

Vereniging HCHWA-D

De Katwijkse Ziekte

HCHWA-D

Hereditary Cerebral Hemorrhage With
Amyloidosis–Dutch type (erfelijke
hersensbloedingen met amyloïdose van
het Nederlandse type)



Donderdag 16 februari 2023

**Presentatie voor
medewerkers van Sociaal
Domein van de gemeente
Katwijk**

Drie generaties



Doelstellingen van de Vereniging HCHWA-D

- Behartigen van individuele en collectieve belangen van patiënten met HCHWA-D.
- Bevorderen van lotgenotencontact voor patiënten met HCHWA-D, partners en andere betrokkenen.
- Bevorderen van de kennis over de ziekte HCHWA-D van medische professionals en relevante (welzijns-) organisaties.
- Opzetten en onderhouden van een website waar men terecht kan voor informatie en waar men contact kan hebben met lotgenoten.
- Doorverwijzen naar professionele hulp bij ernstige problematiek via Zorgloket van onze vereniging.
- Stimuleren van en adviseren over onderzoek.

Wat is de Katwijkse Ziekte/ HCHWA-D

- De Katwijkse ziekte is een erfelijke aandoening die tot hersenbloedingen leidt. Bij de Katwijkse ziekte stapelen eiwitten zich op in de wanden van bloedvaten van de hersenen. Hierdoor verzwakken de bloedvaten, wat kan leiden tot hersenbloedingen.
- De aandoening wordt veroorzaakt door een verandering in het erfelijk materiaal.
- Bij de Katwijkse ziekte komen dus regelmatig hersenbloedingen voor. Meestal heeft iemand de eerste hersenbloeding tussen de 45 en 65 jaar.
- Hierdoor kunnen het geheugen en de concentratie verminderen. Af en toe komt ook dementie voor.

Verloop van de ziekte

- Cognitieve klachten en gedragsverandering
- Grillig
- Bij geen enkel persoon hetzelfde
- Niet te voorspellen
- Vaak ongemerkt kleine tia's
- Ineens een zware hersenbloeding
- Leeftijd eerste tekenen van de ziekte verschilt
- Plaats waar schade ontstaat verschilt

Erfelijke aandoening

Mutatie

- Een erfelijke aandoening ontstaat door een 'foutje' in een van de genen. Zo'n foutje of afwijking noemen we een 'mutatie'.
- Deze erven kinderen vaak van (één van) hun ouders.
- Die mutatie zorgt er voor dat het gen niet meer goed werkt.
- De fout in het gen kan ook spontaan ontstaan.
- Zo'n spontane mutatie is er dan wel bij het kind, maar niet bij de ouders. Dit ontstaat bijvoorbeeld als er iets mis gaat bij de vorming van eicellen of geslachtscellen. Het kind kan deze mutatie later wel doorgeven aan zijn of haar eigen kinderen: vanaf dan is het dus wel erfelijk.

Foutje op chromosoom 21

- Sommige erfelijke eigenschappen en aandoeningen ontstaan als iemand van één ouder een afwijkende erfelijke eigenschap krijgt, ook al krijgt hij van de andere ouder een normale eigenschap.
- Bij HCHWA-D zit het foutje op chromosoom 21 in het APP-gen. Door dit foutje ontstaat na afbraak van APP een slecht oplosbaar amyloïd dat neerslaat in de vaatwanden van de hersenen.

Feiten en fabels over de Katwijkse ziekte

- Vrouw in IJsland die Katwijkse vissers verwende
- Inteelt boosdoener
- Ziekte van Huntington
- Verplichte melding bij verzekeringsmaatschappijen
- Ziekte slaat een generatie over
- Je kunt je niet verzekeren
- Je ziet er anders best goed uit

Waarom wordt het Katwijkse ziekte genoemd?

