

Informatie voor de
huisarts over

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA)



VSOP



nhg
nederlands huisartsen
genootschap

Algemene aandachtspunten bij de begeleiding van patiënten met zeldzame ziekten

Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde aandachtspunten in het overzicht *niet of minder* van toepassing zijn. Verschillende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar voor de volledigheid opgenomen. Het overzicht is voortgekomen uit meningsvormend onderzoek naar de taakopvatting van huisartsen op het gebied van neuromusculaire ziekten* en geschikt gemaakt voor zeldzame ziekten in het algemeen.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Zo nodig navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt en/of de ouders is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of de opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt en naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt en/of de ouders gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt en/of de ouders wat van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Gedurende de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Zelf behandelen/begeleiden/verwijzen bij medische klachten of problemen zonder specifieke ziektegebonden risico's, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Kennis hebben van de effecten van de ziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van extra ziektegebonden risico's en de patiënt en de betrokkenen daarop attenderen.
- Doorverwijzen naar de juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Signaleren van en anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Ondersteunen bij praktische en psychosociale hulpvragen (aanpassingen, voorzieningen).
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte met zich meebrengt.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* *Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk' 2006 E.C. Eijssens.*

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA) is een klinisch heterogene groep van zeldzame erfelijke, (langzaam)-progressieve neurodegeneratieve aandoeningen. Een groot aantal van de klinisch gedefinieerde groep ADCA's is inmiddels genetisch geïdentificeerd of gelokaliseerd. De genetisch bekende typen worden aangeduid als SCA (spinocerebellaire ataxie). De genetische diagnose geldt als de gouden standaard voor de diagnose. De diverse SCA's vertonen veel klinische overeenkomsten, echter binnen één type SCA kunnen de klinische verschijnselen ook sterk verschillen.

Primair kenmerkend voor deze groep van aandoeningen is ataxie, een coördinatiestoornis in bewegen en evenwicht, die met name ontstaat door aantasting van de kleine hersenen. De neurologische symptomen kunnen zich beperken tot de cerebellaire ataxie, maar bij de meeste SCA's is dit niet het geval, omdat ook andere delen van het centrale en perifere zenuwstelsel aangedaan kunnen zijn. Er zijn ook enkele vormen van SCA waarbij de ataxie niet zozeer of aanvankelijk niet op de voorgrond staat. De eerste verschijnselen bij ADCA treden vaak op (jong) volwassen leeftijd op. Een begin op de kinderleeftijd is extreem zeldzaam. Kenmerkende symptomen zijn:

- geleidelijk toename van onzekerheid bij staan en lopen (gangataxie);
- spraakstoornissen (dysarthrie);
- oogbewegingsstoornissen (snelle of trage oogbewegingen of nystagmus);
- visusstoornissen (retinopathie of dubbelzien);
- slikstoornissen (dysfagie);
- vermoeidheid.

De lichamelijke beperkingen en de vermoeidheid hebben een nadelige invloed op de kwaliteit van leven. Depressieve klachten en slaapproblemen komen in meer of in mindere mate voor. Bij enkele vormen is achteruitgang van de mentale capaciteit, soms eindigend in een dementieel beeld, beschreven.

Voor ADCA/SCA bestaat geen causale behandeling. Bij de symptomatische behandeling staat revalidatie, o.a. met fysiotherapie, centraal. De doelen hiervan zijn de invaliderende gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te beperken en te zorgen voor een zo goed mogelijk functioneren in het dagelijkse leven.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- **Incidentie** In Nederland wordt ADCA/SCA per jaar bij ongeveer 30 mensen vastgesteld.
- **Prevalentie** In de literatuur is de geschatte prevalentie wereldwijd 2-4/100.000 inwoners. Op basis van deze cijfers kan het aantal mensen in Nederland met een vorm van ADCA worden geschat op meer dan 700. In Nederland komen SCA1 (12%), SCA2 (10%), SCA3 (circa 33%), SCA6 (10%), SCA7 (5%) en SCA14 (4%) het meeste voor. Van SCA13, SCA17, SCA19, SCA23, SCA27 en SCA28 zijn enkele families beschreven. Een huisarts die gedurende 25 jaar werkzaam is, heeft een kans van ongeveer 10% ooit een patiënt met SCA in zijn praktijk te hebben. Door het erfelijke karakter zullen er per praktijk soms meerdere patiënten uit één familie zijn.
- De exacte prevalentie- en incidentiecijfers zijn onbekend, omdat patiënten zonder of met milde symptomen niet altijd een arts bezoeken, of omdat de diagnose niet overwogen wordt c.q. gemist wordt (bijvoorbeeld in geval van een negatieve familieanamnese).
- **Leeftijd** De eerste verschijnselen van ADCA/SCA treden meestal tussen 30-40 jaar op, met een spreiding van jonger dan 5 jaar tot ouder dan 65 jaar. Met name SCA2 en SCA7 kunnen op zeer jonge leeftijd beginnen. Bij enkele typen, zoals SCA6, is de beginleeftijd doorgaans rond het 50^e levensjaar.
- **Geslachtsverdeling** ADCA/SCA komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen.
- **Etniciteit** SCA's komen over de gehele wereld voor, er zijn bij een aantal SCA-typen echter opmerkelijke verschillen in de prevalentie per land beschreven. Naast deze verschillen lijkt SCA minder vaak voor te komen bij mensen van het negroïde ras.
- **Geografische verspreiding** Regionaal zijn in Nederland enkele verschillen beschreven: zo komt SCA3 met name in de provincies Groningen en Drenthe voor en SCA2 vooral in - van oorsprong- Friese families. Patiënten met SCA1 en SCA6 komen in veel gevallen uit het midden en westen van het land.

