

# **VEELGESTELDE VRAGEN OVER...**

## **Classificatie van ataxie**

Patiënten stellen vaak de bekende vraag: 'Welke type ataxie heb ik?' Dit document is bedoeld om patiënten, families en hun zorgverleners enige basisinformatie te verschaffen over hoe artsen de verschillende vormen van ataxie classificeren. Het juist vaststellen van het type ataxie is een belangrijke stap in de beoordeling van de patiënt en kan als leidraad dienen voor de behandeling. Er kunnen vervolgens mogelijke behandelingsstrategieën worden voorgesteld en er kan zelfs worden aangegeven of er geschikte klinische proeven of onderzoeken beschikbaar zijn. In de loop der jaren zijn er allerlei termen gebruikt om ataxie te beschrijven, die om verschillende redenen uit de gratie zijn geraakt. De termen die hier vermeld zijn, worden momenteel door veel artsen gebruikt die patiënten met ataxie behandelen.

**Ataxie** is een neurologisch symptoom dat door uw arts wordt opmerkt tijdens een lichamelijk onderzoek. De definitie van ataxie is: het ongecoördineerd en onsamenhangend verloop van bewegingen, dat niet te wijten is aan verlies van spierkracht. Ataxie kan veroorzaakt worden door problemen in het binnenoor of door een zenuwbeschadiging in de benen, maar in de meeste gevallen gaat het bij ataxie om een beschadiging van een deel van de hersenen dat het **cerebellum** (kleine hersenen) wordt genoemd. Artsen noemen deze aandoening ook wel **cerebellaire ataxie**.

Cerebellaire ataxie wordt geclassificeerd aan de hand van de oorzaak (zie Figuur 1 [vanuit het Amerikaanse document](#)).

Figuur 1

Bekende oorzaken

Onbekende oorzaken

Verworven

(sporadisch)

Auto-immuun, kanker, infectie, metabool, voedinggerelateerd, toxisch etc.

Genetisch

(familiair)

(erfelijk)

(sporadisch)

Dominant, recessief, X-gebonden, mitochondriaal, etc.

Idiopathisch

(sporadisch)

Helaas zijn er allerlei oorzaken en kan de terminologie verwarrend zijn. In het algemeen zijn er twee hoofdcategorieën: verworven en genetische ataxie. Verder worden er soms nog twee categorieën gebruikt: idiopathische ataxie en ataxie van onbekende oorzaak. Het komt regelmatig voor dat patiënten allerlei gedetailleerde medische onderzoeken moeten ondergaan voordat de oorzaak van hun ataxie bekend is en deze goed kan worden geclassificeerd.

**Verworven ataxie** heeft een externe oorzaak. Dat wil zeggen dat iemand het krijgt door iets dat tijdens zijn leven gebeurt. Daarbij kan het om allerlei verschillende problemen gaan, waaronder vitaminetekorten, auto-immuunziektes, bepaalde infecties, blootstelling aan giftige stoffen of verdovende middelen (vooral alcohol), diverse vormen van kanker en nog veel meer. Verworven ataxie begint vaak 'uit het niets' en de medische term die hiervoor gebruikt wordt, is **sporadisch**. Helaas kunnen ook alle andere categorieën ataxie sporadisch optreden, zodat deze term niet praktisch is om de oorzaak van de ataxie in te delen. Het is belangrijk dat verworven ataxie vroegtijdig wordt herkend, omdat het dan - in sommige gevallen - misschien behandelbaar is.

**Genetische ataxie** heeft een interne oorzaak. Dat wil zeggen dat de aandoening het gevolg is van inwendige schade aan het DNA van de persoon in kwestie (zijn of haar 'genetische blauwdruk'). Het DNA van de mens bestaat uit 23 chromosoomparen (elk paar bestaat uit één deel van de vader en één deel van de moeder) met genensets die samen alle informatiecodes bevatten die maken dat iemand is wie hij is. Mensen hebben meer dan 30.000 genen en we kennen inmiddels specifieke voorbeelden waarbij schade aan een bepaald gen ertoe leidt dat zich cerebellaire ataxie ontwikkelt. Genetische ataxie komt in bepaalde families vaker voor (sommige artsen zeggen dan dat het om

**erfelijke** of **familiaire** ataxie gaat), maar het kan ook sporadisch zijn, zonder een bekende familiale geschiedenis.

