

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Spinocerebellaire ataxie type 8 (SCA8)

Wat is spinocerebellaire ataxie type 8?

Spinocerebellaire ataxie type 8 (SCA8) is een type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Net als andere vormen van erfelijke ataxie is SCA8 het gevolg van genetische defecten die leiden tot beschadiging van specifieke zenuwvezels die boodschappen van en naar de hersenen vervoeren, wat degeneratie van het cerebellum (het coördinatiecentrum van de hersenen) tot gevolg heeft.

Wat zijn de symptomen van SCA8?

Gewoonlijk worden problemen met evenwicht en coördinatie (ataxie) het eerst opgemerkt. Vaak gaan deze vergezeld van spierspasticiteit, vertraagde spraak en verminderde trillingsgevoeligheid. Naarmate de ziekte in de loop van meerdere jaren voortschrijdt, kunnen problemen met slikken en andere symptomen ontstaan. Hoewel de ziekte gewoonlijk in de volwassenheid begint, kan de aanvangsleeftijd variëren van 1 jaar tot boven de 65. De progressie vindt meestal in de loop van decennia plaats, ongeacht de aanvangsleeftijd. Gewoonlijk wordt de levensduur hierdoor niet verkort.

Hoe wordt SCA8 verworven?

SCA8 is een genetische aandoening, d.w.z. dat het een erfelijke ziekte is. Het afwijkende gen dat verantwoordelijk is voor deze ziekte wordt van generatie op generatie doorgegeven door familieleden die drager zijn. Genetische ziekten treden op wanneer een van de 30.000 genen van het lichaam niet goed werkt. Genen zijn microscopische structuren in de cellen van ons lichaam die bepaalde instructies bevatten voor elk kenmerk dat we van onze ouders erven.

Iedereen heeft 23 chromosoomparen en elk chromosoom bevat twee strengen of ketens DNA. Op elke DNA-streng zitten duizenden genen. Elk gen bestaat uit stoffen die nucleotiden worden genoemd en als ketens aan elkaar zijn geschakeld. Elk nucleotide wordt aangeduid met een letter. Het gen dat verantwoordelijk is voor SCA8 bevindt zich op chromosoom 13. Bij SCA8 heeft de genmutatie extra kopieën van een reeks van nucleotiden tot gevolg, die op de bovenste DNA-streng worden aangeduid met de letters CTG, en op de onderste DNA-streng met CAG.

SCA8 is genetisch complexer dan andere SCA's in die zin dat het dominant, recessief of sporadisch kan zijn. Erfelijke ataxie wordt als dominant beschouwd als slechts één kopie van het defecte gen hoeft te worden geërfd om de ziekte te ontwikkelen. Bij recessief geërfde ataxie zijn twee kopieën van het defecte gen (één van elk van beide ouders) vereist om de ziekte te krijgen. Bij sporadisch erfelijke ataxie is er geen bekende familiale voorgeschiedenis van de ziekte. SCA8 gedraagt zich als dominante ataxie in die zin dat iemand slechts één kopie van het defecte gen hoeft te erven om de ziekte te ontwikkelen. SCA8 verschilt echter van andere dominante vormen van ataxie, omdat de SCA8-mutatie een 'verminderde penetrantie' heeft. Dit betekent dat niet iedereen die de CTG- / CAG-expansiemutatie erft de ziekte zal krijgen. De verminderde penetrantie betekent dat SCA8-patiënten wellicht de enige van hun familie zijn die de symptomen van de ziekte ontwikkelt, hoewel anderen in de familie het gen ook kunnen dragen.

Hoe vaak komt SCA8 voor?

SCA8 is een relatief zeldzame vorm van ataxie, die bij minder dan 1 op de 100.000 mensen voorkomt.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Vaak is een neuroloog de aangewezen specialist die de symptomen kan herkennen en kan diagnosticeren welke ziekten de ataxie veroorzaken. In eerste instantie kan een neurologisch onderzoek uitwijzen of iemand symptomen heeft die kenmerkend zijn voor een van de SCA-typen. Een DNA-test kan de aan- of afwezigheid van het afwijkende gen dat SCA8 veroorzaakt, vaststellen. De aard van het SCA8-gen maakt de diagnose echter ingewikkelder dan bij de overige SCA's. Onderzoek duidt erop dat het aantal CTG- / CAG-repeats bepaalt of iemand al dan niet ataxie zal krijgen. Mensen met minder dan 50 CTG- / CAG-repeats op het SCA8-gen ontwikkelen de ziekte gewoonlijk niet, terwijl mensen met ca. 80 tot 1300 of meer CTG- / CAG-repeats risico lopen dat ze de ziekte krijgen.

Welke ondersteuning is er beschikbaar nadat de diagnose is gesteld?

Hoewel er geen specifieke behandeling is om de progressie van SCA8 te vertragen of stop te zetten, is er een ondersteunende therapie beschikbaar om de symptomen onder controle te houden. Er dient een voedingsbeoordeling plaats te vinden om het risico op aspiratie door dysfagie te verminderen. Onderzoek heeft aangetoond dat ataxie met fysiotherapie kan worden verbeterd, zelfs bij cerebellaire degeneratie.

Bij wie kan ik meer informatie krijgen?

Op de website van de ADCA vereniging, www.ataxie.nl, vindt u informatie over de meest recente onderzoeken en medische informatie over SCA.

De ADCA vereniging vindt het belangrijk om als vereniging een meerwaarde te bieden voor de leden of direct betrokkenen. Dat is de reden dat wij veel activiteiten ondernemen. De activiteiten kunnen één of meerdere doelen hebben, zoals lotgenotencontact, ondersteuning, informatievoorziening, creëren van naamsbekendheid, ondersteunen van wetenschappelijk onderzoek, verbeteren van (medische) richtlijnen en fondsenwerving.

Mocht u andere vragen hebben of meer informatie wensen, stuurt u dan een e-mail naar info@ataxie.nl of als u behoefte heeft aan lotgenotencontact kunt u contact opnemen via lotgenoten@ataxie.nl daarnaast kunt u tijdens werkdagen tussen 14.00 en 16.00 uur telefonisch contact opnemen via 0181-310060 (LET OP! Dit telefoonnummer is alleen voor lotgenotencontact).

<http://www.ataxie.nl/>

<http://ataxie-adca-sca.blogspot.nl/>

Informatie vanuit onze Amerikaanse zusterorganisatie:

Wat kunnen we doen om het onderzoek naar SCA te stimuleren?

Naarmate ataxieonderzoek de klinische fase ingaat, zullen onderzoekers patiënten moeten werven die kunnen deelnemen aan de klinische proeven. Mensen met SCA of een risico op SCA worden aangemoedigd zich in te schrijven in het CoRDS-register voor ataxiepatiënten. Dit kunt u doen door naar de homepage van de NAF-website www.ataxia.org te gaan en daar op de knop 'Ataxia Patient Registry' te klikken. Dit is een beveiligd gedeelte, waar u zich kunt inschrijven in het patiëntenregister.

De National Ataxia Foundation financiert onderzoeken over de hele wereld. Ook door de inspanningen van de NAF op het gebied van onderzoeksfinanciering te steunen, kunt u ertoe bijdragen dat het onderzoek naar SCA en andere vormen van ataxie behandelingen en een geneesmiddel dichterbij brengt.