

Veel gestelde vragen over Spinocerebrale ataxie type 1 (SCA1)



Wat is spinocerebellaire ataxie type 1?

Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1) is een specifiek type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Bij SCA1 leiden genetische defecten 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 SCA1?

De eerste symptomen zijn gewoonlijk gebrek aan coördinatie van de handen en evenwichtsproblemen tijdens het lopen. Het woord ataxie betekent in feite gebrek aan coördinatie. Naarmate SCA1 gedurende meerdere jaren voortschrijdt, ontstaan vaak problemen met slikken en onduidelijk praten. In sommige gevallen ontwikkelen mensen nog meer symptomen, zoals neuropathie (verlies van gevoel en reflexen in voeten of benen), spasticiteit, zwakte of geheugenproblemen.

Wat is de prognose voor SCA1?

In de meeste gevallen varieert de duur van de ziekte vanaf het begin van de symptomen van 10 tot 30 jaar. Bij SCA1 beginnen de symptomen gewoonlijk in de volwassenheid, waarbij de gemiddelde leeftijd midden dertig is. Als de symptomen van ataxie voor het 20e levensjaar beginnen, zullen ze frequenter optreden. In geval van een zeer vroeg begin (voor het 13e levensjaar) is de ziekte gewoonlijk ernstiger en zal ze sneller verergeren en voortschrijden.

Hoe wordt SCA1 verworven?

SCA1 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 stukjes DNA, het genetische materiaal in de cellen van ons lichaam, die bepaalde instructies bevatten voor elk kenmerk dat we van onze ouders erven.) SCA1 is een autosomaal dominante ziekte, d.w.z. dat mannen en vrouwen evenveel kans hebben om het gen te erven en de ziekte te ontwikkelen, en dat het gen rechtstreeks van de ene op de andere generatie wordt doorgegeven, zonder generaties over te slaan. Ieder kind van een ouder met SCA1 heeft 50 procent kans om het SCA1-gen te erven.

Hoe vaak komt SCA1 voor?

Ongeveer 1-2 op de 100.000 mensen zal SCA1 krijgen, maar de frequentie varieert aanzienlijk op basis van de geografische locatie en etnische achtergrond.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Een neurologisch onderzoek kan uitwijzen of iemand de typische symptomen van SCA1 heeft. Bloedonderzoek kan de aanwezigheid van het afwijkende gen dat SCA1 veroorzaakt nauwkeurig vaststellen. Een neuroloog is vaak de meest aangewezen specialist bij het bepalen van de oorzaak van symptomen die op SCA1 kunnen duiden. Het is belangrijk om andere ziekten uit te sluiten en andere vormen van ataxie na te gaan.

Bij vermoedens van SCA1 is een DNA-test mogelijk om de diagnose te bevestigen en de ernst van de ziekte te bepalen. Bij een DNA-test wordt een gen geanalyseerd dat zich op het 6e chromosoom bevindt (iedereen heeft 23 chromosoomparen). Genen bestaan uit stoffen die nucleotiden worden genoemd en als ketens aan elkaar zijn geschakeld. Elk nucleotide wordt aangeduid met een letter. Bij SCA1 resulteert een genmutatie op het zesde chromosoom in extra kopieën van een reeks nucleotiden die met de letters C-A-G worden aangeduid. Hoe meer extra kopieën van deze nucleotidenreeks, hoe ernstiger de ziekte zal zijn.

Welke ondersteuning is er beschikbaar nadat de diagnose is gesteld?

Hoewel er geen specifieke behandeling is om de progressie van SCA1 te vertragen of stop te zetten, is er ondersteunende therapie beschikbaar om de symptomen onder controle te houden en zijn er mogelijkheden voor emotionele ondersteuning.

Op de website van de ADCA vereniging, www.ataxia.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.

Wat kunnen we doen om het onderzoek naar SCA1 te stimuleren?

Het onderzoek naar middelen om in te grijpen op het RNA van het foute gen van SCA patiënten is momenteel actueel in vindt plaats in het LUMC. Meest actuele informatie hierover vindt u op onderstaande sites.

<http://www.ataxie.nl/category/wat-is-adca/onderzoek/>

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

<http://www.hersenziekte-sca1.nl/>

Bij wie kan ik meer informatie krijgen?

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.



Dit document is met toestemming van de National Ataxie Foundation (NAF) vertaald. Het originele document is te vinden op de website van de NAF: www.ataxia.org.