

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Spinocerebellaire ataxie type 14 (SCA14)

Wat is spinocerebellaire ataxie (SCA)?

Spinocerebellaire ataxie, kortweg SCA, is een groep dominant erfelijke vormen van ataxie. De benaming SCA wordt gewoonlijk gevolgd door een cijfer dat aanduidt dat de ataxie wordt veroorzaakt door een specifiek genetisch defect. De cijfers volgen doorgaans de volgorde waarin de genetische vorm werd vastgesteld.

Wat is de prognose voor SCA14?

De symptomen van SCA14 beginnen gewoonlijk tussen het 20^e en 50^e levensjaar, maar er zijn ook gevallen bekend waarbij de ziekte in de kindertijd of juist later in het leven is begonnen. De aandoening is langzaam progressief en kan later in het leven gebruik van een wandelstok, rollator of in zeldzame gevallen een rolstoel noodzakelijk maken. De levensduur wordt er niet door verkort. Momenteel bestaat er geen geneesmiddel voor SCA14.

Wat is spinocerebellaire ataxie type 14?

Spinocerebellaire ataxie type 14 (SCA14) is een van de vormen van erfelijke cerebellaire ataxie. Het betrokken gen, dat in 2003 werd ontdekt, bevindt zich op het menselijke chromosoom 19 en codeert een eiwit dat proteïne kinase C gamma (PKC γ , het gen is PRKCG) wordt genoemd. Erfelijke defecten in dit gen veroorzaken langzaam progressieve degeneratie van cellen in het cerebellum, wat de neurologische fenotypen van ataxie veroorzaakt. Het is nog niet bekend hoe afwijkingen van dit eiwit degeneratie van het cerebellum veroorzaken.

Wat zijn de symptomen van SCA14?

Het meest voorkomende symptoom van SCA14 is gebrek aan coördinatie (ataxie) bij het lopen. Andere symptomen zijn o.a. slechte coördinatie bij het spreken (dysarthrie) en bevende handen bij het reiken naar voorwerpen. Minder vaak voorkomende symptomen zijn stijfheid van de

spieren (rigiditeit), spierspasmen (dystonie) en moeite met slikken (dysfagie). Enkele mensen met SCA14 krijgen korte episodes waarin de armen of het lichaam trillen; dit wordt myoclonus genoemd. Verder kan SCA14 gepaard gaan met cognitieve gebreken.

Hoe wordt SCA14 verworven?

SCA14 is erfelijk, het is een autosomaal dominante genetische ziekte. Dit betekent dat ieder kind van een getroffen ouder 50 procent kans heeft de genmutatie te erven en de ziekte te ontwikkelen. De aandoening komt bij zowel mannen als vrouwen voor.

Hoe vaak komt SCA14 voor?

SCA14 komt niet vaak voor. De aandoening vormt minder dan 1% van alle erfelijke ataxie.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

De diagnose cerebellaire ataxie wordt gesteld na een neurologische beoordeling door een arts. Een CT- of MRI-scan van de hersenen kan atrofie van het cerebellum aan het licht brengen. Een specifieke diagnose van SCA14 kan alleen gesteld worden met een genetische test van een bloedmonster. Deze genetische test is soms duidelijk afwijkend, maar kan in andere gevallen moeilijk te interpreteren zijn. De testresultaten moeten vaak beoordeeld worden door een deskundige op het gebied van genetische geneeskunde.

Welke ondersteuning is er beschikbaar nadat de diagnose is gesteld?

Er is geen geneesmiddel of specifieke behandeling voor SCA14. Fysiotherapie en looptraining kunnen waardevol zijn. Genetisch advies is belangrijk voor families met SCA14. Op www.nsgc.org, de website van de National Society of Genetic Counselors, vindt u een overzicht van genetisch adviseurs. Verdere informatie over SCA14 is te vinden op www.genereviews.org een website met door experts opgestelde en door collega's beoordeelde recente ziektebeschrijvingen.

De National Ataxia Foundation biedt veel ondersteunend materiaal en activiteiten aan, waaronder het boek *Living with Ataxia: An Information and Resource Guide* en een kwartaalnieuwsbrief met de meest recente onderzoeken en medische informatie over alle ataxietypen. Verder heeft de NAF tal van lokale ondersteuningsgroepen opgezet. NAF is actief op sociale netwerken, zoals Facebook en Twitter.

Welk onderzoek vindt er plaats naar SCA14?

Uit onderzoek met celculturen en een muizenmodel is gebleken dat gemuteerd PKC γ -eiwit zich ophoopt in het cytoplasma van cellen en de intracellulaire biochemische activiteiten en de signaleringsroute kan veranderen, maar de rol van deze ophopingen bij de ontwikkeling van SCA14 is nog niet duidelijk. Nader onderzoek met behulp van celculturen en diermodellen zal meer licht werpen op de pathogenese in verband met SCA14 en zou de weg naar mogelijke therapeutische ingrepen kunnen wijzen. PKC γ is een proteïnekinase – een enzym dat betrokken is bij het activeren en inactiveren van andere eiwitten. Het zou net als andere kinasegenen een haalbaar doel voor farmacologische interventie kunnen zijn.

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. <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.