Erfelijkheid en Etiologie

- **Erfelijkheid** Van de autosomaal dominant overervende ataxieën (ADCA's) zijn inmiddels meer dan 30 verschillende genetisch vastgestelde typen (SCA's) beschreven. SCA3 en SCA6 komen het meest voor. Naast ADCA komen ook andere erfelijke vormen van cerebellaire ataxie voor; deze hebben een autosomaalrecessieve (ARCA, o.a. ataxie van Friedreich), X-gebonden of mitochondriale overervingswijze, dit valt buiten het bestek van deze brochure.
- **Etiologie** Het precieze mechanisme van neuronale beschadiging bij de verschillende SCA's is nog onderwerp van onderzoek. Er zijn sterke aanwijzingen dat ook de mechanismen tussen de diverse SCA's verschillen.
- **Anticipatie** Bij sommige typen SCA, met name de CAG-trinucleotide-repeat aandoeningen, komt het regelmatig voor dat in een volgende generatie de verschijnselen op een vroegere leeftijd beginnen dan bij de ouder van wie de aandoening is overgeërfd. Dit verschijnsel (*anticipatie*) heeft te maken met een toename van de CAG-repeat-verlenging. Vanwege de neiging om zich (met name bij de meiose) verder te verlengen wordt een dergelijke CAG-repeat daarom ook wel "instabiel" genoemd. Bij sommige typen SCA, m.n. bij SCA2 en SCA7, kan een zeer grote anticipatie voorkomen en kan een kind symptomen krijgen voordat de ziekte zich bij de ouder (de gendragers) manifesteert. Bij SCA6 is anticipatie niet beschreven. Overigens zijn in één familie verschillen in beginleeftijd bij alle SCA's eerder regel dan uitzondering. Hoe dat komt is nog onduidelijk.

Varianten

- **Klinische varianten** Op basis van de genetische mutatie of localisatie zijn inmiddels meer dan 30 typen SCA beschreven. Wereldwijd komen SCA3 en SCA6 het meest voor. Samen met SCA1, SCA2, SCA3 en SCA7 vertegenwoordigen zij circa 50-65% van de ADCA's met een bekende genetische oorzaak. In Nederland komt SCA3 het meeste voor. Ongeveer 70% van de families met ADCA heeft één van de bekende SCA's, en in ongeveer 30% is de genetische afwijking nog onbekend.
- **Episodische Ataxieën** Naast de groep SCA's waarbij het om *progressieve* ataxieën gaat, is er (als subgroep van ADCA) ook een groep met *intermitterende, episodische ataxie* die dominant overerft. Van de Episodische Ataxieën (EA's) komen in Nederland met name EA1 en EA2 voor. Deze groep EA's blijft in deze brochure verder buiten beschouwing.

Beloop

- **Beloop** De SCA's zijn progressieve neurodegeneratieve ziekten. Binnen families met hetzelfde type SCA en tussen de verschillende typen SCA kunnen grote verschillen in beginleeftijd en progressiesnelheid bestaan. De progressie kan variëren van enkele jaren tot decennia.
- **Prognose** De prognose is afhankelijk van het type SCA en van de beginleeftijd. Vaak zal een begin van de ziekte op volwassen leeftijd leiden tot rolstoelafhankelijkheid na 15 tot 25 jaar. Voor SCA's die worden veroorzaakt door een CAG-repeat-verlenging geldt dat, wanneer de ziekte zich eerder openbaart, de progressie sneller verloopt. Begint de ziekte boven de 50 jaar, dan bestaat er meestal een normale levensverwachting.

Eerder overlijden kan voorkomen door bijvoorbeeld een aspiratiepneumonie ten gevolge van slikstoornissen.

Diagnose

- **Gouden standaard** De diagnose SCA impliceert een genetische diagnose en dat is ook de gouden standaard voor de diagnose. Bij 30% kan het genotype echter (nog) niet worden vastgesteld. Men kan dan alleen spreken van een klinische diagnose ADCA. De neuroloog stelt de diagnose op basis van de anamnestiche, klinische en aanvullende gegevens. Deze omvatten de ziektegeschiedenis, de familiegegevens, het neurologische lichamelijke onderzoek, eventueel aanvullende onderzoeken zoals MRI-, laboratorium- en neurofysiologisch onderzoek en het uiteindelijke genetische DNA-onderzoek. De klinische kenmerken (zoals ataxie bij lopen en staan, ataxie van de extremiteiten, de spraak (dysarthrie) en de oogbewegingen) en de familieanamnese met een AD-overervingspatroon vormen de aanleiding om de diagnose ADCA/SCA te overwegen en genetische diagnostiek aan te vragen. Voor het beoordelen van de ernst van de verschijnselen bij ADCA bestaan enkele beoordelingsschalen, zoals de oudere ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale) en de nieuwere SARA (Scale for Assessment and Rating of Ataxia, <http://www.ataxie.nl/aandoeningen/sara>). Afhankelijk van het type SCA zijn sommige symptomen min of meer uitgesproken.
- **Differentiaal Diagnose** Als de aandoening zich slechts manifesteert in één generatie (d.w.z. broers en zussen), kan ook gedacht worden aan een autosomaal recessieve vorm van ataxie (ARCA, zoals ataxie van Friedreich). Ataxie is een verschijnsel dat zich ook kan voordoen bij andere niet-erfelijke, meestal progressieve neurologische aandoeningen als MS of ten gevolge van chronische intoxicatie (bijvoorbeeld alcohol).
- **Aanvullend onderzoek: MRI-onderzoek** Afhankelijk van de klinische diagnose en differentiaaldiagnose kan eventueel aanvullend beeldvormend onderzoek worden gedaan. MRI-onderzoek is met name van belang in het kader van de differentiële diagnostiek. Bij een overtuigende diagnose ADCA, of een reeds in de familie gestelde genetische diagnose (SCA) draagt een MRI-onderzoek doorgaans diagnostisch niet bij. Bij SCA wordt min of meer parallel aan de klinische progressie, cerebellaire atrofie gezien, soms in combinatie met atrofie van de hersenstam.
- **Aanvullend onderzoek: DNA-diagnostiek** Wanneer in een familie nog niet eerder ADCA/SCA is gediagnosticeerd, kan bij DNA-onderzoek routinematig worden getest op SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 en SCA7. Op indicatie kan ook onderzoek naar SCA12, SCA13, SCA14, SCA17, SCA23, SCA27 en SCA28 plaatsvinden. De genetische diagnostiek vindt plaats op de afdelingen Klinische Genetica in de universitaire centra van Groningen, Rotterdam en Utrecht (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Aanvullend onderzoek: neurofysiologisch onderzoek** EMG-onderzoek van de spieren en geleidingsonderzoek van de perifere sensibele en motore zenuwen) kunnen (op indicatie) bij klachten over pijn, gevoelsverlies en krachtsverlies aanvullende informatie geven.

Polyneuropathie is een veelvoorkomend verschijnsel bij ADCA.

Oogmotoriekstoornissen kunnen (soms al in een preklinisch stadium) door middel van elektronystagmografie (ENG) worden geobjectiveerd, maar dit draagt weinig bij aan de diagnostiek.

