

# huisarts en wetenschap

maandblad van het  
nederlands huisartsen  
genootschap



18e JAARGANG No. 9 – SEPTEMBER 1975

## Inhoud:

F. J. A. Huygen: Gezinsgeneeskundige colloquia (IV) Chorea van Huntington	357
De „international classification of health problems in primary care” ...	361
Boris Bouricius: Transactionele analyse in de huisartspraktijk	370
H. Lamberts: Het dienstverband voor de groepspraktijk Ommoord bij de gemeente Rotterdam	373
L. J. Menges: Gedragswetenschappen in het medisch curriculum	382
Referaten	387
Boekbesprekingen	387
Literatuurinformatie	389
Berichten	389
Doorlopende agenda	392
N.H.I.-rubriek	393
Huisarts en seksuologie	396
Aanvullende ledenlijst	396

*Redactiecommissie:* A. Hofmans, voorzitter, Rotterdam; Dr. K. Gill, Zwammerdam; S. van der Kooij, Voorschoten; Dr. H. Lamberts, Rotterdam en Dr. H. G. M. van der Velden, Nijmegen.

*Secretariaat:* Burgemeester Reigerstraat 87, Utrecht, telefoon 030-516741.

*Nederlands Huisartsen Genootschap:* Burgemeester Reigerstraat 87, Utrecht, telefoon 030-516741.

*Nederlands Huisartsen-Instituut:* Mariahoek 4, Utrecht, telefoon 030-319946.

*Uitgever:* Uitgeverij. Kruyt B.V., Groot Hertoginnelaan 28, Bussum, telefoon 02159-16241\*, postgiro 142554.

*Advertenties:* In te zenden – ook brieven op advertenties onder nummer – uitsluitend aan de uitgever. Advertenties behoeven de goedkeuring van de redactiecommissie en kunnen zonder opgave van reden worden geweigerd.

*Abonnementen:* f 40,— + f 1,60 btw = f 41,60 per jaar; voor studenten f 20,— + f 0,80 btw = f 20,80; voor het buitenland f 45,—; losse nummers f 4,— + f 0,16 btw = f 4,16.

*Adreswijziging:* Leden van het N.H.G. uitsluitend aan Burgemeester Reigerstraat 87, Utrecht. Niet-leden aan Uitg.mij. Kruyt B.V., Bussum.

*Druk:* Verweij, Mijdrecht, telefoon 02979-1251\*.

## Gezinsgeneeskundige colloquia (IV) Chorea van Huntington\*

DOOR PROF. DR. F. J. A. HUYGEN, HUISARTS TE LENT

### INTRODUCTIE DOOR DE CO-ASSISTENT

Op de tweede dag van mijn stage kwam Maria A, 18 jaar oud, op het ochtendspreekuur. Mijn gastheer veronderstelde dat zij kwam voor haar vinger, waarin zij vijf dagen geleden op haar werk een stopnaald had gekregen. On-

\* Voor inleiding op deze serie zie (1974) huisarts en wetenschap 17, 362-363.

der geleidingsanesthesie was haar nagel geëxtraheerd en de naaldpunt verwijderd. Deze vinger zat nog in het verband. Maria vertelde echter dat zij voor de pil kwam. Zij had nu negen maanden verkeren. Na de gebruikelijke anamnese en onderzoek kreeg zij voor drie maanden Lyndiol mee.

Na afloop van dit consult vertelde mijn gastheer dat haar vader leed aan

chorea van Huntington, bekend sinds 1968 en dat haar jongste broertje, Fred die, al acht weken was opgenomen in het academisch ziekenhuis onder verdenking van dezelfde diagnose. De ziekte van Huntington openbaart zich gewoonlijk op middelbare leeftijd. Zij is dominant erfelijk, zodat gewoonlijk verschillende familieleden zijn aangetast. De ziekte begint als een choreatisch syn-

droom met daarna psychische verschijnselen in de vorm van ontstemmingen, prikkelbaarheid en ongeremde agressiviteit. In het verdere verloop ontstaat een progressieve dementering; zij voert binnen ongeveer tien tot twintig jaar tot de dood.

