

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)

Wat is spinocerebellaire ataxie type 6?

Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6) is een type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Het is een van de CAG-repeat/polyglutamine stoornissen. SCA6 wordt veroorzaakt door een genetisch defect in een eiwit, waardoor calcium in zenuwcellen kan binnendringen. Dit leidt tot degeneratie van voornamelijk purkinjecellen van het cerebellum.

Wat zijn de symptomen van SCA6? Net als vele andere vormen van ataxie wordt SCA6 gekenmerkt door een gebrek aan coördinatie. Het woord ataxie betekent in feite gebrek aan coördinatie. In de meeste gevallen zijn de eerste symptomen van SCA6 een onvaste gang, struikelen en evenwichtsproblemen. In ongeveer 10 procent van de gevallen is onduidelijke spraak (dysarthrie) het eerste symptoom. Naarmate de ziekte voortschrijdt, krijgen mensen met SCA6 te maken met een gebrek aan coördinatie van zowel armen als benen, beven en dysarthrie. Dubbelzien en andere stoornissen van het gezichtsvermogen komen bij ongeveer 50 procent van de mensen met SCA6 voor. Moeite met slikken (dysfagie) komt vaak voor in latere stadia.

(Zie de opmerking over de overeenkomsten met episodische ataxie type 2 in het gedeelte waarin de diagnose wordt besproken.)

Wat is de prognose voor SCA6? De leeftijd waarop de symptomen van SCA6 beginnen, varieert van 19 tot 71 jaar. Ook de ernst van de symptomen kan verschillen, zelfs binnen families. Vaak begint de aandoening later in het leven en treden de eerste symptomen pas op een leeftijd tussen de 43 en 52 jaar op. De ziekteprogressie gaat gewoonlijk langzaam. In het algemeen wordt de levensduur niet verkort door de ziekte.

Hoe wordt SCA6 verworven? SCA6 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 SCA6 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.)

SCA6 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 SCA6 heeft 50 procent kans om het gen dat SCA6 veroorzaakt te erven.

Hoe zit het met genetische testen? Om diagnoses te stellen en te bepalen welk type ataxie een persoon of familie heeft, kunnen gentesten worden uitgevoerd. In sommige gevallen kan een gentest zelfs worden uitgevoerd voordat er symptomen optreden, om zo te bepalen of iemand het afwijkende gen of de genen draagt die ataxie veroorzaken. Dit wordt predictief of presymptomatisch testen genoemd. Verder kan een gentest uitwijzen of een foetus al dan niet een afwijkend ataxiegen heeft. Dit noemt men prenataal testen. Iedereen die een predictieve of prenatale test overweegt, dient een genetisch adviseur te raadplegen om de redenen voor de test te bespreken, evenals de uitkomsten en hoe die uitkomsten het leven van de persoon in kwestie emotioneel, medisch of sociaal kunnen beïnvloeden.

Hoe vaak komt SCA6 voor? De frequentie van SCA6 varieert aanzienlijk afhankelijk van het geografische gebied. Zo vormt SCA6 bijvoorbeeld slechts ca. 2 procent van de gevallen van dominante spinocerebellaire ataxie in Italië, maar wel 31 procent in Japan. In de Verenigde Staten vormt SCA6 zo'n 15 procent van alle gevallen van dominant erfelijke ataxie. In totaal wordt de prevalentie van deze ziekte geraamd op minder dan 1 op de 100.000.

Hoe wordt de diagnose gesteld? Een neurologisch onderzoek kan uitwijzen of iemand de typische symptomen van SCA6 heeft en bloedonderzoek kan de aanwezigheid van het afwijkende gen dat de ziekte veroorzaakt nauwkeurig vaststellen. Vaak is een neuroloog de aangewezen specialist die de symptomen kan herkennen en kan diagnosticeren welke ziekten de ataxie veroorzaken.

Bij een DNA-test op SCA6 wordt een gen geanalyseerd dat zich op het 19^e 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 SCA6 bevindt zich op het 19^e chromosoom een genmutatie, die extra kopieën van een reeks van nucleotiden tot gevolg heeft, aangeduid met de letters C-A-G.

Opmerking: Een andere mutatie op chromosoom 19 is verantwoordelijk voor episodische ataxie type 2; dat betekent dat de symptomen van deze ziekte en van SCA6 kunnen overlappen. Zo kunnen de ataxiesymptomen van SCA6, met name in een vroeg stadium van de ziekte, episodisch zijn (d.w.z. ze komen voor in episodes die enkele uren duren).

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.

Welk soort onderzoek wordt er gedaan naar SCA6? De National Ataxia Foundation financiert veelbelovend wereldwijd onderzoek naar alle vormen van ataxie, waaronder spinocerebellaire ataxie type 6. Dankzij doorlopend ataxieonderzoek worden de pathogene mechanismen van SCA6 steeds duidelijker. In 2009 werd een multidisciplinair netwerk, bestaande uit tien Amerikaanse instituten, opgericht om patiënten te werven en longitudinale klinische gegevens te verzamelen van patiënten met SCA6 (en andere SCA's). Deze gegevens worden gebruikt voor toekomstige klinische proeven en een pilotonderzoek om genetische modificatoren van SCA 6 (en andere SCA's) te bepalen. Deze Natural History Study loopt nog steeds en heeft als doel een beter inzicht te krijgen in de progressie van SCA6 en informatie te verwerven die nuttig is voor toekomstig klinisch onderzoek en geneesmiddelproeven voor SCA6.