- **Aanvullend onderzoek: ophthalmologische onderzoek** Bij verdenking op vormen van ADCA waarbij ook netvliesaf-

wijkingen kunnen optreden, zoals bij SCA7, is onderzoek door de oogarts geïndiceerd.

- **Neurologische richtlijn Cerebellaire Ataxie** Anno 2012 werkt de beroepsvereniging van neurologen (Nederlandse Vereniging van Neurologen, NVN) aan een Nederlandse richtlijn voor cerebellaire ataxie.

SYMPTOMEN

Algemeen

- **Klinische variabiliteit** Na genetisch onderzoek is in de meerderheid van de gevallen (70%) de genetische diagnose bekend. Hoewel er enerzijds een grote overlap is tussen de verschillende SCA's en er anderzijds binnen één type SCA soms uitgesproken verschillen bestaan in de klinische manifestaties, zijn er enkele karakteristieke kenmerken voor een aantal specifieke vormen van SCA.
- **Karakteristieke kenmerken** Verschillende typen SCA worden gekenmerkt door specifieke symptomen:
 - SCA2: opvallend trage oogbewegingen.
 - SCA3 (Ziekte van Machado-Joseph/MJD): bij een begin op jonge leeftijd sterke variatie van symptomatologie:
 - spasticiteit en extrapiramidale verschijnselen (dystonie en parkinsonisme);
 - uitgesproken polyneuropathie of motorisch voorhoornlijden.
 - SCA6: laat volwassen begin met alleen cerebellaire ataxie. In de voorgeschiedenis vermeldt de patiënt niet zelden perioden van aanvalsgewijze draai-duizeligheid.
 - SCA7: progressieve retinopathie met visusverlies.

Neurologische problematiek

- **Coördinatiestoornis in de vroege fase: balansstoornis** Patiënten hebben last van verminderde balans bij het lopen en staan. Bij het lopen worden de passen onregelmatig. Het lopen wordt slingerend en het gangspoor wordt breder, zoals zichtbaar is aan problemen met de koorddansersgang en met het staan op één been (*gang ataxie, gait ataxia*).
- **Coördinatiestoornis in de latere fase: ataxie** De ataxie van de extremiteiten, met moeite bij het uitvoeren van vloeiende, gerichte en snelle repetitieve bewegingen, wordt steeds meer uitgesproken; eerst in de benen, vervolgens ook in de handen (*limb ataxia*). Bij ataxie is er een verstoring van de bewegingscoördinatie:
 - het starten en stoppen van de beweging is verstoord (*dyschronometrie*);
 - bij snelle, voorgeprogrammeerde automatische bewegingen ('open loop') zoals een voorwerp aanwijzen (top-top proef) maar ook bij het lopen, zijn de bewegingen niet goed gericht en vaak te groot (*hypermetrie*);

- bij teruggekoppelde en bijgestuurde bewegingen ('closed loop') bijvoorbeeld bij de vinger-neusproef, zijn er vaak trillingen (*intentie-tremor*) zichtbaar.
- **Dysarthrie** Bij *cerebellaire dysarthrie* is er verlies van articulatie en van regelmatige stemvoering. Vermoeidheid speelt een rol bij de wisselende verstaanbaarheid. De spraak kan de indruk geven dat de patiënt dronken is; variërend van lallend tot scanderend. Bij sommige vormen van SCA, zoals SCA3/MJD krijgt de dysarthrie later door zwakte van keel- en stemspieren ook kenmerken van hypofone (verminderd stemgeluid) en/of bulbaire (slappe) spraak. Bulbaire dysarthrie kenmerkt zich door een nasale, zachte, slecht gearticuleerde en onduidelijke spraak. In zeldzame gevallen ontstaat een volledig onvermogen te articuleren (*anarthrie*).
- **Dysfagie** Moeite met slikken en verslikken zijn meestal het gevolg van verminderde coördinatie en bij sommige typen ataxie ook het gevolg van zwakte van de tong en keelspiieren.
- **Oogbewegingsstoornissen** De oogmotoriekstoornissen bij SCA zijn een gevolg van een cerebellaire stoornis (*gestoorde, hyper- of hypometrische saccaden, instel-nystagmus, blikrichtingsnystagmus*) en vaak een stoornis op pons- en mesencephaal niveau (*blikparese, trage saccaden, abducens- en andere oogspierparesen*). Een oogbewegingsstoornis bij SCA kan leiden tot moeite met fixeren en lezen en tot (wisselend) dubbelzien (*diplopie*).

Andere neurologische problematiek

- **Piramidale- en extrapiramidale verschijnselen** Bij een aantal SCA's, zoals SCA3/MJD, komen piramidale verschijnselen, zoals *spasticiteit*, en extrapiramidale verschijnselen, zoals *dystonie*, regelmatig voor. Deze symptomen treden meestal op wanneer de ziekte al op jonge leeftijd tot uiting komt. Een spastische loop kan het eerste verschijnsel van SCA zijn. In latere fasen komen nog al eens *myoclonieën* voor, met name 's nachts in de benen. Verschijnselen van *chorea* en *parkinsonisme* komen soms voor bij SCA's.
- **Axonale neuropathologie: motorische en sensorische stoornissen** Neuropathie met klinische verschijnselen van *verminderde gnostische* (fijne tastzin, positiezin, vibratiezin) en *veranderde vitale sensibiliteit* (pijn- en temperatuurzin) en tekenen van *krachtsverlies* en *atrofie*,

treden vaak in de loop van jaren op. Neuropathische pijnklachten komen relatief vaak voor en kunnen de voornaamste klacht zijn. Neuropathie wordt o.a. beschreven bij SCA1, SCA3 en SCA4. Achterstrengstoornissen van het ruggenmerg (*gebreekte houdings- en bewegingszin*) zijn vaak een vroeg verschijnsel bij bijvoorbeeld SCA3/MJD.

- **Mentale retardatie en dementie** Hoewel het cerebellum ook een rol speelt bij het cognitief functioneren, is een *verminderde cognitie doorgaans geen duidelijk kenmerk* bij SCA. Uitzonderingen zijn SCA13, SCA17 en SCA32, waarbij cognitieve beperkingen worden beschreven. Waarschijnlijk is bij veel SCA-patiënten, wanneer zij neurologisch onderzocht zouden worden, sprake van *frontaal-executieve functiestoornissen*.
- **Gedragsproblemen** Gedragsproblemen (zoals bijvoorbeeld agressieregulatie-problemen, emotionele explosies) zijn bij enkele patiënten beschreven, maar vormen geen specifiek kenmerk van ADCA/SCA.

