

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)

Wat is spinocerebellaire ataxie type 2?

Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2) is een type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Bij SCA2 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 SCA2?

Het eerste symptoom van SCA2 is, net als bij SCA1 en SCA3, gewoonlijk ataxie — gebrek aan coördinatie van de handen en evenwichtsproblemen tijdens het lopen. (Het woord ataxie betekent in feite gebrek aan coördinatie.) De vroege symptomen van SCA2 omvatten naast ataxie echter ook neuropathie (verlies van gevoel en reflexen) en zeer trage oogbewegingen. Bij sommige mensen met SCA2 kunnen zich in de vroege fasen van de ziekte ook spierkrampen en -trillingen voordoen. Naarmate SCA2 gedurende meerdere jaren voortschrijdt, ontstaan vaak problemen met slikken en onduidelijk praten. Andere mogelijke symptomen zijn o.a. spasticiteit, zwakte of geheugenproblemen. SCA2 kan ook een vorm van de ziekte van Parkinson veroorzaken.

Wat is de prognose voor SCA2?

De symptomen van SCA2 beginnen gewoonlijk wanneer de betrokkene in de twintig of dertig is. In de meeste gevallen duren de symptomen 10 tot 15 jaar. Wanneer de symptomen echter voor het 20^e levensjaar beginnen, zal de ziekte gewoonlijk sneller voortschrijden.

Hoe wordt SCA2 verworven?

SCA2 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 zoals SCA2 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.)

SCA2 is een autosomaal dominante ziekte, 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 SCA2 heeft 50 procent kans om het SCA2-gen te erven.

Hoe vaak komt SCA2 voor?

SCA2 komt ongeveer tweemaal zo vaak voor als SCA1, dat bij 1 tot 2 op de 100.000 mensen voorkomt. (Het percentage varieert op basis van de geografische locatie en etnische achtergrond.) SCA2 vormt ca. 13 procent van alle vormen van autosomaal dominante cerebellaire ataxie.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Een neurologisch onderzoek kan uitwijzen of iemand de typische symptomen van SCA2 vertoont en bloedonderzoek kan de aanwezigheid van het afwijkende gen dat SCA2 veroorzaakt nauwkeurig vaststellen. Een neuroloog is vaak de meest aangewezen specialist bij het bepalen van de oorzaak van symptomen die op SCA2 kunnen duiden. Het is belangrijk om andere oorzaken van de symptomen uit te sluiten. Bij vermoedens van SCA2 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 12^e chromosoom bevindt (iedereen heeft 23 chromosomen). Genen bestaan

uit stoffen die nucleotiden worden genoemd en als ketens aan elkaar zijn geschakeld. Elk nucleotide wordt aangeduid met een letter. Bij SCA2 resulteert een genmutatie op het 12^e chromosoom in extra kopieën van een reeks nucleotiden die met de letters C-A-G worden aangeduid. Hoe meer extra kopieën van deze reeks, 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 SCA2 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.

Bij wie kan ik meer informatie krijgen?

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.

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.

<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 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.