden tussen de verschillende stappen zwaar. Elke keer de onzekerheid en de stress dat je een slecht bericht gaat krijgen. Het wachten op de testuitslag van de embryo's was voor mij mentaal het zwaarst. Deze laatste stap is bij een normale IVF-procedure niet nodig en komt er bij PGT bovenop. Dat was echt loodzwaar. Zelfs nu heb ik stress, gewoon omdat we nog een embryo in het UZA hebben dat kan teruggeplaatst worden en dat ik bang ben dat wanneer die terugplaatsing niet lukt, ik opnieuw het volledige traject zal moeten doorlopen.

Geert

Naast het feit dat het een zwaar traject is, is het ook een financiële dobber die misschien niet voor iedereen haalbaar is. Voor het eerste traject hebben wij uiteindelijk 2.000 euro betaald. In totaal hebben we voor de drie pogingen ongeveer 4.500 euro betaald. We hebben van de mu-

tualiteit nog wel 1.000 euro teruggekregen. Dat is toch wel een groot bedrag en het voelt wat oneerlijk aan, omdat we uiteindelijk met deze



Foto: Unsplash—Kelly Sikkema

procedure ook voorkomen hebben dat er een kindje op de wereld kwam dat de ziekte zou ontwikkelen, wat toch ook een grote maatschappelijke kost is.

Ter informatie, je hebt recht op zes gedeeltelijk terugbetaalde pogingen. Dus hebben wij er nog drie over en dat brengt ook de nodige stress met zich mee. Na zes pogingen weet ik niet of ik hiermee nog verder zou willen gaan.

Jolien

We zijn veel sterker uit deze procedures gekomen als koppel. Dat had heel anders kunnen lopen, maar het is ons wel gelukt. Wij zijn nu zo blij met ons kindje en dan geraakt de procedure en de lastige zwangerschap op de achtergrond. We hopen nu dat het embryo dat nu nog voor ons bewaard wordt, over afzienbare tijd kan teruggeplaatst worden en dat we meteen zwanger zijn van ons tweede kindje. Dat is eigenlijk onze grootste wens.

Jolien, Geert en Lou
Verslag: Rita Muyldermans

Start van het nieuwe jaar in Regio West-Vlaanderen

Huntington Liga Regio West-Vlaanderen luidde op 3 februari 2024 het nieuwe jaar in.

Maria en Willy zorgden, zoals steeds, voor een warme ontvangst en een lekkere taart. Tijdens een mooie wandeling werd er gezellig gebabbeld en verbroederd. Nadien stond een heerlijke kaastafel op ons te wachten. Het geheel vormde een ideale gelegenheid voor de aanwezige lotgenoten om contact met elkaar te leggen en (bij) te praten.

Lotgenotencontact doet deugd. Families weten als geen ander wat de ziekte is, kennen de problemen en de emoties. De (h)erkenning van elkaar geeft steun.

Op bijgaande foto staan een aantal mensen die deelnamen aan de regiobijeenkomst. Een aantal deelnemers kozen ervoor om niet op de foto te staan. Hun vraag werd vanzelfsprekend gerespecteerd.

Els Zimmermann



Foto Els Z

Triatlonteam Roeselare voor huntington

Pieter Rondelez is een 55-jarige man uit Roeselare, West-Vlaanderen. Twee jaar geleden kreeg hij de diagnose van de ziekte van Huntington. Hij ervaart reeds evenwichts- en slikmoeilijkheden. Pieter houdt van muziek en sporten. Hij is dan ook al tien jaar lid van het Triatlonteam Roeselare. Toen hij daar vertelde over zijn diagnose, was er veel bereidheid van de teamleden om hem te ondersteunen.

Op zondag 28 januari werd het jaarlijkse ontbijt van Triatlonteam Roeselare georganiseerd. Er werd die dag een cheque van 2.000 euro overhandigd aan de Huntington Liga. Pieter was niet op voorhand op de hoogte

gebracht en was dan ook erg ontroerd door het gebaar van zijn teamleden.

Pieter gaat met een positieve kijk door het leven. Het team doet er alles aan zodat hij zijn dromen kan nastreven. Zo gaat Pieter op 7 april deelnemen aan de 47ste editie van de Schneider Electric Marathon de Paris. Welke uitdaging hij hierna aangaat, weet hij nog niet. Wij supporteren alvast enthousiast mee vanop de zijlijn!

Ruth Fonteyn

Bron: https://www.nieuwsblad.be/cnt/dmf20240128_93461373



Foto via Regio West-Vlaanderen

Pieter, tweede van rechts, overhandigt samen met een triatloncollega een reuzencheque aan de Huntington Liga.

Veel dank daarvoor.