Overige problematiek

- **Vermoeidheid** Zoals ook bij andere chronische aandoeningen meldt een groot deel (bijna 70%) van de patiënten vermoeidheid als één van hun belangrijkste klachten. De vermoeidheid is vaak ernstig en invaliderend en beïnvloedt in belangrijke mate de kwaliteit van leven. Spierzwakte, traagheid en depressie kunnen zich uiten in vermoeidheid, wat natuurlijk ook een gevolg kan zijn van slecht slapen, bijvoorbeeld door pijn, nycturie, of nachtelijke spierkrampen/-trekkingen. Uit Nederlands onderzoek onder SCA-patiënten blijkt vermoeidheid niet gerelateerd te zijn aan leeftijd, geslacht of ziekte duur.
- **Visusproblemen** *Netvliesdegeneratie* met geleidelijk visusverlies en soms leidend tot praktische blindheid komt voor bij SCA7 en kan soms zelfs in een vroeg stadium van de ziekte optreden. *Dubbelzien* als gevolg van oogspierparesen is bij een aantal SCA's, zoals SCA3/MJD, beschreven.
- **Gehoörproblemen** Slechthorendheid is doorgaans geen symptoom bij de SCA's, maar is recent wel beschreven bij SCA31.

- **Depressie** Met progressieve invaliditeit en verlies van onafhankelijkheid komt in het beloop van de aandoening niet zelden een (reactief) depressieve periode voor. *Depressiviteit is geen primaire manifestatie van SCA's*. Begeleiding en behandeling van de depressie is zeer belangrijk, omdat het bijdraagt aan de kwaliteit van leven en beleving van vermoeidheidsklachten.
- **Slaapproblemen** Patiënten melden o.a. slaperigheid overdag ten gevolge van een slechte slaapkwaliteit 's nachts. Oorzaken van in- en doorslaapstoornissen bij SCA zijn niet volledig bekend. Bij een aantal SCA's, waaronder SCA3/MJD komen slaapstoornissen voor. Niet zelden zijn er nachtelijke myoclonieën en spierkrampen als *slaapverstorende verschijnselen*.
- **Blaasproblemen en impotentie** In het kader van spasticiteit en neuropathie kunnen ook *blaasproblemen* (incontinentie of onvoldoende blaasontleding) en *verminderd sexueel functioneren* (impotentie, erectiestoornissen) voorkomen. Patiënten zullen deze klachten niet altijd spontaan melden.

Psychosociale en maatschappelijke gevolgen

- **Acceptatieproblematiek** Na het stellen van de diagnose, maar zeker ook tijdens het verdere verloop van de ziekte is aandacht voor psychosociale en maatschappelijke gevolgen van ADCA/SCA belangrijk. Na het vernemen van de diagnose kan men boos, verdrietig of wanhopig zijn of de diagnose ontkennen. Men zal met een plotseling veranderd toekomstbeeld moeten leren omgaan. In de loop van jaren is bij het geleidelijk achteruitgaan ook steeds weer aanpassing aan de beperkingen en derhalve aanvaarding/acceptatie nodig.
- **Relatieproblemen** De ziekte heeft ook gevolgen voor de partner. Meesttijds ondersteunen zij hun zieke partner bij de toenemende beperkingen. De relatie met de partner maar ook met andere naasten kan hierdoor onder druk komen te staan (zie *Aandachtspunten voor de huisarts*).

Algemeen

- **Zorgcoördinatie** De coördinatie van de behandeling ligt bij voorkeur in handen van een gespecialiseerde revalidatiearts of neuroloog (zie *Consultatie en verwijzing*). De neuroloog heeft meestal contact met de klinisch geneticus.
- **Multidisciplinair team** De revalidatiearts is meestal verbonden aan een multidisciplinair revalidatieteam, dat bij voorkeur ervaring heeft met deze groep van aandoeningen. Tot dit team behoren naast een revalidatiearts, een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een logopedist, een diëtist, een psycholoog en een orthopedagoog en/of maatschappelijk werkende (zie *Consultatie en verwijzing*). De meeste revalidatieteams hebben contact met de specialisten die ook bij de behandeling betrokken zijn, zoals de neuroloog. De revalidatiearts of neuroloog houdt overzicht over verwijzingen naar de deelspecialisten. In samenspraak met de patiënt en de hoofdbehandelaar kan de huisarts deze regierol op zich nemen, of na verloop van tijd overnemen.
- **Symptomatische behandeling** Genezing van ADCA is niet mogelijk. De behandeling is vooral gericht op een zo goed mogelijk functioneren van de patiënt. Voor een aantal symptomen is medicamenteuze behandeling mogelijk (zie *Bijlage*). Logopedische behandeling en fysiotherapie kunnen ondersteunend zijn.

Specialistisch beleid

- **Algemeen** Om het progressieve verloop van de cerebellaire ataxie te volgen, wordt neurologisch onderzoek periodiek herhaald. Afhankelijk van de individuele situatie is een jaarlijkse controle meestal voldoende en wordt zo nodig, bijvoorbeeld bij snellere achteruitgang of psychische problematiek (acceptatie, depressie), een hogere contactfrequentie afgesproken.
- **Ataxie** Een fysiotherapeut en/of oefentherapeut, bij voorkeur met ervaring met ataxie, kan oefen therapie geven. Een aantal onderzoeken wijst op een gunstig effect daarvan.
- **Vermoeidheid** Bij vermoeidheidsklachten is het van belang om een evenwicht te vinden in de activiteiten en de rustmomenten. Een ergotherapeut kan daarbij helpen. Daarnaast is de behandeling van aan vermoeidheid gerelateerde klachten als bijvoorbeeld depressie van belang.
- **Verminderde gewrichtsmobiliteit** Bij verminderd gebruik van de ledematen en bij rolstoelafhankelijkheid is het nuttig de gewrichtsmobiliteit met oefen therapie te stimuleren. Vaak geven patiënten aan, het prettig te vinden om even te staan. Daarbij kunnen hulpmiddelen als een sta-tafel of een rolstoel met sta-mechanisme gebruikt worden.
- **Dysarthrie** Mensen met ADCA/SCA hebben soms moeite zichzelf verstaanbaar te maken. Logopedie speelt bij de

behandeling van spraak- en slikstoornissen een belangrijke rol. Door langzaam en juist met minder volume te spreken kan de verstaanbaarheid verbeteren en zo nodig kunnen communicatiehulpmiddelen worden gebruikt.

