

## **VEELGESTELDE VRAGEN OVER...**

### **Episodische ataxie**

#### **Wat is episodische ataxie?**

Episodische ataxie is een type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Episodische ataxie kan het gevolg zijn van genetische defecten die leiden tot beschadiging van specifieke zenuwvezels die boodschappen van en naar de hersenen vervoeren om de bewegingen van het lichaam te regelen. Episodische ataxie is zeldzamer dan spinocerebellaire ataxie en wordt klinisch gekenmerkt door ataxieaanvallen met een duidelijk begin en einde.

Episodische ataxie omvat:

- Episodische ataxie type 1 (EA1), die vaak gepaard gaat met spiertrekkingen of -verstijving
- Episodische ataxie type 2 (EA2), die vaak gepaard gaat met onwillekeurige schokkerige oogbewegingen
- Episodische ataxie type 3 (EA3), die voorkomt binnen één mennonietenfamilie, waar het genetische defect in kaart is gebracht op 1q42
- Episodische ataxie type 4 (EA4) die begint tussen de 30 en 60 jaar, nog niet in kaart gebracht
- Episodische ataxie type 5 (EA5) met insulten
- Episodische ataxie type 6 (EA6) met insulten, hemiplegie, migraine
- Episodische ataxie type 7 (EA7) met volwassen aanvang binnen één familie, waarbij het genetisch defect in kaart is gebracht op 19q13
- Episodische ataxie type 8 (EA8) met infantiele aanvang binnen één familie, waarbij het genetisch defect in kaart is gebracht op 1p36.13-p.34.3
- Episodische ataxie met paroxysmale choreoathetose en spasticiteit
- Episodische ataxie met late aanvang (late-onset), na 60 jaar, zonder familiale voorgeschiedenis, met trage progressie en slechte respons op acetazolamide

Er zijn op dit moment acht erkende episodische ataxiesyndromen, genummerd van 1-8, naast late-onset episodische ataxie. Voor EA1, EA2, EA5, en EA6 zijn de genen bekend. EA1 en EA2 zijn het best gekenmerkt, de andere vormen zijn buitengewoon zeldzaam en komen vaak alleen voor in individuele families.

De symptomen, duur, ernst en triggers van de ataxische aanvallen variëren; gewoonlijk worden ze afgewisseld met perioden waarin de betrokkene normaal functioneert.

Artsen kunnen bij het stellen van de diagnose episodische ataxie verschillende termen gebruiken.

Bij EA1 gaat het o.a. om de volgende termen of diagnoses:

- Episodische ataxie met myokymie
- Myokymiesyndroom
- Erfelijke paroxysmale ataxie met neuromyotonie
- Familiäre paroxysmale kinesio gene ataxie en continue myokymie

Bij EA2:

- Erfelijke paroxysmale cerebellaire ataxie I
- Periodieke vestibulocerebellaire ataxie
- Familiäre paroxysmale ataxie
- Met nystagmus gepaard gaande episodische ataxie

Voor episodische ataxie met paroxysmale choreoathetose en spasticiteit:

- Dystonie-9
- DYT9

### **Wat zijn de symptomen van episodische ataxie?**

De symptomen van episodische ataxie kunnen aanzienlijk variëren van familie tot familie en van persoon tot persoon binnen dezelfde familie. De meest voorkomende symptomen zijn episodes van ataxie (evenwichts- en coördinatieproblemen) en onduidelijk spreken (dysarthrie) afgewisseld met perioden met normale of vrijwel normale neurologische functies. De aanvallen worden meestal veroorzaakt door lichaamsbeweging, opwinding, snelle houdingsveranderingen of, in sommige gevallen, maaltijden met veel koolhydraten. De aanvallen van EA1 gaan gewoonlijk gepaard met spiertrekkingen. Over het algemeen zijn de episodes kort, variërend van een paar seconden tot een paar minuten.

Tot de symptomen van EA1 kunnen gebrek aan coördinatie en verstoorde balans met onwillekeurige beweging of rimpeling van de spieren (myokymie) en/of spierspasmen (myotonie) behoren. Er kan sprake zijn van trekkingen of trillingen in gezicht en handen. Myokymie kan tussen de aanvallen door optreden.

Bij EA2 duren de aanvallen langer, variërend van 30 minuten tot zes uur. Veelvoorkomende symptomen zijn spierzwakte, instabiliteit van de romp en mogelijk duizeligheid en vermoeidheid. Onwillekeurige oogbewegingen (nystagmus) komen vaak voor tussen de episodes. Spiertrekkingen maken doorgaans geen deel uit van EA2, maar stijfheid of dystonie kunnen wel kenmerken zijn.

Aanvallen van episodische ataxie met paroxysmale choreoathetose en spasticiteit duren gewoonlijk ca. 20 minuten en gaan gepaard met onbalans en ongecoördineerde bewegingen, stijfheid of kronkelende bewegingen (dystonie) van de armen, benen en/of tenen, en een branderig, tintelend gevoel in de benen en rond de mond.

Dubbelzien en/of hoofdpijn zijn mogelijk. In sommige gevallen kan er sprake zijn van symptomen als onwillekeurige spiersamentrekkingen en tijdelijke verlamming in het onderlichaam en de benen, die aanhouden tussen de episodes. Naast stress, opwinding en zware inspanning kunnen de aanvallen worden veroorzaakt door alcohol of vermoeidheid.