De Liga werd vertegenwoordigd door voorzitter André Willems, midden op de foto, en links van André Willy en Maria, onze verantwoordelijken van Regio West-Vlaanderen. Helemaal links op de foto staat Guido, één van onze vrijwilligers.

Op vakantie met de Liga

De Huntington Liga biedt verscheidene mogelijkheden om op vakantie te gaan. Hieronder vind je een omschrijving van deze mogelijkheden en de doelgroepen. Deze omschrijving dient om duidelijkheid te scheppen over de verschillende formules. Met vragen hierover kan je steeds terecht bij de Sociale Dienst van de Huntington Liga.

Ontspanningsweekend

Het Ontspanningsweekend heeft als doel lotgenoten samen te brengen om een ontspannend weekend te kunnen beleven. Het weekend richt zich op betrokkenen (partners, mantelzorgers...) en vrijwilligers. Er is geen enkele begeleiding voorzien voor eventuele patiënten.

Het Ontspanningsweekend vindt plaats in de maand september van vrijdagavond vóór het avondmaal tot zondagmiddag na het middagmaal. Het verblijf is een hotel aan zee met hotelservice. De kamers en gemeenschappelijke ruimtes zijn toegankelijk via een kleine lift. Er zijn geen aanpassingen voor rolstoelgebruikers.



Patiëntenweekend

Het Patiëntenweekend richt zich tot **patiënten** met of zonder eigen begeleider. Ofwel brengen de deelnemers een eigen begeleider mee die volledig of deels kan instaan voor zijn/haar persoonlijke hulpbehoeften. Ofwel voorzien wij een ervaren vrijwilliger die de patiënt gedurende het ganse weekend begeleidt bij alle hulpvragen. Patiënten die zelf een begeleider meebrengen, kunnen eveneens een beroep doen op extra begeleiding voor verzorging, maaltijdbegeleiding, transfers... indien dit vooraf wordt meegedeeld. De deelnemers staan zelf in voor de organisatie van hun vervoer naar en van het hotel. In uitzonderlijke situaties kan de Sociale Dienst mee het vervoer proberen te organiseren.



Iedereen wordt verwacht deel te nemen aan de georganiseerde groepsactiviteiten. Indien iemand aan een bepaalde activiteit niet wenst deel te nemen bv. ten gevolge van vermoeidheid, kan dit na afspraak met de verantwoordelijken. Er is een verpleegkundige aanwezig die de verzorging en de verantwoordelijkheid rond medicatiegebruik op zich kan nemen. Deelnemers brengen zelf hun medicatie en een recent medicatieschema mee. Patiënten met sondevoeding worden begeleid door hun eigen begeleider die de volledige zorg en verantwoordelijkheid hiervoor kan opnemen.

Het Patiëntenweekend vindt plaats in een hotel aan zee met hotelservice of in een vakantiehuis voor groepsverblijf.

In het hotel zijn de kamers en gemeenschappelijke ruimtes toegankelijk via een lift. Er is een beperkt aantal kamers uitgerust met een badkamer die rolstoeltoegankelijk is. Voor de maaltijden kan er rekening gehouden worden met dieetaanpassingen en aanpassingen aan de textuur van de voeding (indikken van dranken, gemalen voeding...) wanneer dit bij de inschrijving wordt vermeld.

Vervolg pagina 17

Patiëntenweekend vervolg

In het vakantiehuis voor groepsverblijf zijn er aangepaste bedden, aangepaste badkamers en allerlei hulpmiddelen op aanvraag beschikbaar. Er is geen hotelservice. Voor de maaltijden kan er rekening gehouden worden met dieetaanpassingen en aanpassingen aan de textuur van de voeding (indikken van dranken, gemalen voeding...) wanneer dit bij de inschrijving wordt vermeld.

Er wordt tweemaal per jaar een Patiëntenweekend georganiseerd, een in de maand mei of juni en het tweede in de maand september of oktober van vrijdagavond voor het avondmaal (16u) tot zondagmiddag na het middagmaal (vertrek om 14u)

Midweek



De Midweek richt zich tot **patiënten in het begin van de ziekte**. De deelnemers zijn zelfredzaam of brengen zelf een begeleider mee die volledig instaat voor alle persoonlijke hulpbehoeften. Elke deelnemer is verantwoordelijk voor zijn eigen medicatie en zorgt in principe zelf voor vervoer. In uitzonderlijke situaties kan de Sociale Dienst mee het vervoer proberen te organiseren.

Van de deelnemers wordt verwacht dat zij in staat zijn om zelfstandig, of met hulp van hun eigen begeleider, deel te nemen aan de georganiseerde groepsactiviteiten. Indien iemand aan een bepaalde activiteit niet wenst deel te nemen bv. ten gevolge van vermoeidheid, kan dit na afspraak met de verantwoordelijken. Er worden geen vrijwilligers voorzien om individuele deelnemers te begeleiden. Er is ook geen verpleegkundige aanwezig.