In gezamenlijk overleg besloten mijn gastheer en ik over dit gezin – bestaande uit vader 42 jaar, moeder 41 jaar, dochter 18 jaar en twee zoons van 14 en 9 jaar – een gezinsgeneeskundige status te maken. Een echt probleemgezin is de familie A niet, al zou hierin misschien door de steeds meer waarschijnlijk wordende diagnose van Freddie verandering kunnen komen. Een duidelijk omlijdend probleem is er eigenlijk niet. Als belangrijkste zag ik een gesprek over de erfelijkheidsaspecten en verder een inventarisatie van de gezinsverhoudingen, die door deze ziekte ongetwijfeld onder zware druk staan. Van psychisch compenseren is nog weinig sprake.

De volgende dag brengen wij samen een bezoek bij de familie A. Het gezin bewoont een zeer goed onderhouden huis. Wij worden hartelijk ontvangen. Mevrouw A stemt er in toe dat ik enkele gesprekken kom voeren. Er wordt meteen een afspraak gemaakt voor enige dagen later.

Vader is bij mijn eerste bezoek afwezig. Hij werkt in de tuin en houdt zich duidelijk afzijdig. Maria blijkt wel thuis. Zij heeft wat last van misselijkheid door de eerste dagen pilgebruik. Ik probeer haar hieromtrent gerust te stellen. Hierover kan rustig worden gepraat, omdat moeder achter dit pilverzoek staat.

Ik heb mij voorgenomen dadelijk spijkers met koppen te slaan en een beetje systematisch te blijven. Hiervan komt echter zo goed als niets terecht. Bij mijn aanvang wil ik het met mevrouw A al meteen hebben over haar man, maar zij begint over Freddie, die nog in het ziekenhuis ligt. Eigenlijk ook wel begrijpelijk, want de moeder is met haar gedachten meer bij haar zoontje dan bij haar echtgenoot. Zij klaagt over de lange opnameduur. Freddie zou veertien dagen wegblijven en nu is het al acht weken, terwijl er geen merkbare vooruitgang te bespeuren valt. Verder is er het frequente bezoek met zijn vervoersproblemen.

De moeder vertelt dat zij erg lang heeft moeten aandringen voordat de artsen wat opmerkelijks aan Freddie zagen. Zij is enkele malen bij de kinderarts geweest, die toen niets uitzonderlijks kon vaststellen. Mede door toedoen van de onderwijzeres van de eerste klas, die hem motorisch wat onhandig vond, is Freddie bij de neuroloog terecht gekomen. Dit heeft geleid tot deze opname in het ziekenhuis. Er wordt daar gekeken of er therapeutisch nog mogelijkheden zijn. Vooral het onderwijs zal een probleem gaan vormen. De aandacht van Freddie wisselt sterk en er bestaan veel onwillekeurige bewegingen. Freddie zit dan ook voor de tweede maal in de eerste klas.

Meneer A is 42 jaar. Vroeger is hij schilder geweest. Hij heeft altijd hard gewerkt, veel overuren en dergelijke. Zodoende bezit het gezin dan ook een eigen woning. In oktober 1971 is hij op het werk van een ladder gevallen, gelukkig zonder ernstige gevolgen. Daarna heeft hij nog enkele halve dagen gewerkt en nu is hij vanaf 1972 definitief in de W.A.O. Het inkomen van de familie is hierdoor behoorlijk verminderd. Toch lukt het aardig de financiële eindjes aan elkaar te knopen.