- **Dysfagie** Ook slikklachten kunnen logopedisch beoordeeld en behandeld worden.
- **Visusstoornissen** Bij de meeste SCA's is een routinematige oogheelkundige/orthoptische beoordeling niet noodzakelijk, tenzij de patiënt dubbel en/of wazig ziet. Deze klachten zijn het gevolg van oogbewegingsstoornissen die frequent voorkomen bij o.a. SCA3/MJD. Alleen bij SCA7 is een onderzoek door de oogarts/orthoptist geïndiceerd in verband met een visuele perceptiestoornis. Dit onderzoek vindt bij voorkeur plaats in een neurologisch centrum (zie *Consultatie en verwijzing/visusstoornissen*) met kennis over oogheelkundige klachten in het kader van SCA. Therapeutische mogelijkheden zijn o.a. een prismabril, een operatieve oogspiercorrectie en eventueel een occlusieve contactlens.
- **Nieuwe ontwikkelingen** Naast fundamenteel wetenschappelijk onderzoek, gericht op een mogelijke oorzakelijke behandeling, wordt op verschillende plaatsen ook klinisch onderzoek gedaan naar een mogelijk gunstig effect van medicijnen op het functioneren; actuele informatie hierover is beschikbaar via de ADCA-vereniging (zie *Consultatie en verwijzing*).

Beleid psychosociale en maatschappelijke gevolgen

- **Acceptatieproblematiek** Het multidisciplinaire team maar ook de huisarts letten op emotionele problematiek na het stellen van de diagnose en geven ondersteuning bij het verwerkings- en acceptatieproces. Door de voortschrijdende achteruitgang is blijvende aandacht hiervoor nodig.
- **Psychologische ondersteuning** Verwijzing naar een maatschappelijk werker of psycholoog kan bij psychologische klachten veel betekenen voor iemand met ADCA/SCA. Zij kunnen onder meer advies geven bij participatie- en psycho-emotionele problemen bij sociale contacten, relaties, en vrijetijdsinvulling. Ook zal er aandacht voor het omgaan met ziekte ("coping") zijn.

ERFELIJKHEIDSVORLICHTING, ZWANGERSCHAP EN BEVALLING

Diagnostiek bij familieleden

- **Familieonderzoek** De erfelijkheidsaspecten van de ziekte worden door de neuroloog en meer specifiek door de klinisch geneticus met de patiënt en diens partner besproken. Het is daarbij aan te bevelen, dat eerstegraads familieleden van de patiënt op de hoogte worden

gebracht, dat ook zij een verhoogd risico hebben op ADCA/SCA. Deze kans is 50% door de autosomaal dominante overervingswijze.

Wanneer in de familie nog geen mutatie bekend is, kan DNA-onderzoek leiden tot een specifieke diagnose.

Wanneer er sprake is van klinische verschijnselen, kan een genetisch onderzoek zowel door de neuroloog als door de klinisch geneticus worden aangevraagd. Zonder ziekteverschijnselen kan voor iemand uit een ADCA/SCA familie door de klinisch geneticus genetisch onderzoek worden aangevraagd in het kader van presymptomatische DNA-diagnostiek (zie *Consultatie en verwijzing*).

- **Zelfbeschikkingsrecht** Elke patiënt heeft zelfbeschikkingsrecht. De wens van de betrokkene om wel of niet DNA-onderzoek te laten verrichten is bepalend. Soms heeft dit gevolgen voor familieleden, die hierdoor onwetend blijven over de genetische aandoening die in hun familie voorkomt en het daarbij horende risico op het hebben van de aandoening voor hen als verwanten. Het kan echter ook voorkomen dat iemand zich wel genetisch wil laten onderzoeken, maar vervolgens zijn familieleden niet wil laten weten wat de uitslag van het onderzoek is. Geloofsovertuiging, gesteldheid (lichamelijk/geestelijk), vooroordelen en misverstanden kunnen hieraan ten grondslag liggen. Er bestaat geen wettelijke verplichting om familieleden hierover te informeren. Deze verschillende besluiten kunnen echter wel gevolgen hebben voor familieleden die hierdoor (wellicht) ook niet te weten komen dat zij het risico lopen mutatie drager te zijn.
- **Informeren familieleden** Gezien de Nederlandse privacywetgeving is het klinisch geneticus/consulenten niet toegestaan rechtstreeks familieleden te informeren over het voorkomen van een erfelijke aandoening in een familie. De patiënt kan onder begeleiding van, en met behulp van een door de klinisch geneticus opgestelde familiebrief, zijn/haar familieleden informeren. De patiënt moet worden gewezen op het belang voor de familieleden en de morele verantwoordelijkheid hen te informeren.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

- **Kinderwens en reproductieve opties** Voor patiënten (van wie de genmutatie wel of niet bekend is) die een kindwens hebben, luidt het advies zich te laten voorlichten/adviseren. De klinisch geneticus kan hen informeren over het risico voor de nakomelingen, de aard en de beginleeftijd en de variatie in symptomen van de ziekte. Ook kan voorlichting worden gegeven over de mogelijkheden om de aandoening bij hun ongeborn kind vast te stellen en/of te voorkomen. Bij een bekende mutatie kan men prenataal onderzoek of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) laten uitvoeren. Ouders zullen zelf een, voor hen passende, keuze moeten maken. Een klinisch geneticus (en/of genetisch consulent) kan hulp bieden bij dit beslissingsproces (zie *Consultatie en*

verwijzing). Keuzemogelijkheden zijn:

- natuurlijke zwangerschap met het risico dat het kind gendrager is;
 - prenatale diagnostiek met zwangerschapsafbreking bij een aangedaan kind;
 - preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD);
 - exclusietest;
 - ei-/zaadceldonatie;
 - adoptie;
 - kinderloos blijven.
- **Prenatale diagnostiek** Ouders die een verhoogd risico (van 50%) hebben op een (volgend) kind met de aandoening kunnen dit in de zwangerschap laten onderzoeken door middel van een vlokentest. Een vlokentest is alleen mogelijk wanneer de mutatie (verantwoordelijk voor de aandoening) bij de aanstaande ouders bekend is. Een vlokentest wordt gedaan bij 11-12 weken zwangerschap. De uitslag duurt 2-3 weken. Als de uitslag van de vlokentest afwijkend is en de aanstaande ouders dus een kind met de aandoening verwachten, staan de ouders voor de beslissing de zwangerschap wel of niet af te breken. Deze beslissing moet zorgvuldig overwogen worden, liefst vóór een zwangerschap of vóór het verrichten van de test. Ouders kunnen daarbij hulp krijgen van een centrum voor prenatale diagnostiek (in de UMC's), waaraan klinisch genetici en gespecialiseerde gynaecologen verbonden zijn. Er kan ook een vruchtwaterpunctie rond de 16^e week gedaan worden, maar de uitslag hiervan laat circa 4-5 weken op zich wachten. Dit maakt het een minder geschikte optie.
 - **Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)** Voor paren waarbij door middel van (presymptomatisch) DNA-onderzoek is vastgesteld dat één van hen gendrager is, is PGD juist vanwege de late beginleeftijd bij het optreden van klachten een belangrijke behandelingsmogelijkheid. Vooral wanneer de paren zelf nog jong zijn, bestaat het ouderschap dan meestal uit een relatief lange "klachtenvrije of -arme" periode. Bij PGD heeft het kind met zekerheid geen SCA. Hoewel ouders zelf een afweging maken, kan PGD als een acceptabelere optie worden ervaren, dan prenatale diagnostiek (PND). Bij een afwijkende uitslag van PND kiezen ouderparen namelijk veelal voor het afbreken van de zwangerschap. Voor de meest voorkomende SCA3 is routine-PGD beschikbaar. Op indicatie kan een PGD-test op maat worden ontwikkeld voor zeldzamere typen. Wanneer wordt overwogen om via PGD zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie *Consultatie en verwijzing*). Met een IVF-procedure worden embryo's verkregen. Voor terugplaatsing van een embryo's wordt een cel van een embryo afgenomen en onderzocht op de bekende mutaties (PGD-onderzoek). Eén niet-aangedaan embryo wordt in de baarmoeder teruggeplaatst.

Zwangerschap, bevalling en anticonceptie

- **Zwangerschap en bevalling** Begeleiding van de zwangere met ADCA/SCA vindt bij voorkeur plaats door een gynaecoloog, die bekend is met dit type aandoeningen (deze gynaecologen zijn meestal verbonden aan academische ziekenhuizen).
- **Borstvoeding** Er gelden geen bijzondere maatregelen.
- **Anticonceptie** Reguliere anticonceptiemiddelen kunnen worden gebruikt.

AANDACHTSPUNTEN VOOR DE HUISARTS

- **Valpreventie** Niet alleen door de ataxie, maar ook door de andere symptomen vallen de patiënten vaak of kunnen zij bijvoorbeeld makkelijk hun enkels verzwikken. Het kan (geregeld) voorkomen dat patiënten zich door een val zodanig verwonden dat behandeling door de huisarts of op de spoedeisende hulp noodzakelijk is. Toename van het aantal valincidenten maakt evaluatie van getroffen (preventieve) maatregelen wenselijk. Met name op latere leeftijd kunnen de complicaties van fracturen tot morbiditeit en mortaliteit lijden. In beweging blijven is van belang. Bewegingsoefeningen onder begeleiding van een fysiotherapeut kunnen hier positief aan bijdragen. Een ergotherapeut kan adviseren over maatregelen ter preventie van vallen thuis.
- **Meerdere gezinsleden** De eerste klachten ontstaan meestal pas rond de volwassen leeftijd. Tussen het optreden van de eerste verschijnselen en het stellen van de diagnose kan een lange periode zitten. Deze factoren kunnen ertoe leiden dat er inmiddels meerdere kinderen in het gezin zijn en ook andere eerstegraads familieleden, die de aandoening blijken te hebben (bij een dominante aandoening is het herhalingsrisico 50%). Bij een aantal SCA's komt anticipatie voor, het eerder optreden van klinische verschijnselen in een volgende generatie (zie *Enkele feiten, erfelijkheid en etiologie*).
- **Kinderwens/prenatale diagnostiek** Na het stellen van de diagnose bij de volwassene, kan er bij een eerste kindwens, als het gezin nog niet compleet is, een specifieke vraag zijn naar mogelijke handelingsopties om de aandoening bij een (volgend) kind vast te stellen en/of te voorkomen. De klinisch geneticus kan hierover informeren. Eventueel kan men prenataal onderzoek of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) laten uitvoeren (zie *Erfelijkheidsvoorlichting en Consultatie en verwijzing*).
- **Psychosociale ondersteuning** Als eenmaal blijkt dat iemand ADCA/SCA heeft, is het belangrijk aandacht te besteden aan verwerking van de diagnose en het leren omgaan met het veranderde toekomstbeeld. Bij de verder voortschrijdende achteruitgang is begeleiding en advies bij zowel emotionele als praktische problemen raadzaam. Door (bij voorkeur met een zekere regelmaat) de zorgbehoefte, draaglast en draagkracht te evalueren kunnen de zorgverlening en de aanpassingen op de steeds veranderende situatie aansluiten.
- **Ondersteuning van naasten** Partners en andere naasten spelen een belangrijke rol bij het opvangen van de beperkingen. Afhankelijk van de draagkracht kan dit een grote draaglast voor de partner zijn. Daarnaast kunnen ook gevoelens van ongenoegen die op de partner worden afgereageerd of veranderd seksueel functioneren tot relatieproblemen leiden. Ook de partner, gezins- en familieleden hebben te maken met verwerking en acceptatie van de nieuwe en steeds veranderende situatie. Psychosociale/psychologische hulpverlening kan daarbij steun bieden.
- **Griepvaccinaties** De noodzakelijkheid van een griepvaccinatie dient op basis van de individuele situatie te worden bepaald.
- **Medisch paspoort** Aan patiënten met ADCA/SCA wordt geadviseerd medische informatie bij zich te dragen.
- **Rijvaardigheid** Bij motorische problematiek kunnen na beoordeling door een rij-instructeur van het CBR, eventueel aanpassingen worden gerealiseerd, zoals een handbediende rem en eventueel een handbediend gaspedaal. De patiënt kan geadviseerd worden om te informeren bij diverse bedrijven, gespecialiseerd in autoaanpassingen, of bij een rijsschool. Vaak is een proefrit in een aangepaste auto mogelijk. Visusklachten kunnen van invloed op de rijvaardigheid zijn.
- **Patiëntenvereniging** Patiënten en naasten kunnen voor o.a. informatie, lotgenotencontact en belangenbehartiging bij de ADCA-Vereniging Nederland (AVN) terecht (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Verzekeringen** Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie *Consultatie en verwijzing*).
- **Voorzieningen en aanpassingen** Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a.: MEE en Welder (zie *Consultatie en verwijzing*).