De Midweek vindt plaats in een accommodatie die toegankelijk is voor rolstoelgebruikers.

Er is geen hotelservice. De bedden zijn opgemaakt bij aankomst maar gedurende de rest van het verblijf moeten de deelnemers dit zelf doen. De kamer wordt gedeeld met een andere deelnemer of met een vrijwilliger. De deelnemers brengen zelf handdoeken en toiletgerief mee.

De Midweek vindt meestal plaats in de maand juni van maandagnamiddag tot vrijdagvoormiddag.

EHA-congres: onderzoek naar remedie tegen de ziekte van Huntington

Tijdens de laatste dag van het EHA-congres in Blankenberge (oktober 2023) kregen een aantal farmaceutische bedrijven de gelegenheid om een update te geven over hun onderzoek naar een remedie tegen de ziekte van Huntington.

PTC Therapeutics is een Amerikaans farmaceutisch bedrijf dat zich richt op de ontwikkeling van oraal toegediende geneesmiddelen met kleine moleculen en gentherapie die genexpressie reguleren. Het bedrijf heeft recent **PTC-518** ontwikkeld, een kleine molecule die dosisafhankelijke huntingtine-verlaging tot gevolg heeft. PTC-518 kan in pilvorm worden ingenomen en is een medicijn van een type dat splice-modulator wordt genoemd. Het kan de manier waarop genetische berichten worden verwerkt, veranderen en dus de hoeveelheid eiwitmoleculen waarvoor gecodeerd wordt, beïnvloeden. PTC-518 maakt geen onderscheid tussen de gemuteerde en niet-gemuteerde vormen van de genetische boodschap, dus zowel de reguliere als de toxische vormen van het huntingtine-eiwit worden verlaagd. Dit middel wordt nu getest in een studie die PI-VOT-HD wordt genoemd.

Uit dierproeven is al geweten dat PTC-518 het huntingtinegehalte in het bloed en de hersenen van huntingtonmuizen vermindert.

Uit het fase 1-onderzoek bij gezonde vrijwilligers is gebleken dat het middel veilig is, goed verdragen wordt en het huntingtineniveau verlaagt. Deze verlaging is afhankelijk van de dosis die wordt toegediend.

Momenteel loopt een fase 2-onderzoek bij een kleine groep patiënten met zeer vroege tekenen van de ziekte. Later werd beslist om ook mensen

met al meetbare bewegingen en problemen bij het uitvoeren van de dagelijkse taken te laten deelnemen. De resultaten worden ten vroegste eind 2024 verwacht.

Vervolgens was het de beurt aan **ROCHE** met een update van GENERATION-HD2 van het middel **tominersen**. Het onderzoek naar tominersen loopt ondertussen al 10 jaar! Trouwe lezers van HDBuzz herinneren zich waarschijnlijk wel dat in april 2021 het onderzoek genaamd GENERATION-HD1 is gestopt, omdat uit de data-analyse door het Independent Data Monitoring Committee, een onafhankelijk comité, was gebleken dat bij de patiënten die het medicijn kregen, de symptomen geen vertraging of verbetering vertoonden in vergelijking met de placebogroep. De ziektevoortgang bij degenen die elke 8 weken tominersen kregen, kan zelfs iets slechter zijn geweest. Bij veel motorische en cognitieve tests zijn metingen gedaan en de resultaten zijn gelijkaardig: gemiddeld bleven alle deelnemers in de loop van het onderzoek achteruitgaan.

Uit de verdere analyse bleek echter dat bij jongere proefpersonen met minder erge symptomen en een lagere CAG-herhaling de behandeling misschien wel zou aanslaan. GENERATION-HD2 legt dus de focus op jongere patiënten die nog in het beginstadium van de ziekte zijn. Deze proefpersonen krijgen een lagere dosis dan in het oorspronkelijke onderzoek die slechts om de vier weken wordt toegediend. Er wordt nog steeds gerekruteerd voor deze studie.

WAVE LIFE SCIENCES heeft een andere benadering om het huntingtine-eiwit te verlagen. Ze mikken alleen op het gemuteerde eiwit. Hoewel onderzoekers nog steeds niet alles begrijpen wat het huntington-gen doet, weten ze dat het een

heel belangrijk gen is en dus zou het nuttig kunnen zijn om wat gezonde eiwitten in huis te hebben. Om dit te bereiken maken ze gebruik van andere kleine spellingsveranderingen in het huntington-gen.

