



Erfelijke ataxie: Belangrijke feiten voor patiënten

WAT IS HET?

Erfelijke ataxieën omvatten een grote verscheidenheid aan erfelijke ziekten waarbij het belangrijkste symptoom ataxie is. Ataxie verwijst naar ongecoördineerde, onhandige bewegingen en loopproblemen met evenwichtsverlies. Veranderingen in bepaalde genen veroorzaken erfelijke ataxieën. In de meeste gevallen treft de ziekte meer dan één gezinslid; soms is er echter helemaal geen familiale geschiedenis. Bij erfelijke ataxieën is ataxie meestal niet het enige symptoom. Andere neurologische symptomen kunnen zijn:

- Traagheid en beven (tremor)
- Kronkelende-, draaiende- of andere ongecontroleerde bewegingen (dystonie)
- Veranderingen in het gevoel zoals gevoelloosheid, tintelingen en branderigheid in benen en armen, met of zonder spierzwakte (neuropathie)

Andere organen kunnen ook worden aangetast, zoals het hart (cardiomyopathie) of de ogen (retinopathie).

HOE ERFT HET OVER?

Er zijn vier manieren waarop ataxie kan worden overgeërfd:

- **Autosomaal dominante overerving:** u hoeft slechts één abnormaal gen van een van beide ouders te erven. Een persoon met het abnormale gen heeft een kans van 50% om het gen door te geven aan zijn/haar kind.
- **Autosomaal recessieve overerving:** u moet een abnormaal gen van beide ouders erven. Als elke ouder één abnormaal gen heeft, heeft elk kind 25% kans om beide abnormale genen te erven en de ziekte te ontwikkelen. Meestal zijn ouders slechts dragers en zijn ze gezond zonder tekenen van de ziekte.
- **X-gebonden ataxie:** het abnormale gen bevindt zich op het X-chromosoom en het gen gaat over van moeder (meestal gezond) naar kind.
- **Mitochondriale ataxie:** de ziekte ontwikkelt zich wanneer mitochondriaal DNA een abnormaal gen heeft. Mitochondria zijn delen van cellen die energie produceren. De ziekte wordt meestal door de moeder overgedragen.

WAT ZIJN ENKELE VEELVOORKOMENDE ATAXIEËN?

Autosomaal dominant overgeërfd ataxieën (ADCA)

Spinocerebellaire ataxie (SCA): Momenteel zijn er zo'n 36 verschillende genafwijkingen bekend die SCA's veroorzaken. SCA's beginnen meestal in de vroege tot late volwassenheid.

Naast ataxie kunt u last krijgen van:

- Ongecontroleerde, abnormale lichaamsbewegingen
- Problemen met aandacht, denken en geheugen
- Veranderingen in gezichtsvermogen en / of abnormale oogbewegingen
- Gevoelloosheid in benen en armen, tintelingen, branderigheid (neuropathie)

Episodische ataxie: deze ataxie begint in de kindertijd en omvat korte, herhaalde aanvallen van ataxie en duizeligheid, vaak veroorzaakt door inspanning.

Autosomaal recessief overgeërfd ataxieën

Deze ziekten beginnen meestal vóór de leeftijd van 20 jaar. Het zijn over het algemeen complexe en invaliderende ziekten. Het meest voorkomende type in Europa en Noord-Amerika is Friedreichse Ataxie. Er is een genetische bloedtest die de diagnose kan bevestigen. Symptomen kunnen zijn:

- Verlies van gevoel
- Abnormale kromming van de wervelkolom (kyfoscoliose)
- Hartproblemen (cardiomyopathie)
- Diabetes

X-gebonden ataxie: deze ziekten omvatten het fragiele X-geassocieerde Tremor-Ataxie (FXTAS) -syndroom.

Mitochondriale ataxieën: deze ziekten omvatten:

- Myoclonus Epilepsie met Ragged Red Fibres (MERRF) syndroom
- Neuropathie, Ataxie en Retinitis Pigmentosa (NARP) syndroom
- Syndroom van Kearns-Sayre
- POLG-gerelateerde aandoeningen (ataxie-neuropathiespectrum)



Erfelijke ataxie: Belangrijke feiten voor patiënten

HOE WORDT HET GEDIAGNOSTICEERD?

Om ataxie te diagnosticeren, beoordeelt een arts uw symptomen grondig. U kunt verwachten dat u:

- Gevraagd wordt uw familiegeschiedenis van drie generaties te delen
- Een lichamelijk en neurologisch onderzoek krijgt
- Alle benodigde beeldvorming (hersens-CT of MRI) en laboratoriumtests krijgt

De enige manier om een definitieve diagnose te stellen, is door middel van genetische tests uit een bloed- of speekselmonster. Als de genetische test negatief is, heeft u mogelijk nog steeds een genetische ziekte, aangezien slechts enkele genen bekend zijn waarop kan worden getest. Erfelijkheidsadvies kan u helpen het genetische risico om te erfelijke ataxieën ontwikkelen voor zowel u als uw gezinsleden te begrijpen en om te helpen bij gezinsplanning.

IS ER EEN BEHANDELING?

Sommige zeldzame erfelijke ataxieën hebben specifieke behandelingen. Bij de meeste ataxieën worden echter alleen symptomen behandeld. U kunt uw levenskwaliteit verbeteren met:

- Fysiotherapie
- Logopedie
- Ergotherapie
- Medische hulpmiddelen om specifieke problemen op te lossen