Meneer A verzorgt nog een beetje de moestuin en verder kan hij uren in een stoel doorbrengen. Het liefst rookt hij dan sigaretten waarbij hij wel moet worden geholpen met aansteken. Koffie drinkt vader altijd in de keuken, vanwege het knoeien door zijn tremor. Er bestaat bij meneer A totaal geen ziekteinzicht. Wanneer zijn vrouw hem erop wijst dat zijn gezondheid achteruit gaat, zegt hij stereotiep: „Jij bent gek”. Zij heeft dit herhaaldelijk geprobeerd maar uiteindelijk de moed opgegeven om hem dat duidelijk te maken.

Mevrouw blijkt volledig op de hoogte. Zij weet dat er geen verbetering te verwachten valt. Vooral het laatste jaar vindt zij haar man sterk achteruitgegaan. Zo kan hij in bed nauwelijks stil liggen. Hij blijft beven. Echte problemen bij de verzorging hebben zich echter nog niet voorgedaan. Hij kan zich nog geheel zelf aankleden en verzorgen. Alleen moet daarvoor wel altijd voldoende tijd worden uitgetrokken. Ook het eten lukt nog wel zelfstandig. In de loop der jaren is het

nodige serviesgoed gesneuveld. Mevrouw noemde dat nog als extra financiële lasten. Zij had daar ooit met „iemand van de gemeente” over gesproken, die haar had geadviseerd alles nauwkeurig op te schrijven en dan door te geven. „Maar zoiets doe je toch niet”.

Als ik voorzichtig informeer hoe het in de toekomst moet gaan als vader verder achteruitgaat, antwoordt zij meteen: „Hij gaat niet naar een tehuis. Hij is altijd goed voor mij geweest. Ik zal voor hem blijven zorgen, zolang als het mogelijk is”. Aan de intonatie kan ik merken, dat dit echt gemeend is. Zij maakt op mij een heel reële indruk.

Mevrouw vertelt verder het verhaal van de zuster van haar man, die in mei 1973 is overleden in een psychiatrische kliniek, waarin zij enkele jaren opgenomen is geweest. Voordien woonde zij in bij de familie A. Ook een tante van haar echtgenoot is enkele jaren geleden in een psychiatrisch ziekenhuis overleden. Waarschijnlijk leden deze mensen aan dezelfde ziekte als de echtgenoot en Freddie.

Tijdens een van mijn bezoeken zat vader in de luie stoel naar de radio te luisteren. Hij protesteerde luid toen de muziek werd afgezet, zodat de radio verder maar aanbleef. Tijdens het verdere gesprek heeft hij geen woord gezegd. Het lukte mij niet contact met hem te krijgen. Hij reageerde nu ook niet op vragen van zijn vrouw. Volgens zijn echtgenote zou dit komen door mijn aanwezigheid.

Het huwelijk omschrijft mevrouw A als goed. Er zouden zich nooit grote problemen hebben voorgedaan. De laatste jaren heeft zij wel het gevoel „uit elkaar te groeien”. Met de seksualiteit ging het 't laatste half jaar niet zo best, maar zij heeft daar helemaal geen moeite mee. Er is zeker geen sprake van sociale isolatie. Er bestaat een plezierig contact met de buurtbewoners. Soms vindt mevrouw A de nieuwsgierigheid zelfs te opdringerig. „Maar ze bedoelen het goed”. De kinderen spelen overal wel eens. De oudste zoon van 14 jaar heb ik geen enkele keer thuis getroffen; òf hij was naar school òf aan het spelen met de buurjongens.

De beide oudste kinderen zijn ook voor onderzoek naar de neuroloog geweest. Er moest nog een „hersensfilmpje”

worden gemaakt. Veertien dagen later zijn zij weer met z'n beiden naar de specialist geweest. Er was niets aan de hand. Men kon geen aanwijzingen vinden voor de ziekte van Huntington. Zij moeten niet meer terug komen. De brief over deze kwestie is tot op heden nog niet binnen. De negatieve uitslag van dit onderzoek heeft het gezin duidelijk wat meer moed gegeven. Tijdens een bezoek van de aanstaande schoonouders van Maria is er in elk geval over dit negatieve resultaat gesproken. Het werd mij niet helemaal duidelijk in hoeverre er rekening werd gehouden met de gedachte dat er zich in de toekomst misschien symptomen zouden kunnen openbaren. Over de kans om eventuele kinderen met deze afwijking te krijgen werd niet gepraat. Ik vond het op dat moment ook niet mijn taak hier nader op in te gaan. In elk geval zal er binnenkort een verlovingsfeest zijn.