In de studie SELECT-HD wordt nu het middel **WVE-003** getest. De proefpersonen moeten deze spellingsverandering in hun huntington-gen hebben om te kunnen deelnemen. De eerste gegevens tonen aan dat de therapie haar biologisch doel heeft bereikt. Het 1b/2a klinisch onderzoek bestudeert verder de veiligheid, de verdraagbaarheid en de biomerkergegevens. Aanvullende gegevens worden verwacht in het tweede kwartaal van 2024.

uniQure gebruikt een gentherapie **AMT-130** om het huntingtine-eiwit in de hersenen te verminderen. Hiertoe wordt een stukje, door de mens gemaakt genetisch materiaal, verpakt in een leeg, onschadelijk virus, dat afgeleverd wordt in de diepe delen van de hersenen via een hersenoperatie. Het idee is dat via deze eenmalige procedure de therapie zich in vele hersencellen zal verspreiden. Hierdoor worden kleine fabriekjes opgezet die nog vele jaren een genetisch

'tegengif' blijven produceren. Dit tegengif moet voorkomen dat het verlengde eiwit wordt gevormd in de cellen waar het AMT-130 binnendringt. In meerdere kleine studies hebben ongeveer 40 mensen met vroege symptomen van de ZvH de operatie ondergaan, 26 in de Verenigde Staten en 15 in Europa. Tot nu toe lijkt het erop dat AMT-130 veilig is en goed verdragen wordt gedurende een periode van maximaal 30 maanden. Halverwege 2024 wordt een nieuwe update verwacht.

Prilenia tot slot test een middel om de 'totale functionele capaciteit' bij mensen met ZvH te ondersteunen. **Pridopidine**, dat via de mond wordt ingenomen, wordt al meer dan een decennium lang bestudeerd bij mensen, maar nog geen enkele grote studie heeft laten zien dat het de progressie van de ziekte vertraagt. Pridopidine activeert een eiwit, de sigma 1-receptor genaamd, dat hersencellen helpt te overleven onder stressvolle omstandigheden. De resultaten van de studie zijn echter negatief. Het medicijn vertraagt de progressie van de ZvH niet, zoals gemeten op de TFC-schaal.

Gerd(a) De Coster

From DNA to protein...

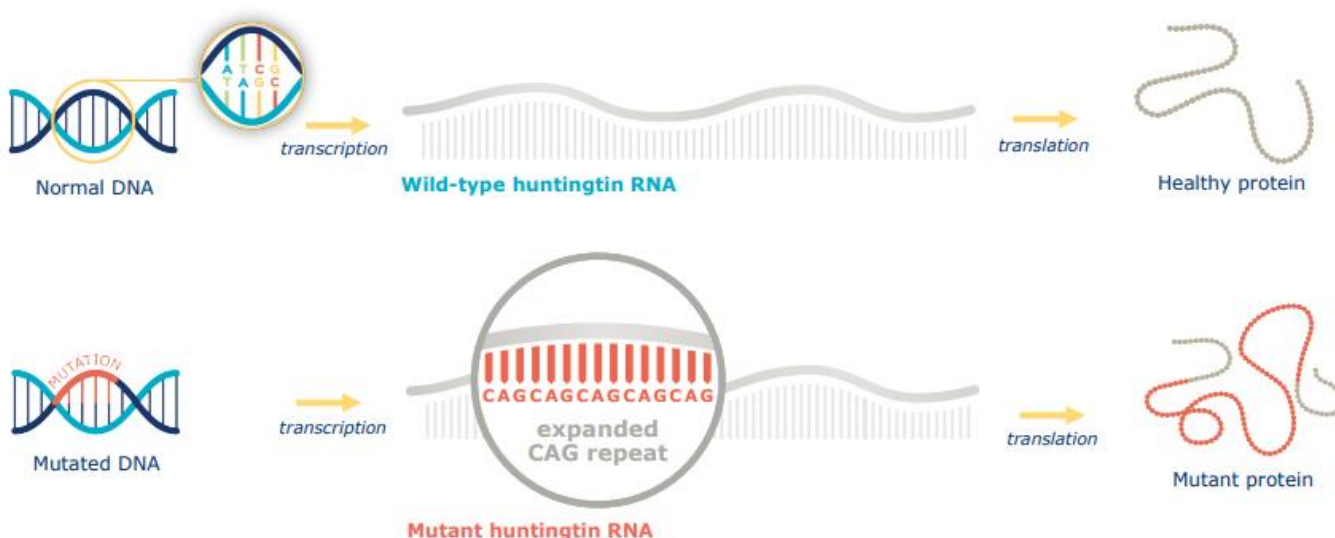


Foto: [SELECT-HD \(eurohuntington.org\)](https://eurohuntington.org)

Spiedprocedure persoonsvolgend budget

Er zijn verschillende procedures om een PVB (persoonsvolgend budget) te bekomen: de gewone PVB-aanvraag, de noodprocedure en de spiedprocedure. Het kan soms erg lang duren totdat je effectief je budget ter beschikking krijgt. De spiedprocedure maakt het mogelijk om sneller toegang te krijgen tot je toegewezen budget en zeker in het geval dat de zorgnood erg dringend is en het noodzakelijk is om snel over een aangepast budget te beschikken.