CONSULTATIE EN VERWIJZING

• Diagnostiek, behandeling en begeleiding

- Neurologische centra*

Diverse neurologen in de universitair medische centra hebben ADCA/SCA als aandachtsgebied. Men kan hier terecht voor het stellen van en diagnose of voor een eventuele second opinion.

- Revalidatiecentra*

- Klinisch Genetische Centra*

De feitelijk DNA-diagnostiek wordt anno 2012 verricht door DNA-laboratoria van de Klinisch Genetische Centra in Groningen, Rotterdam en Utrecht. Genetische diagnostiek kan worden aangevraagd door een klinisch geneticus, kinderarts of (kinder-)neuroloog.

• Erfelijkheid

- Voorlichting en advisering vindt plaats via klinisch genetische centra (voor adressen zie website VKGN: www.vkgn.org).

- Intake en laboratoriumonderzoek voor Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD) vinden plaats op de afdeling Klinische Genetica van het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+)*. De IVF-behandeling kan worden verricht in Maastricht en ook in universitaire centra van Groningen en Utrecht. Zie www.pgd.nl en www.vkgn.org.

• Visusstoornissen

- **Stichting VISIO** Deze stichting ondersteunt slechtziende en blinde mensen bij hun wens tot zelfstandig leven, leren, wonen en werken. Zorg, onderwijs en revalidatie zijn gericht op een optimale participatie in de maatschappij. Zie www.visio.org.

- **Bartiméus** Organisatie waar slechtzienden en blinden terecht kunnen voor onderwijs, zorg en dienstverlening. Zie www.bartimeus.nl.

• **Patiëntenvereniging** De ADCA-Vereniging Nederland (AVN) biedt informatie (zowel voor patiënten als voor hulpverleners) en lotgenotencontact. Ook kan de ADCA-Vereniging

advies geven over het zorgtraject en kent ze de in deze ziekte(n) gespecialiseerde (para)medici in Nederland, zie www.ataxie.nl.

- **MEE** MEE geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke handicap, lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer: 0900 999 88 88 (lokaal tarief) of website: www.mee.nl.
- **Welder** Welder -voorheen Breed Platform Verzekerden en Werk- geeft als landelijk onafhankelijk kenniscentrum informatie over werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. Het onderdeel VraagWelder is bereikbaar via telefoon: 0900 480 0300 (30 cent/minuut) of website: www.weldergroep.nl.

Achtergrondinformatie

- Algemene website van de patiëntenvereniging ADCA-Vereniging Nederland met informatie over ADCA/SCA en links naar buitenlandse sites: www.ataxie.nl. Een (recente) versie van deze brochure is te downloaden of te bestellen via de website.
- Website van het samenwerkingsverband tussen de in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde medisch specialisten en de gespecialiseerde academische onderzoekscentra: www.isno.nl.
- Algemene website met informatie over erfelijkheid en genetica: www.erfelijkheid.nl.
- NHG-website met informatie over erfelijkheid en genetica gericht op de huisartsgeneeskundige praktijk: www.huisartsgenetica.nl.
- Website met informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD): www.pgdnederland.nl.

* Zie Adressenlijst.

Literatuurlijst

1. Brusse E, Brusse-Keizer M, Duivenvoorden HJ, van Swieten JC. Fatigue in spinocerebellar ataxia. Patient self-assessment of an early and disabling symptom. *Neurology*. 2011; 76(11):953-9.
2. Kremer HPH, van de Warrenburg BPC, Sinke RJ. Casuïstiek Van gen naar ziekte; autosomaal dominante cerebellaire ataxieën. *Ned Tijdschr Geneeskd*. 2004;148:614-6.
3. Kremer HPH. Spinocerebellaire ataxieën in: De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuro-psychiatrische aandoeningen. Vervoort EL, van Zuuren FJ (red.). 2009. Assen. Koninklijke Van Gorcum BV. ISBN 978 90 232 45261.
4. Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCA's). *Cerebellum*. 2005; 4(1):2-6.
5. Schmitz-Hübsch T, du Montcel ST, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, Giunti P, Globas C, Infante J, Kang JS, Kremer B, Mariotti C, Meleggh B, Pandolfo M, Rakowicz M, Ribai P, Rola R, Schöls L, Szymanski S, van de Warrenburg BP, Dürr A, Klockgether T, Fancellu R. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. *Neurology*. 2006 Jun 13;66(11):1717-20.
6. Verbeek DS, van de Warrenburg BPC. Genetics of the Dominant Ataxias. *Seminars in Neurology*. 2011; 31(5):46-9.
7. Whaley NR et al. Autosomal dominant cerebellar ataxia type 1: A review of the phenotypic and genotypic characteristics. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2011; 6(1):33.

Bijlage Symptomatische behandelingsmogelijkheden bij SCA

Symptoom	Behandeling	Aandachtspunten
Dystonie	- amantadine - biperideen* - trihexyphenyl**	- */** bijwerkingen: droge mond, trage darmmotiliteit, verminderde blaasfunctie, impotentie - ** soms verminderde concentratie
Hypertonie (spierstijfheid)	- levodopa - lioseral*	- hypertonie kan zich uiten in vermoeidheid - *spierzwakte kan toenemen
Spierzwakte	- pyridostimine - frampridine	- spierzwakte kan zich uiten in vermoeidheid
Spasticiteit	- lioseral - tizanidine	- vergoeding tizanidine - spierzwakte kan bij gebruik van deze middelen toenemen
Rusttremor	- levodopa	- komt soms bij SCA3 voor
Eventuele tremor bij beweging	- propranolol	
Intentietremor	- levetiracetam	- medicamenteuze behandeling meestal weinig effectief
Spierkramp	- magnesium (-hydroxyde, -oxide, -sulfaat) - hydrokinine	- bijwerking: laxerend effect - vergoeding hydrokinine
Myoclonie (nachtelijk)	- clonazepam (eventueel in combinatie met liosoral)	- spierzwakte kan bij gebruik toenemen
Myoclonie (overdag)	- natriumvalproaat - gabapentine - lioseral	
Neuropathische pijn (bij aanvang van pijnklachten)	- pijnbestrijding: stapsgewijs; 1) paracetamol 2) morfine-achtige middelen (tramadol) 3) morfine (oxycodon, methadon) - TCA (imipramine, amitriptyline) - pentoxyfyline bij vegetatieve stoornis	- komt vaak voor - kan voornaamste klacht zijn
Neuropathische pijn (chronisch)	- imipramine - buspirine - pregabaline - TENS (zenuwstimulatie) - marihuana	
Nystagmus	- acetazolamide - 4-aminopyridine onder specialistisch toezicht	- kan zich uiten als 'wazig zien' - m.n. bij SCA6: neerwaartse nystagmus
Dubbelzien	- prismabril - oogspiercorrectie	
Benauwdheid (acuut)	- ophoesttechniek - antibiotica	- (stil) verslikken - pneumonie
Benauwdheid (chronisch)	- ophoesttechniek - zuurstoftoediening op indicatie	