Volgens het kaartstelsel bezocht moeder praktisch nooit het spreekuur. Voor het laatst was dat in mei 1973 na het overlijden van de zuster van haar man. Zij was toen wat overstuur. De andere gezinsleden behoren geen van allen tot de frequente bezoekers van de huisarts. De oudste zoon heeft op vijfjarige leeftijd een acute glomerulonephritis doorgemaakt. Deze is zonder restverschijnselen genezen. De pastoor komt op onregelde tijden een bezoekje brengen. Mevrouw A stelt die bezoekjes wel op prijs. Zij heeft enkele maanden geleden contact gehad met een maatschappelijk werkster van het ziekenhuis. Het advies van deze was om er maar eens op uit te trekken, op vakantie te gaan en later in het gesprek stelde zij nog voor om bijvoorbeeld twee dagen in de week te gaan werken en rijles te nemen, dan zou mevrouw A wat mobieler worden. Haar man werd hierbij vergeten. Al met al niet zo'n prettige ervaring vertelde mevrouw. Zij zou het contact met de maatschappelijk werkster niet voortzetten. Ik heb haar verteld dat ik er samen met mijn gastheer over zou praten en dat vond zij goed.

Mijn laatste en afrondende bezoek breng ik, nadat Freddie uit het ziekenhuis is ontslagen. Als ik binnenkom is hij juist enkele uren tevoren door de ruit van

de voordeur gevallen. Gelukkig zonder verder schadelijke gevolgen. Tijdens het gesprek bij zijn ontslag uit het ziekenhuis heeft mevrouw nog gevraagd hoe de neuroloog de terugkeer van Freddie naar school zag. Haar werd geadviseerd Freddie maar niet meer naar school te sturen. Hij zou er toch niets kunnen leren. Ik heb haar daarentegen aangeraden hem gewoon naar school te laten gaan, zeker omdat zijn onderwijzeres vóór de opname had gezegd dat hij altijd terug mocht komen. Zou hij daar naar het oordeel van deze onderwijzeres niet meer te handhaven zijn, dan kan alsnog een andere mogelijkheid worden gezocht, waarbij te denken is aan onderwijs op een Mytyschool.

Bij dit laatste afrondende bezoek is er deze keer weinig over vader gesproken. Moeder richtte haar aandacht geheel op Freddie. Zij tobde wat over het gesprek met de neuroloog. Zij voelde er ook niets voor om Freddie de hele dag thuis te houden.

#### VOORLOPIGE PROBLEEMSTELLING

Het pilverzoek van Maria was aanleiding wat meer aandacht en belangstelling aan het gehele gezin te wijden. In feite is er geen duidelijke patiënt, die zich presenteert. De situatie van de progressief verslechterende en dementerende vader is vaststaand. Daaraan kan niets worden veranderd.

Het belangrijkste bij mevrouw is het gevoel overal alleen voor te staan. Zij kan niets met haar man overleggen – de dochter zal binnen niet al te lange tijd het gezin gaan verlaten – en zij blijft dan over met twee steeds meer hulpbehoevende gezinsleden en een zoon. De belangrijkste vraag is de begeleiding in de toekomst. Moeder wil vader zolang mogelijk thuis houden. Over de situatie van Freddie kan nog weinig zinvols worden gezegd. De ontwikkelingen moeten worden afgewacht. De situatie lijkt achteraf toch nog vrij stabiel.