Vanaf 1 januari 2024 is de groep die een beroep kan doen op de spiedprocedure, uitgebreid. Voorheen konden enkel personen met een specifiek ziektebeeld die in het afgelopen jaar een snelle progressie in hun ziektebeeld hadden, hier een beroep op doen. Nu werd deze groep uitgebreid voor personen die zich bevinden in een vergevorderd stadium van een neuromusculaire, neurodegeneratieve of bindweefselaandoening.

Personen met de ziekte van Huntington behoren tot deze tweede groep. Met andere woorden: vroeger konden personen met de ziekte van Huntington geen beroep doen op deze spiedprocedure, maar vanaf 1 januari 2024 dus wel.

Er moet echter voldaan worden aan enkele criteria bij de aanvraag van de spiedprocedure:

1. Je bent jonger dan 65 jaar.
2. Je beschikt al over een toewijzing van een persoonsvolgend budget of er is je al een persoonsvolgend budget ter beschikking gesteld.
3. Je hebt een korte levensverwachting vanwege jouw neuromusculaire of neurodegeneratieve ziekte of bindweefselaandoening.
4. Je hebt een definitieve hoge zorgnood die voldoet aan minstens twee van de volgende specifieke voorwaarden:
 - ♦ Je vertoont ernstige slikmoeilijkheden waardoor de aanwezigheid van een bekwame helper noodzakelijk is om tijdens de maaltijden te zorgen voor houdings- en kaakpositionering of waardoor son-

devoeding of parenterale voeding noodzakelijk is.

- ♦ Je bent volledig afhankelijk van derden om transfers en verplaatsingen uit te voeren. Transfer- en mobiliteitshulpmiddelen maken geen zelfstandige transfer of verplaatsing mogelijk.
- ♦ Je hebt een ernstige stoornis van de spraak waardoor je geen hulp kunt inroepen.
- ♦ Je hebt een bijkomende complexe medische problematiek waarbij er continu gespecialiseerd toezicht nodig is (bekwame helper of professionele zorgverlener). Zonder dat toezicht kan je in een levensbedreigende situatie terecht komen.

Indien je voldoet aan de criteria van de spiedprocedure, krijg je een PVB in budgetcategorie 16 toegewezen. Is dit budget te laag? Dan kan je een zorgzwaarte-instrument (ZZI) indienen om in een andere budgetcategorie terecht te komen.

Zoals je kan afleiden uit puntje 2, is het belangrijk om tijdig een PVB aan te vragen, zelfs wanneer het nog erg lang kan duren vooraleer dit budget ter beschikking gesteld wordt. Zo kan het budget in de toekomst, wanneer de zorgnood hoger wordt, sneller ter beschikking gesteld worden.

Ruth Fonteyn

Bronnen:

<https://www.vaph.be/nieuws/2024/01/uitbreiding-van-de-spieprocedure-persoonsvolgend-budget>
<https://www.onafhankelijkleven.be/blog/detail/meer-mensen-in-aanmerking-voor-spieprocedure-pvb>
<https://www.vaph.be/persoonlijke-budgetten/pvb/aanvragen/spiedprocedure/stap-een>

30 jaar Regio Limburg in een notendop

Ik herinner het mij nog, alsof het gisteren was. Het eerste contact met de Huntington Liga tijdens een informatieavond op 21 oktober 1993. Deze bijeenkomst ging door in het Virga Jesse-ziekenhuis in Hasselt.

Vreemd genoeg klikte het onmiddellijk tussen de vele aanwezige families uit Limburg. De bijeenkomst was zo goed meegevallen dat zij er snel een vervolg aan wilden breien op 27 november 1993 te Hasselt. Het was de bedoeling om, geheel vrijblijvend, wat na te praten over de informatieavond en antwoorden te proberen vinden op de vele vragen.

Na een derde bijeenkomst, in het Sint-Jansziekenhuis te Genk, wilden we graag de 'ziekenhuissfeer' verlaten en een eigen 'plekje' zoeken. Vanaf mei 1994 konden wij terecht in parochiezaal 't Kapelleke van Oud-Waterschei (Genk) waar wij heel wat jaren fijne gesprekken mochten hebben en ook samen de kerstsfeer smaakten als afsluiting van ieder jaar.



Een foto uit de beginjaren van Regio Limburg.
We vonden er warme contacten en steun bij elkaar.

