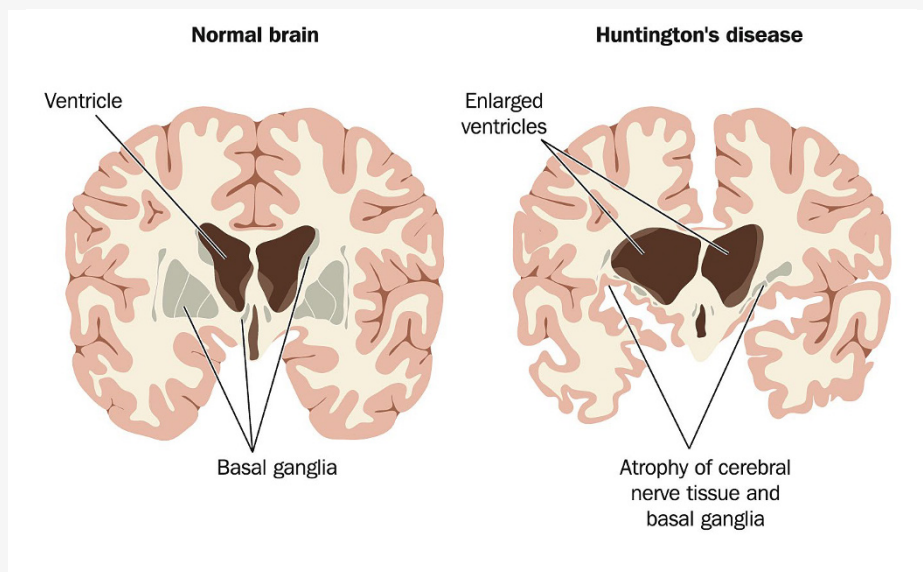


NIEUWE HUISARTSEN BROCHURES OVER 4 ZELDZAME ZIEKTEN



Op nhg.org zijn recent 4 nieuwe huisartsenbrochures gepubliceerd over zeldzame ziekten. Het gaat om craniosynostose, ziekte van Huntington, autoinflammatoire aandoeningen en autosomaal dominante cerebellaire ataxie.

Er zijn meer dan 70 brochures beschikbaar met voor huisartsen relevante informatie over zeldzame ziekten. De Vereniging Samenwerkende Ouder- & Patiëntorganisaties en het NHG maken deze sinds 2007. In de brochures zijn wetenschappelijke inzichten en praktische informatie gebundeld. Een compleet overzicht van alle ontwikkelde huisartseninformatie staat op nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en zichtopzeldzaam.nl.

Craniosynostose

Craniosynostose is een aangeboren schedelaandoening waarbij 1 of meerdere schedelnaad te vroeg sluit(en), meestal vóór de geboorte. Hierdoor ontstaan karakteristieke vormafwijkingen van de schedel. Er zijn verschillende typen craniosynostose, met een grote variatie in ernst, type en presentatie en prognose. Daarnaast is er onderscheid tussen craniosynostose met aanwezigheid van bijkomende

kenmerken (syndroom) en craniosynostose waarbij de afwijkingen zich beperken tot de schedelvorm (niet-syndroom). Craniosynostose heeft vaak een levenslange impact, met zowel fysieke als psychosociale problemen.

➤ nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/craniosynostose

Ziekte van Huntington

De ziekte van Huntington is een progressieve neurologische aandoening, die autosomaal-dominant overerft. Kenmerkend voor de ziekte is de geleidelijke irreversibele achteruitgang van de motoriek en cognitieve functies. Deze symptomen gaan vrijwel altijd gepaard met psychiatrische symptomen en gedragsveranderingen. De symptomen kunnen per patiënt erg verschillen in aard en in ernst, ook binnen 1 familie. Symptomen ontstaan vaak geleidelijk en nemen langzaam toe. Uiteindelijk wordt de patiënt rolstoelafhankelijk en/of bedlegerig en zijn de cognitieve functies sterk verminderd. Behandeling is symptomatisch en richt zich op verbetering van kwaliteit van leven.

➤ nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/ziekte-van-huntington

Autoinflammatoire aandoeningen

Autoinflammatoire aandoeningen (AIA) zijn een groep van zeldzame ziekten, waarbij een genetische afwijking een disregulatie veroorzaakt van het aangeboren immuunsysteem. Kenmer-

kend zijn recidiverende episoden van koorts en hoge ontstekingswaarden. Dit gaat vaak gepaard met wisselende combinaties van lokale ontstekingsverschijnselen, zoals huidafwijkingen, gewrichtsklachten en serositis. Er is echter geen infectieuze of auto-immuunoorzaak te vinden. De episodes gaan in veel gevallen gepaard met steeds dezelfde klachten en worden afgewisseld met asymptomatische perioden.

AIA komen zowel bij volwassenen als kinderen voor. De behandeling is symptomatisch en gericht op het beperken en verminderen van inflammatoire episoden en het voorkomen van complicaties.

➤ nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/autoinflammatoire-aandoeningen

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA) is een klinisch heterogene groep van zeldzame (langzaam-) progressieve neurodegeneratieve aandoeningen. Typen waarvan de genetische oorzaak bekend is, worden aangeduid als spinocerebellaire ataxie (SCA). De ziekte tast het cerebellum aan. Kenmerkende symptomen zijn evenwichtsproblemen, dysarthrie, dysfagie, oogbewegingsstoornissen, visusstoornissen en vermoeidheid. De eerste verschijnselen van ADCA/SCA treden meestal op 30-40-jarige leeftijd op. Het verloop is progressief en tot op heden zijn er geen medicijnen of behandelingen die de ziekte kunnen stoppen of genezen. De symptomatische behandeling bestaat bijvoorbeeld uit medicatie, valpreventie, psychosociale ondersteuning, fysiotherapie, logopedie en ergotherapie. De prognose is afhankelijk van het type en de beginleeftijd.

➤ nhg.org/thema/zeldzame-ziekten/autosomaal-dominante-cerebellaire-ataxie-adca

Colofon NHG Forum

Redactie: NHG-bureau. Met bijdragen van Lia Boelman, Arianne Verburg, Shutterstock en Margot Scheerder (beeldredactie). Eindredactie en contact: Susan Umans, s.umans@nhg.org, 088 5065546. NHG Forum is een uitgave van het NHG-bureau. Voor het colofon van het wetenschappelijke deel van Huisarts & Wetenschap: blader 4 pagina's terug.