### **Wat is de prognose voor episodische ataxie?**

Episodische ataxie openbaart zich gewoonlijk in de vroege kindertijd tot vroege volwassenheid. Hoewel er momenteel geen geneesmiddel is, verminderen of verdwijnen de symptomen in sommige gevallen later in het leven, soms zelfs al in de jongvolwassenheid. In andere gevallen blijven de symptomen tot op latere leeftijd bestaan. De aandoening verkort de levensduur niet en de symptomen kunnen vaak met medicatie worden beperkt of opgeheven.

### **Hoe wordt episodische ataxie verworven?**



Episodische ataxie is een genetische aandoening, d.w.z. dat het een geërfde of erfelijke ziekte is. Het afwijkende gen dat verantwoordelijk is voor deze ziekte wordt van generatie op generatie doorgegeven door familieleden die drager zijn. Het genetische defect kan ook spontaan ontstaan. 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.)

Episodische ataxie is een autosomaal dominante ziekte, d.w.z. een ziekte die van slechts één ouder wordt geërfd. Iedereen erft twee kopieën van elk gen, een van moeders- en een van vaderskant. Nakomelingen die één gen erven dat ataxie veroorzaakt, krijgen episodische ataxie. Nakomelingen die twee normale kopieën van het gen erven, zullen nooit episodische ataxie ontwikkelen en geven normale genen door aan hun kinderen. Ieder kind van een ouder met een autosomaal dominante ziekte heeft 50 procent kans om een defect gen te erven, en zodoende door de ziekte getroffen te worden. Mannen en vrouwen hebben een even grote kans om de ziekte te krijgen.

EA1 wordt veroorzaakt door een mutatie (een fout of variatie in het gen die belangrijk genoeg is om een ziekte te veroorzaken) in een kaliumkanaal-gen dat zich op chromosoom 12p bevindt.

EA2 wordt veroorzaakt door een mutatie in een kaliumkanaal-gen dat zich op chromosoom 19p13 bevindt. EA5 wordt veroorzaakt door een mutatie in een gen dat een additionele subeenheid van een calciumkanaal op chromosoom 2q23 codeert. EA6 wordt veroorzaakt door een gliaal glutamaat transporter-gen dat zich op chromosoom 5p13.2 bevindt. Episodische ataxie met paroxysmale choreoathetose en spasticiteit wordt veroorzaakt door een mutatie in een glucose transporter-gen dat zich op chromosoom 1p bevindt.

### **Hoe vaak komt episodische ataxie voor?**

Er zijn geen specifieke gegevens beschikbaar voor episodische ataxie, maar er is informatie verzameld over het gecombineerde aantal gevallen van erfelijke ataxie. Samen komen deze vormen van ataxie voor bij 3 op de 5 mensen per 100.000 van de bevolking. Episodische ataxie wordt als zeldzaam beschouwd, waarbij EA2 vaker wordt gemeld dan EA1.

### **Hoe wordt de diagnose gesteld?**

Vaak wordt de diagnose episodische ataxie gesteld met hulp van een neuroloog. Een grondig neurologisch onderzoek kan bepalen of iemand symptomen van episodische ataxie heeft. Naast het neurologische onderzoek baseert de neuroloog zich op de familiale voorgeschiedenis, de ziektegeschiedenis van de patiënt en eventuele bevindingen van elektromyografie (EMG).

Mutaties in de EA1- en EA2-genen komen vrijwel altijd voor bij mensen met een vroege aanvang van afzonderlijke, terugkerende ataxieaanvallen. In diverse laboratoria over de hele wereld zijn genetische testen op onderzoeksbasis beschikbaar. Ook zijn er doorlopende inspanningen om defecten in nieuwe genen vast te stellen die episodische ataxie veroorzaken.

Opmerking: Een andere mutatie in het EA2-gen op chromosoom 19 is verantwoordelijk voor spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6); de symptomen van EA2 en SCA6 kunnen op elkaar lijken, vooral in de vroege stadia van SCA6. Defecten in het EA2-gen kunnen bovendien familiale hemiplegische migraine type 1 (FHM1) veroorzaken. Sommige mensen met EA2 ontwikkelen progressieve ataxie naast hun episodische aanvallen. Er zijn DNA-testen voor SCA6 beschikbaar, die de genetische afwijking die SCA6 veroorzaakt nauwkeurig kunnen vaststellen.

### **Welke ondersteuning is er beschikbaar nadat de diagnose episodische ataxie is gesteld?**

Door episodische ataxie vroegtijdig vast te stellen kunnen patiënten en hun familie zich aan de ziekte aanpassen. Bovendien biedt het een kans op behandeling van de symptomen. Bij EA1 kunnen koolzuuranhydraseremmers of fenytoïne de aanvallen in veel gevallen beperken of voorkomen. Bij EA2 kan behandeling met acetazolamide of 4-aminopyridine in sommige gevallen doeltreffend zijn.

Er zijn ondersteunende behandelingen beschikbaar om de symptomen onder controle te houden

### **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.

#### **Wat kunnen we doen om het onderzoek naar episodische ataxie te stimuleren?**

Naarmate het ataxieonderzoek de klinische fase ingaat, zullen onderzoekers patiënten moeten werven die kunnen deelnemen aan de klinische proeven. Mensen met EA of een risico op EA worden aangemoedigd zich in te schrijven in het CoRDS-register voor ataxiepatiënten. Dit kunt u doen door naar de homepage van de NAF-website 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 ondersteunen, kunt u ertoe bijdragen dat het onderzoek naar episodische en andere vormen van ataxie behandelingen en een geneesmiddel dichterbij brengt.