Om de kosten te dekken hadden wij verscheidene acties op touw gezet, waardoor zelfs meerderre ontspannende uitstappen, met de bus of met de trein, konden doorgaan. In 2006 verhuisden wij naar de bijlokalen van de kerk om daar verder samen te komen. Daar gaan we het 30^{ste} jaar afsluiten met een allerlaatste kerstbijeenkomst.

Om van dit 30^{ste} jaar wat speciaals te maken, hadden wij een uitstap gepland op zaterdag 17

juni 2023 naar Bokrijk. Iedereen van de Huntington Liga was uitgenodigd om erbij te zijn. Enkele dapperen trotseerden de hitte en kwamen aan de toegangspoort opdagen. Het bezoek aan het openluchtmuseum bracht ons terug naar het verre verleden.



Foto via Regio Limburg

Na een bezoek aan de brouwerij, waar iedereen mocht proeven, zijn we naar de kerkdienst geweest en hebben we terug op de schoolbanken mogen zitten. Heerlijk hoe de acteurs zich inleefden in de gewoonten van die tijd. Moe van de wandeling schoven we, aan één lange tafel, aan in brasserie 'Het Domein'. Druk napratende over de voorbije namiddag, werden de magen gevuld. Iedereen ging met een warm gevoel terug huiswaarts.

Regio Limburg slaat vanaf volgend jaar een nieuwe weg in. Aangezien we niet langer meer kunnen beschikken over onze vaste 'stek', stel ik voor om op vaste tijdstippen samen te komen voor een wandeling, aanvullend met een tas koffie of etentje. Samen wordt overlegd waar dat zal doorgaan.

Omdat wij nu geruime tijd een eigen WhatsAppgroep hebben, kan via die weg makkelijk gecommuniceerd worden met geïnteresseerden.

(Even een berichtje naar mijn gsm nummer: 0476/73.96.30)

Els Geyskens

Jaarabonnement: te verkrijgen door storting van **15,00 euro** op de rekening van de Huntington Liga vzw, Gent, met vermelding van "Abonnement Dominant":

BIC: KRED BE BB

IBAN: BE59 4414 6189 2126

Voor leden van de Liga is de abonnementsprijs in het lidgeld inbegrepen. Het lidgeld (**15,00 euro**) is niet fiscaal aftrekbaar.

Activiteitenkalender

20/03/2024	Gestreken mastellen, Regio Oost-Vl. Gent, 20u
29/03/2024	Bijeenkomst Regio Limburg Genk, 14u
24/04/2024	Praktische vorming vrijwilligers, WZC Mariatroon, 13u30
28/04/2024	Lentewandeling Regio Antwerpen (Rijmenam), 14u
31/05-02/06/2024	Patiëntenweekend Maasmechelen, Home Fabiola
19/06/2024	Maatjesavond, Regio Oost-Vl. Gent, 20u
24-28/06/2024	Midweek (De Kleppe, Brakel)
28/06/2024	Bijeenkomst Regio Limburg Genk, 14u
Datum n.t.b. juni	Wandeling en etentje, Regio West-Vlaanderen

Voor giften van
40 euro en meer
ontvangt u
een attest van
fiscale vrijstelling.

Sommige data op de activiteitenkalender zijn onder voorbehoud (bv. o.w.v. de coronasituatie, beschikbaarheid van de locatie). Wanneer een activiteit doorgaat, ontvang je tijdig een uitnodiging per mail of post. Voor meer informatie of indien je vragen hebt, mag je altijd contact opnemen met de Sociale Dienst.

Redactieraad

Willy Cruysweegs
Gerd(a) De Coster
Ruth Fonteyn
Els Goetmaekers
Dirk Liessens
Rita Muyldermans
Arie Roelandt

Moderne tijden

Wil je graag uitnodigingen voor Liga-activiteiten per mail krijgen, dan kan je ons dit laten weten. Stuur ons een mailtje met vermelding van je naam, postadres en e-mailadres, en je krijgt daarna alle post per mail.

Je kan Dominant ook digitaal als pdf-file bekomen en de nummers verzamelen in een map. Dit betekent minder papier in de brievenbus voor jou en minder administratie en portkosten voor ons.

Ons e-mailadres: socialedienst@huntingtonliga.be

Contactgegevens

Huntington Liga vzw
Krijkelberg 1
3360 Bierbeek
016/45 27 59
socialedienst@huntingtonliga.be
www.huntingtonliga.be

Ondernemingsnummer:
415.438.528

De wet tot Bescherming van de Persoonlijke Levenssfeer (B.P.L.) ten opzichte van de verwerking van persoonsgegevens is van toepassing op het adressenbestand van de Huntington Liga en haar driemaandelijks tijdschrift Dominant. Deze gegevens, nl. naam en postadres, zullen worden verwerkt door de Sociale dienst van de Huntington Liga, Krijkelberg 1, 3360 Bierbeek, met als doel:

- de leden op de hoogte te houden van en uit te nodigen voor de activiteiten van de Liga;
- abonnees effectief het tijdschrift te kunnen toesturen.