Symptoom	Behandeling	Aandachtspunten
Depressie	- TCA - SSRI	- depressie kan zich uiten in vermoeidheid
Slaapstoornis	- slaaphygiëne - melatonine - amitryptiline - temazepam	- temazepam kan ataxie versterken
Speekselvloed	- aanpassing lichaamshouding - tijdelijke (circa 7u) vermindering speekselproductie: glycopyrronium bromide	- meestal door voorovergebogen houding, slikproblemen, onvoldoende mondsluiting
Erectiestoornis	- sildenafil - urologische behandeling (injectietherapie)	- t.g.v. stoornis autonome zenuwstelsel - NB relatieproblematiek
Blaasproblemen	- incontinentie: oefening bekkenbodemspier - blaasspierverslappers: tolterodine, oxybutinine, solifenacine, fesoterodine, darifenacine - blaasspierversterking: distigmine - blaasretentie bij prostaatvergroting: tamsulozine	- t.g.v. stoornis autonome zenuwstelsel - t.g.v. bijwerking medicatie
Obstipatie	- dieetmaatregelen - beweging - laxantia	- t.g.v. stoornis autonome zenuwstelsel - t.g.v. beperkte lichamelijke beweging - t.g.v. bijwerking medicatie

Bron: drs. E.R.P. Brunt, 2007

Notities

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de ADCA-Vereniging Nederland (AVN), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) en het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG). Deze brochure maakt deel uit van een reeks. De beschikbare informatiebrochures voor de huisarts over zeldzame aandoeningen zijn te downloaden via www.nhg.org en www.vsop.nl. Mocht u een brochure willen bestellen, dan kunt u hierover contact opnemen met de betreffende patiëntenvereniging.

ADCA-Vereniging Nederland (AVN)

De ADCA-Vereniging Nederland is opgericht in 1994 en heeft ongeveer 550 leden. Het bestuur wordt ondersteund door vrijwilligers en een medische adviesraad (MAR). Naast voorlichting en belangenbehartiging bestaan de activiteiten van de ADCA-Vereniging uit het organiseren van lotgenotencontact voor zowel patiënten als hun naasten. De ADCA-Vereniging bereikt haar leden en andere betrokkenen door middel van de website, een digitale nieuwsbrief, contactdagen (landelijk en regionaal) en een driemaandelijks uitgave van de ADCA-krant. Verder bevordert en ondersteunt zij wetenschappelijk onderzoek. De ADCA-Vereniging werkt daartoe samen met diverse medische experts (behandelaars en onderzoekers) op het gebied van ADCA/SCA. In de MAR zijn verschillende medische vakgebieden vertegenwoordigd: neurologie, klinische genetica, revalidatiegeneeskunde en moleculaire biologie. De ADCA-Vereniging is lidorganisatie van de VSOP.

ADCA Vereniging Nederland
Postbus 1041
3860 BA NIJKERK
Telefoon 033 247 14 69
Fax 033 24 71 042
E-mail info@ataxie.nl
www.ataxie.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Binnen de VSOP werken ongeveer 66 patiëntenorganisaties – voor aandoeningen met een zeldzaam, erfelijk of aangeboren karakter – samen aan betere zorg en preventie voor deze aandoeningen door o.a. stimulering van genetisch en biomedisch onderzoek en bezinning op erfelijkheidsvraagstukken.

Deze huisartsenbrochure maakt deel uit van een serie brochures over zeldzame aandoeningen die mede onder verantwoordelijkheid van de VSOP is gerealiseerd.

VSOP
Koninginnelaan 23
3762 DA SOEST
Telefoon: 035 603 40 40
Fax: 035 602 74 40
E-mail: vsop@vsop.nl
www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde

beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardenontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Nederlands Huisartsen Genootschap
Postbus 3231
3502 GE UTRECHT
Telefoon: 030 282 35 00
Fax: 030 282 35 01
E-mail: info@nhg.org
www.nhg.org

Redactie

Mevrouw C.W. van Breukelen BSc, coördinator Zeldzame Aandoeningen VSOP
Mevrouw drs. C.W. van Doorne, voorzitter ADCA-Vereniging
Mevrouw drs. S.A. Hendriks, jeugdarts n.p./ auteur VSOP
Mevrouw drs. S. Oude Vrielink, huisarts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Implementatie, Sectie Preventie & Patiëntenvoorlichting NHG
Mevrouw dr. H. Woutersen-Koch, arts/wetenschappelijk medewerker Afdeling Richtlijnontwikkeling & Wetenschap, Sectie Standaarden NHG

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

drs. E.R.P. Brunt, neuroloog, Universitair Medisch Centrum Groningen, Groningen
dr. B.P.C. van de Warrenburg, neuroloog Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen

Mevrouw prof. dr. C.E.M. de Die-Smulders, medisch coördinator PGD Nederland, klinisch geneticus Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) Maastricht adviseerde over de erfelijkheidsaspecten en PGD.

Leden van de ADCA-Vereniging Nederland: dhr. J.L. Apperloo (penningmeester), dhr. R.F. Hoekstra, dhr. H. Mensinga (bestuurslid), mevrouw H. Mensinga (bestuurslid) en mevrouw C. Kerssemeeckers, gaven commentaar vanuit het patiëntenperspectief. Ook dr. H. Janssens (huisarts) en drs. B. Schaap (arts) adviseerden namens de ADCA-Vereniging.

Deze brochure is tot stand gekomen mede dankzij de financiële bijdrage van het Revalidatiefonds.



Soest, 2012