- HCHWA-D komt voor bij drie families die oorspronkelijk afkomstig zijn uit Katwijk en Scheveningen. De stambomen van deze families gaan terug tot de 18e eeuw, maar het is tot op heden nog niet mogelijk geweest de gemeenschappelijke voorouder aan te tonen.
- Inmiddels zijn er ook patiënten bekend die elders in Nederland of in het buitenland wonen (bijv. door verhuizingen), maar de voorouders van deze mensen blijken allen afkomstig uit een van de drie families.

Statistieken

- 1^e bloeding tussen 45 en 60
- Gemiddeld 55^e levensjaar
- Bekend: 39 – 76 jaar
- 1/3 overlijdt bij eerste grote bloeding
- 50% kans op overerving

Hoeveel mensen hebben HCHWA-D?

- Het is niet bekend hoeveel mensen drager zijn van deze ziekte. Er loopt nu in langlopend onderzoek Natural History Study. Het aantal risicodragers werd jaren negentig geschat op ongeveer 400.
- Sprak 24 januari een man tijdens de lunch in het Boshuys: zijn vrouw met Katwijkse ziekte komt uit gezin van 10 kinderen; er zijn inmiddels 33 kleinkinderen, en de achterkleinkinderen zijn op komst.

Kan ik het zelf op een of andere manier beïnvloeden?

- HCHWA-D is niet behandelbaar en niet te beïnvloeden.
- Het is niet bekend waarom de ziekte bij iedereen anders verloopt. Veel factoren die van invloed zijn.
- Altijd goed om gezond te leven. Van bijvoorbeeld verhoogde bloeddruk is nooit bewezen dat het van invloed is, maar het kan geen kwaad de bloeddruk onder controle te houden.
- Ook een relatie met voeding, roken of drinken is nooit gelegd.

Genetische test:

- Boven 18 jaar
- Gesprek met klinisch geneticus
- Bloedafname
- Na 3 maanden uitslag
- Begeleiding klinisch geneticus en psycholoog

Mogelijke gevolgen uitslag test:

- Depressie, ook bij niet-gendragers
- Inleveren van hoop
- Impact op kinderen en partner
- Doorbreken van taboe in families
- (On)mogelijke keuzes (bv. PGT) Preïmplantatie genetische test

Wat is PGT

- Komt er in de familie een erfelijke ziekte voor of heb je meerdere keren een miskraam gehad door een chromosoomafwijking? Dan kun je met de dokter bespreken of embryoselectie een mogelijkheid is.
- Embryoselectie heet eigenlijk 'Preimplantatie Genetische Test (PGT). Vroeger werd embryoselectie Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD) genoemd.
- www.erfelijkheid.nl/kinderwens/embryoselectiepgt

Wat zijn de gevolgen voor mijn kinderen?

- Iemand kan de ziekte alleen krijgen als een van de ouders de ziekte ook heeft. De ziekte is overerfbaar via de moeder of de vader.
- De kans dat de ziekte wordt doorgegeven aan het kind is 50 procent. Dat geldt voor ieder kind opnieuw. Het is dus niet zo dat ofwel alle, ofwel geen van de kinderen van een patiënt de ziekte krijgen.
- Zijn beide ouders gendragers, dan is de kans 75%.

Is een behandeling mogelijk?

- Voor HCHWA-D is nog geen behandeling mogelijk. Er is ook niet direct zicht op een therapie in de nabije toekomst.
- Artsen kunnen de ziekte vaststellen en scans maken om een inschatting te krijgen hoe ver de ziekte bij een patiënt is gevorderd.
- Het is ook niet duidelijk hoe een patiënt het beste met de ziekte kan omgaan.

Wat is het verschil met Alzheimer

- Alzheimer is een ziekte waarbij er afzetting van een eiwit in het hersenweefsel optreedt. De ziekte heeft uiteindelijk dementie tot gevolg.
- HCHWA-D is een ziekte waarbij hetzelfde amyloid zich ophoopt op een andere plaats in de hersenen: in de wand van de kleine vaatjes die de hersenen van bloed voorzien met als gevolg bloedingen en infarcten in de hersenen.