#### VOORLOPIG PLAN VAN HULPVERLENING

Geadviseerd wordt te wachten met het inschakelen van andere hulpverleners

totdat mevrouw A hiervan zelf ook de noodzaak inziet. Zij is nu nog niet gemotiveerd tot samenwerking met deze helpers. Vooral voor de maatschappelijk werk(st)er ligt dit heel gevoelig door haar negatieve ervaringen op dit vlak.

Veelvuldige korte bezoeken verdienen de voorkeur. Ik heb de indruk dat er geen behoefte bestaat aan diepgaande gesprekken. De schoolsituatie van Freddie zal moeten worden afgewacht, bijvoorbeeld Mytyschool. Te zijner tijd kan de wijkverpleegkundige een taak krijgen bij de verzorging van de echtgenoot. Nu lijkt dit nog niet van belang.

#### PROGNOSE

Met inspanning van de gezamenlijke krachten van hulpverleners in het thuisfront kan dit gezin nog lange tijd verenigd blijven. Zeker langer dan zonder hulp van buiten af. Uiteindelijk zal de toestand waarschijnlijk toch niet meer houdbaar blijken.

#### VERSLAG VAN DE BESPREKING

*Huisarts-discussieleider:* Dank voor uw inleiding. Chorea van Huntington is een ernstige progressieve ziekte, gepaard gaande met lichamelijke en geestelijke aftakeling. Gelukkig is deze ziekte zeldzaam, maar doordat zij duidelijk familiair is komt zij in bepaalde streken vaker voor. Het dominant erfelijk zijn van deze ziekte heeft vergaande consequenties: men weet bijvoorbeeld dat de ruim zeventuizend erkende lijdens aan deze ziekte in de Verenigde Staten allen afstammen van slechts drie Engelse emigrant-gezinnen. Ik moet dan ook zeggen dat ik na uw inleiding eigenlijk een andere probleemstelling had verwacht. De opening hiervoor werd op een blaadje gepresenteerd doordat uw verhaal begon met de dochter die om de pil kwam vragen.

*Co-assistent 1:* Het is waar dat ik gemerkt heb dat moeder niet zo erg gelukkig leek met de verlovings van Maria, misschien in verband met deze ziekte en dat zij inzat over haar gezonde kinderen, maar ik durfde er zelf niet goed over te beginnen en ik wist ook niet precies meer

hoe het stond met de kansberekening.

*Discussieleider:* Het is u niet kwalijk te nemen dat u dat niet zo gauw uit uw hoofd wist. U had het wel thuis achteraf even kunnen opzoeken in een boek. Er zijn eenvoudige boekjes over „Genetic Counseling” zoals dat van *Reed* en dat van *Fuhrmann*. Iedere praktizerende huisarts doet er goed aan een dergelijk boekje in zijn kast te hebben om zoiets te kunnen naslaan. In het boekje van *Fuhrmann* en *Vogel* staat duidelijk aangegeven dat 50 procent van de kinderen van een lijder aan chorea van Huntington de ziekte krijgt en deze doorgeeft aan zijn of haar nageslacht. De andere 50 procent blijft vrij en geeft de ziekte ook niet door.

*Huisarts 2:* Heeft de verloofde van dit meisje er geen recht op dit ook te weten?

*Discussieleider:* Inderdaad. De grote moeilijkheid bij erfelijkheidsadviezen bij deze ziekte is echter dat er in de regel geen manifeste symptomen zijn die aangeven of men te maken heeft met een drager van het abnormale gen, noch op de leeftijd van trouwen, noch gedurende de normale voortplantingsperiode.

*Co-assistent 2:* Het meisje gebruikt nu de pil. Kunnen wij haar niet aanraden daarmee door te gaan tot zij bijvoorbeeld minstens dertig jaar is?

