

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Spinocerebellaire ataxie type 10

(SCA10)

Wat is spinocerebellaire ataxie type 10?

Spinocerebellaire ataxie type 10 (SCA10) is een specifiek type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Net als andere vormen van erfelijke ataxie wordt SCA10 veroorzaakt door genetische defecten die tot beschadiging leiden 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 SCA10?

Gewoonlijk worden problemen met evenwicht en coördinatie (ataxie) het eerst opgemerkt. ('Ataxie' betekent in feite gebrek aan coördinatie.) De getroffen persoon heeft moeite met lopen en dit probleem wordt geleidelijk erger. Daardoor zal hij of zij steeds vaker vallen. Na verloop van tijd zal gebruik van een wandelstok, rollator en uiteindelijk een rolstoel noodzakelijk worden. Verder is kenmerkend dat binnen een paar jaar na het begin van de ziekte het spreken onduidelijk wordt (dysarthrie), als gevolg van het onvermogen om de bewegingen van de lippen, wangen, stembanden, het middenrif etc. te coördineren. De coördinatie van handen en armen verslechtert eveneens na een paar jaar. Fijn-motorische vaardigheden, zoals schrijven en knopen vastmaken, worden het eerst aangetast; uiteindelijk worden dagelijkse basisvaardigheden, zoals eten en aankleden steeds moeilijker. Abnormale schokkerige bewegingen van de ogen komen eveneens vaak voor. In de latere ziektestadia kunnen moeite met slikken (dysfasie) door een onvermogen om de mond- en keelspieren onder controle te houden, en aspiratiepneumonie een levensbedreigend probleem worden.

20 tot 100 procent van de mensen met SCA10 heeft te maken met herhaaldelijk optredende insulten. De insulten beginnen vaak pas nadat de eerste ataxiesymptomen zich voordoen. Gegeneraliseerde motorische insulten komen het meest voor, maar er zijn ook complexe partiële insulten bekend.

Sommige mensen met SCA10 hebben nog andere symptomen, zoals stemmingswisselingen, zwakte of verlies van gevoel in de voeten, benen of armen (perifere neuropathie), cognitieve dysfunctie en tekenen van piramidiaal syndroom, zoals overactieve reflexen (hyperreflexie) en/of tekenen van Babinski (wanneer de voetzool wordt geprikkeld, gaat de grote teen in een reflex omhoog in plaats van omlaag).

Wat is de prognose voor SCA10?

De leeftijd waarop de symptomen van SCA10 beginnen, varieert van 10 tot 50 jaar. SCA10 is een langzaam progressieve ziekte, d.w.z. dat de symptomen zich geleidelijk ontwikkelen in de loop van vele jaren. De levensduur kan verkort worden door de progressieve aard van de ziekte.

Hoe wordt SCA10 verworven?

SCA10 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.)

SCA10 is een autosomaal dominante stoornis, d.w.z. dat mannen en vrouwen evenveel kans hebben om het gen te erven en de ziekte te krijgen, 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 SCA10 heeft 50 procent kans om het gen te erven.

Hoe vaak komt SCA10 voor?

Hoe vaak SCA10 precies voorkomt, is niet bekend. SCA10 is alleen vastgesteld bij families van Mexicaanse of Braziliaanse afkomst. Tot dusver zijn er zes, klaarblijkelijk niet verwante families met deze ziekte gevonden. Het moet nog worden vastgesteld of SCA10 ook in andere etnische groepen voorkomt; de ziekte is niet aangetroffen bij blanke en Japanse personen met ataxie.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Vaak is een neuroloog de aangewezen specialist om de symptomen te herkennen en te 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 SCA10 veroorzaakt nauwkeurig vaststellen.

Bij een DNA-test op SCA10 wordt een gen geanalyseerd dat zich op chromosoom 22q13 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 SCA10 bevindt zich op het 22^e chromosoom een genmutatie in een gen, E46L, die extra kopieën van een reeks van vijf nucleotiden (pentanucleotide) veroorzaakt. Deze worden aangeduid met de letters ATTCT.

Welke ondersteuning is er beschikbaar nadat de diagnose is gesteld?

Hoewel er geen specifieke behandeling is om de progressie van SCA10 te vertragen of stop te zetten, kan medicatie helpen om de insulten onder controle te houden. Conventionele anticonvulsiva zoals carbamazepine, fenytoïne en valproïnezuur kunnen doeltreffend zijn. Controle van insulten is zeer belangrijk bij SCA10 omdat ongecontroleerde insulten kunnen leiden tot een status epilepticus (insulten die elkaar in snel tempo opvolgen, zonder dat tussen de aanvallen het bewustzijn terugkeert), wat fataal kan zijn.

Er is ondersteunende behandeling beschikbaar om de andere symptomen van SCA10 onder controle te houden en er zijn mogelijkheden voor emotionele ondersteuning.

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.

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. Op deze blog is ook veel informatie te vinden.

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.