Voor kennisname en of wijzigingen kan je je richten tot de Sociale dienst van de Huntington Liga:

t.a.v. Kelly Natens, Krijkelberg 1, 3360 Bierbeek.

Aangifte van de geautomatiseerde verwerking bij de Commissie voor de B.P.L. staat aldaar geregistreerd onder identificatienummer 000037513.

Nuttige adressen

MAATSCHAPPELIJKE ZETEL

Spelonckvaart 30
9180 MOERBEKE-WAAS
Ondernemingsnummer: 415438528
Bankrekening: BE59 4414 6189 2126
KRED BE BB

SOCIALE DIENST

Krijkelberg 1, 3360 BIERBEEK
telefonisch bereikbaar op werkdagen 9u-12u; 13u-15u30 op 016/45 27 59

Chris Palings Lut Haentjens Kelly Natens
Ruth Fonteyn Ingrid Vanderwaeren Els Zimmermann

www.huntingtonliga.be
socialedienst@huntingtonliga.be

DAGELIJKS BESTUUR

André Willems, 9030 GENT <i>voorzitter, penningmeester</i>	09/226 25 30
Bea De Schepper, 9180 MOERBEKE-WAAS <i>ondervoorzitter</i>	09/346 89 91
André Dewallef, 1702 GROOT-BIJGAARDEN <i>secretaris</i>	02/466 21 43
Andrea Boogaerts, 2800 MECHELEN	015/41 38 88
Ils Deraedemaeker, 2170 MERKSEM	0497/54 96 67

RAAD VAN BESTUUR

Sam Beernaert	
Suzy Beun, 2950 KAPELLEN	0498/88 14 56
Andrea Boogaerts, 2800 MECHELEN	015/41 38 88
Fausto Demuyndck, 9000 GENT	
Gerd De Coster, 2930 BRASSCHAAT	03/651 44 14
Gino Dendooven, 8540 DEERLIJK	056/77 91 68
Willy D'Haeyere - Maria Desmet, 8800 ROESELARE	051/20 71 40
Els Geyskens, 3600 GENK	0476/73 96 30
Els Goetmaekers	
Jacky Mennicken, 4770 AMEL	080/34 93 48
Arie Roelandt, 9520 ST.-LIEVENS-HOUTEM	053/62 20 72

GENETISCHE CENTRA

Centrum Menselijke Erfelijkheid, UZ Leuven	016/34 59 03
prof. dr. Vogels mevr. Verbeke mevr. Laga	
Dienst Medische Genetica, UZ Gent	09/332 36 03
prof. dr. Janssens mevr. Van Tongerloo	09/332 68 33
Centrum Medische Genetica, UZ Brussel	
mevr. Julie Nekkebroeck	02/477 60 71
Centrum voor Medische Genetica, UZ Antwerpen	
dr. Rumping mevr. Spaas	03/275 97 74

REGIONALE CONTACTPERSONEN

Antwerpen en Vlaams-Brabant

Gerd De Coster	03/651 44 14
Peter Benoitlei 19A, 2930 BRASSCHAAT	
<i>gerdadecoster@telenet.be</i>	

Andrea Boogaerts	
2800 MECHELEN	015/41 38 88

Ils Deraedemaeker	0497/54 96 67
2170 MERKSEM	

Limburg - Genk

Els Geyskens	0476/73 96 30
<i>hun.lotgenotencontact@telenet.be</i>	
<i>huntingtonliga.limburg@telenet.be</i>	

Oost-Vlaanderen - Gent

Fam. De Schepper	09/346 89 91
Spelonckvaart 30, 9180 MOERBEKE-WAAS	
<i>bea.deschepper@skynet.be</i>	

André Willems, Flanelstraat 30, 9030 GENT	09/226 25 30
---	--------------

West-Vlaanderen - Roeselare

Willy D'Haeyere - Maria Desmet	051/20 71 40
Izegemse Aardeweg 51, 8800 ROESELARE	
<i>dhaeyere.willy@skynet.be</i>	

JONGERENWERKING

Fausto Demuyndck, 9000 Gent
jongerenwerking@huntingtonliga.be

PATIËNTENWEEKEND

Sociale Dienst Huntington Liga, Ingrid Vanderwaeren 016/45 27 59
socialedienst@huntingtonliga.be