*Discussieleider:* Afgezien van de bezwaren, aan een dergelijk advies verbonden, zal dit weinig helpen. Gewoonlijk openbaart de ziekte zich pas rond het veertigste levensjaar of later.

*Huisarts 1:* Ik heb eens gelezen dat, naarmate een dergelijke ziekte langer in een familie voorkomt, de eerste ver-

schijnselen zich op jongere leeftijd openbaren.

*Discussieleider:* Daar lijkt het in dit gezin op. Ik heb een en ander, na het lezen van deze status, eens besproken met onze geneticus. Deze zegt echter dat een dergelijke „anticipatie” louter een statistische toevalskans betreft en geen enkel houvast biedt bij erfelijkheidsadviezen. Ik heb hem ook gevraagd of het tegenwoordig mogelijk is, bijvoorbeeld door chromosomenonderzoek, uit te maken of iemand heterozygoot, dat wil zeggen drager van het gen, is. Dit blijkt echter thans nog op geen enkele manier mogelijk te zijn. Wel kan een kenner van de gehele stamboom van deze familie een iets betere predictie maken, maar dat biedt in ons geval weinig soelaas. Er is hier dus sprake van een ernstig probleem in deze familie en ik geloof niet dat het goed is daaraan achteloos voorbij te gaan.

*Huisarts 2:* Zij zullen er zelf waarschijnlijk ook wel mee zitten – moeder heeft het schrikbeeld in de familie gezien – maar kunnen er kennelijk onderling niet goed over praten. Het is nu met de pil voorlopig als het ware toegedekt.

*Co-assistent 3:* Moet met moeder straks ook niet worden gesproken over opname in een inrichting van haar zoontje? Ik bedoel om haar te ontlasten omdat zij het straks anders te zwaar zou krijgen met twee patiënten thuis?

*Discussieleider:* Het lijkt waarschijnlijk – ook al op grond van haar huidige reacties – dat zij een dergelijk voorstel zou ervaren als een bedreiging, die schuldgevoelens bij haar zou oproepen. Ik vrees dat dit kans zal geven op averechtse reacties, zeker wanneer het te

vroeg komt. Men zal daar langzaam naar toe moeten groeien. Wanneer men dit doel zou willen bereiken zonder te veel onnodige schuldgevoelens, dan is het beter de motivering niet te leggen bij moeders belasting maar bij het welzijn van de betreffende patiënt. De argumenten kunnen dan positief en niet negatief zijn. Dat zou hier bijvoorbeeld het geval kunnen zijn wanneer deze jongen in een inrichting beter onderwijs en betere levensvoorwaarden zou kunnen krijgen.

*Maatschappelijk werker:* Ik ben niet zo erg gelukkig met de rol van mijn collega in de kliniek. Het is mogelijk dat moeder alleen maar deze uitlatingen heeft verstaan of onthouden en dat andere dingen niet bij haar zijn overgekomen. Het is misschien ook mogelijk dat deze maatschappelijk werker van de kliniek hoofdzakelijk het oog heeft gehad op het kind en zich niet heeft gerealiseerd dat de moeder thuis ook nog met haar man tobde. Het is een nadeel bij specialisatie van diensten dat je het geheel wat uit het oog dreigt te verliezen. Een maatschappelijk werker van het eerste echelon heeft het grote voordeel dat hij het gehele gezin beter kan overzien.

*Huisarts 1:* Ik geloof achteraf dat het belangrijkste probleem in dit gezin voorlopig inderdaad het genetische probleem is. Ik zal daaraan iets moeten doen. Ik zal eens kijken of de ontslagbrief betreffende Freddie en de pil-contrôle van Maria mij niet de gelegenheid bieden om een en ander in dit gezin bespreekbaar te maken.

Fuhrmann, W. & F. Vogel. Genetic counseling, a guide for the practicing physician. Springer Verlag, New York Inc., 1969.  
Reed, S. C. Counseling in medical genetics. W. B. Saunders Company, Philadelphia and London, 1956.