Als ataxie van generatie op generatie wordt doorgegeven, noemen we de aandoening **dominant**; ze is te wijten aan één kopie van een defect gen dat van ouder op kind wordt doorgegeven. Dominante ataxie komt het meest voor bij volwassenen en kan in sommige gevallen in elke volgende generatie erger worden. De bekendste vorm van dominante ataxie is spinocerebellaire ataxie (of SCA), bijv. SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, en SCA7, die steeds veroorzaakt wordt door defecten in specifieke genen. SCA3 is wereldwijd de meest voorkomende vorm. Voor veel van deze ziekten zijn specifieke genetische tests beschikbaar. Omdat de term 'SCA' zo wijdverbreid is en in verband wordt gebracht met dominante genetische ataxie, moet hij niet gebruikt worden voor een patiënt met ataxie van onbekende oorzaak (zie hieronder).

Als ataxie in één generatie voorkomt (bijv. bij meerdere kinderen van een gezin, maar niet bij de ouders) spreken we van **recessief** en is de ataxie te wijten aan twee kopieën van een defect gen, waarvan er door elk van de ouders (de **draggers**) één is doorgegeven aan het kind. Recessieve ataxie zien we vaak bij kinderen, maar kan ook voorkomen bij volwassenen. De meest voorkomende vorm van recessieve ataxie wereldwijd is ataxie van Friedreich. Ook voor veel van deze ziekten zijn specifieke genetische tests beschikbaar.

In de meeste gevallen is genetische ataxie **progressief**, d.w.z. dat de symptomen in de loop der tijd erger worden. Er is ook een aantal vormen met terugkerende, of **episodische**, ataxiesymptomen die vaak lijken te komen en gaan.

Ataxie kan ook op andere manieren erfelijk zijn. **Mitochondriale** ataxie kan van moeder op kind worden doorgegeven via defecte mitochondriën in de eicellen van de moeder. **X-gebonden** ataxie wordt veroorzaakt door één defect gen op één X-chromosoom, maar komt vaak alleen voor (of is ernstiger) bij mannen, omdat vrouwen twee X-chromosomen hebben, terwijl mannen er maar één hebben.

Naarmate er steeds meer ataxiegenen worden ontdekt, komen er meer en meer tests beschikbaar. In sommige gevallen kan het nuttig zijn om een patiënt te testen op problemen met één gen, of zelfs om een paar

genen te selecteren. Omdat allerlei vormen van genetische ataxie op elkaar lijken (en op andere zeldzame genetische ziekten, die aan genetische ataxie doen denken) kunnen soms verdere tests nodig zijn. Sinds kort is het mogelijk om alle genen van een patiënt tegelijk te onderzoeken (dit proces wordt *'whole exome sequencing'* genoemd) en het zou kunnen dat uw arts dit voorstelt. Als een genetische test wordt voorgesteld, is het altijd van belang dat u begrijpt welk type test wordt aangeboden en wat de mogelijke voor- en nadelen ervan zijn voor uw aandoening.

**Idiopathische ataxie** is een term die gebruikt wordt wanneer artsen een specifiek soort ataxie kunnen vaststellen, maar nog niet medisch of wetenschappelijk begrijpen waarom iemand deze heeft gekregen. Multi Systeem Atrofie (MSA) is de meest voorkomende daarvan. Idiopathische ataxie is vaak sporadisch. Veel wetenschappers en artsen vermoeden dat deze ataxietypen een combinatie van interne en externe oorzaken hebben, d.w.z. dat zowel bepaalde genproblemen als levensgebeurtenissen van invloed zijn, maar dit wordt nog onderzocht.

De term **ataxie van onbekende oorzaak** wordt gebruikt wanneer, ondanks alle mogelijke tests, de oorzaak van de ataxie niet bepaald kan worden. Ataxie van onbekende oorzaak is doorgaans sporadisch, maar het kan ook om familiale ataxie gaan, als niet bekend is welk gen is aangetast. De hoop is dat, naarmate artsen meer te weten komen over de verschillende soorten ataxie, uiteindelijk alle patiënten met ataxie van onbekende oorzaak definitief aan een van de andere categorieën kunnen worden toegewezen.

Het is erg belangrijk voor alle patiënten met ataxie dat ze de juiste medische zorg krijgen. Vaak betekent dit een bezoek aan een specialist met deskundigheid op het gebied van neurologie, neurogenetica, medische genetica of een aanverwant kennisterrein. Mogelijk moet u een MRI van uw hersenen laten maken of diverse bloedonderzoeken laten doen. Patiënten met bekende of vermoedelijke genetische ataxie moeten wellicht in gesprek met een genetisch adviseur.

### **Bij wie kan ik meer informatie krijgen?**

Op de website van de ADCA vereniging, [www.ataxie.nl](http://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](mailto:info@ataxie.nl) of als u behoefte heeft aan lotgenotencontact kunt u contact opnemen via [lotgenoten@ataxie.nl](mailto: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](http://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.