HOME MARJORIE

Bart Corthals, directeur	015/25 85 80
Kerselaarlaan 27, 2220 HEIST-OP-DEN-BERG	

www.homemarjorie.be
home.marjorie@emmaus.be
Giften: BE94 7370 2191 9114

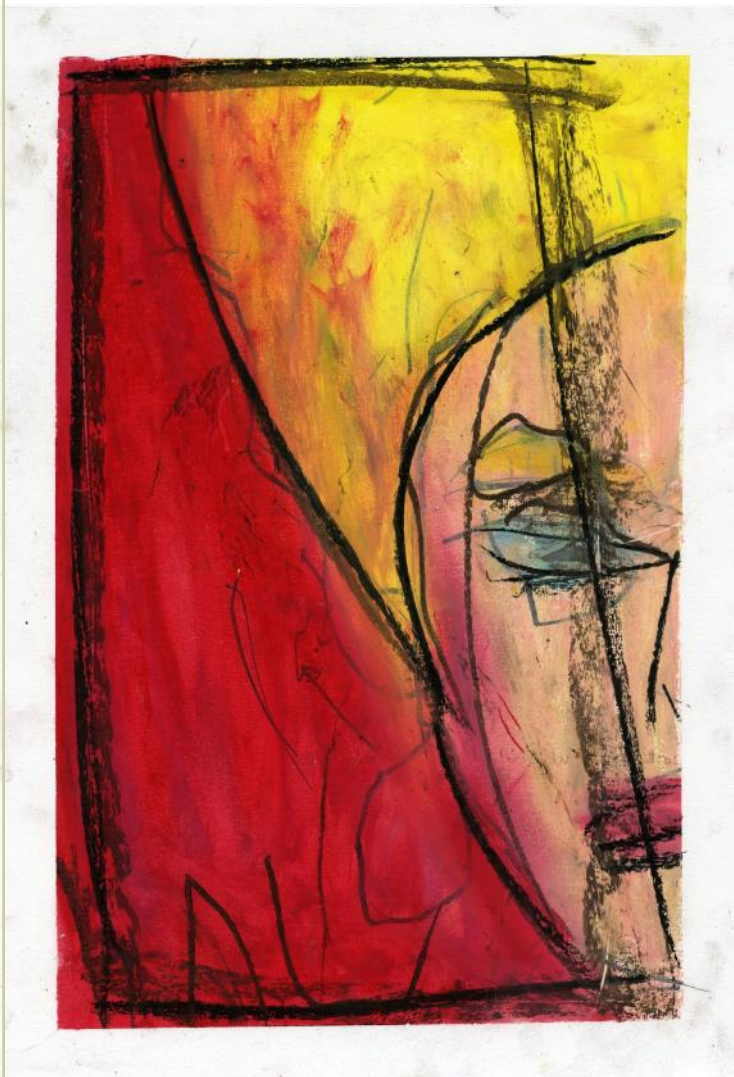
Andrea Boogaerts, voorzitter Home Marjorie vzw	015/41 38 88
Boomgaardstraat 9, 2800 MECHELEN	

WALLONIË

Ligue Huntington Francephone Belge (LHFB)	
Montagne Ste. Walburge 4b, 4000 LIEGE	04/225 87 33
www.huntington.be	

Museum Dr.Guislain, Gent

zaterdag 3 februari 2024—zondag 1 september 2024



CARBON Annick, geschilderd in mei 2022, in Bierbeek

Annick wordt als jonge moeder geconfronteerd met de onomkeerbare gevolgen van de ziekte van Huntington. De expo CARBON toont een reeks werken die Annick in mei van 2022 in het creatief atelier van Sint-Kamillus creëerde.

In een korte tijdsspanne ontstaat er een explosie van creativiteit. Haar werk is een uiting van haar doorzettingsvermogen en finesse: de ziekte tast alle controle over bewegingen aan en leidt tot cognitieve en emotionele moeilijkheden – geheugen, concentratie, gedachten ordenen, maar ook depressieve gevoelens en onmacht.

Annick laat zich inspireren door de portretten van Frida Kahlo. Een afspiegeling van kracht of een verbintenis van lijden?

Museum Dr. Guislain vraagt met de expo aandacht voor de ziekte van Huntington, een relatief ongekende erfelijke aandoening die ongenadig kan toeslaan op een jonge leeftijd.

<https://www.museumdrguislain.be/nl/onview/carbon>

Illustratie: Annick, zonder titel, carbon pen, alcoholstift en oliepastel, 2022. Collectie kunstenaar.



De stuwende krachten achter **Team Chorea** overhandigden een heuse cheque van wel 6.404,04 euro ten voordele van de Huntington Liga. Dit eindbedrag van 2023 werd verzameld met de opbrengsten van de Victoria-Jewelsavond, de Tupperware-avond, het Paasontbijt, de pasta-avond en de verkoop van artisanale likeuren.

Heel erg bedankt voor jullie inzet, Team Chorea!