17 januari 2017

Start multidisciplinaire team van De Wilbert



Wat doet dit multidisciplinaire team

- Dit multidisciplinaire team stelt een gezamenlijk behandelplan op en levert patiënten met de Katwijkse ziekte behandeling, begeleiding, zorg en ondersteuning op maat.
- Het team is er zowel voor gendragers die nog geen hersenbloeding hebben gehad, als voor patiënten die al een eerste hersenbloeding hebben gehad.
- Alle professionals zijn bij de behandeling betrokken: van verpleegkundigen, artsen, fysiotherapeuten, ergotherapeuten, psychologen tot logopedisten.

Dagbesteding en training

- Patiënten met de Katwijkse ziekte kunnen gebruikmaken van dagbesteding in De Wilbert. Het team is geschoold in de ziekte en de omgang met patiënten.
- In het vitaliteitscentrum in De Wilbert kunnen zij terecht voor speciale beweegprogramma's en medische trainingen.
- De Wilbert organiseert maandelijks een mantelzorgcafé voor de Katwijkse ziekte.
- Het blijkt dat er nog weinig kennis is over de WMO en de stappen die je moet nemen.

www.marente.nl/katwijkseziekte



Dagcentrum BuitenThuis

- In De Wilbert bevindt zich dagcentrum BuitenThuis. BuitenThuis is gericht op het ondersteunen en begeleiden van bezoekers met verschillende neurologische aandoeningen zoals de Katwijkse Ziekte (HCHWA-D).
- De gemiddelde leeftijd van de deelnemers ligt tussen de 45 en 70 jaar oud. Het doel van dit dagcentrum is dat mensen langer zelfstandig thuis kunnen blijven wonen. Hierbij is er aandacht voor persoonsgerichte begeleiding en invulling.

Ontspanning door inspanning



Opening 17 juni 2022

Het Boshuys op het terrein van de Wilbert door de wethouders Soetendal en Spek

- Vrijdag 17 juni verrichtten de wethouders Emile Soetendal en Sonny Spek de openingshandeling van deze bungalow. Enige vaardigheid was daarbij vereist, want Emile moest het bordje Boshuys van een beschermende lak voorzien zodat het niet te snel verweerd raakt.
- Sonny bood de helpende hand om het bakje met lak vast te houden.
- Inmiddels is een nieuw lakje wel nodig!

Doel van Het Boshuys

- Marente heeft in 2020 de bungalow ter beschikking gesteld voor de bewoners van De Wilbert met de Katwijkse Ziekte en de cliënten met deze aandoening die nog thuis wonen zodat zij een speciale plek hebben om bij elkaar te zijn en ervaringen uit te wisselen.
- Onze vereniging is natuurlijk hartstikke blij met deze geste van Marente, waarmee we een warme samenwerking hebben. Maar ook wij hebben flink geïnvesteerd in de bungalow.



Feestelijke bijeenkomst



Bungalow op terrein van De Wilbert



Mooie overkapping



Uitzicht op de dierenweide



Feestelijke eerste lunch in het Boshuys



Georganiseerd door vrijwilligster



Wat kan het Sociaal Domein bijdragen aan mensen met de Katwijkse ziekte

- Bewustwording bij de gemeente Katwijk en het Sociaal Domein over het belang van voorlichten.
- Keukentafelgesprek ook met partner alléén. Patiënt vertelt niet alles of maskeert vaak de werkelijkheid thuis.

- 
- Meerwaarde van Casemanagement: als er nood aan de man is, kan men snel de juiste zorg of begeleiding regelen. Ook al vanwege de begeleiding thuis door Marente.
 - Niet een te snelle doorverwijzing naar de WLZ.



ZIJN ER NOG VRAGEN

[illegible]