

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)

Wat is spinocerebellaire ataxie type 7?

Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7) wordt ook wel autosomaal dominante cerebellaire ataxie type 2 (ADCA2) of ataxie met pigmentretinopathie genoemd. Het is een type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Net als vele andere vormen van erfelijke ataxie is SCA7 het gevolg van genetische defecten die leiden 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 SCA7?

SCA7 verschilt van de meeste andere vormen van spinocerebellaire ataxie, doordat naast een gebrek aan coördinatie, problemen met het gezichtsvermogen kunnen ontstaan. Wanneer de ziekte zich voor het 40^e levensjaar openbaart, doen de problemen met het gezichtsvermogen zich vaak eerder voor dan de slechte coördinatie; ze beginnen met problemen met het onderscheiden van kleuren en een verminderd centraal gezichtsvermogen. Deze veranderingen kunnen voortschrijden tot de persoon blind is. Daarnaast kunnen symptomen van ataxie (gebrek aan coördinatie), trage oogbewegingen en lichte veranderingen in zintuiglijke waarnemingen of reflexen worden vastgesteld. Verlies van motorische controle, onduidelijk spreken (dysarthrie) en moeite met slikken (dysfagie) treden naarmate de ziekte voortschrijdt meer op de voorgrond. Bij kinderen zijn de vroegste bevindingen vaak dat ze niet gedijen of bepaalde motorische functies verliezen.

Wat is de prognose voor SCA7?

De eerste tekenen van SCA7 ontstaan vaak als de persoon in kwestie rond de twintig is, maar de aanvangsleeftijd varieert van de vroegste jeugd tot in de vijftig of zestig. Hoe vroeger de ziekte begint, hoe sneller ze voortschrijdt. Als de symptomen bijvoorbeeld in de kindertijd beginnen, kan binnen een paar jaar blindheid optreden, terwijl mensen die in hun tienerjaren de eerste symptomen krijgen, wellicht pas 10 jaar later blind worden. Wanneer de symptomen later in het leven voor het eerst optreden, kan de ziekteprogressie nog langzamer verlopen en zal de mate van invaliditeit navenant variëren.

Hoe wordt SCA7 verworven?

SCA7 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 SCA7 treden op wanneer een van de 30.000 genen van het lichaam niet goed werkt. (Genen zijn submicroscopische chemische structuren in de cellen van ons lichaam die instructies bevatten voor elk kenmerk dat we van onze ouders erven.)

SCA7 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 SCA7 heeft 50 procent kans om het gen te erven.

Hoe vaak komt SCA7 voor?

SCA7 komt minder vaak voor dan andere vormen van ataxie; minder dan 1 op de 100.000 mensen wordt door de aandoening getroffen. Sommige onderzoeken tonen aan dat SCA7 2% van alle SCA's uitmaakt.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Een neurologisch onderzoek kan uitwijzen of iemand de typische symptomen van SCA7 heeft en bloedonderzoek kan de aanwezigheid van het afwijkende

gen dat de ziekte veroorzaakt nauwkeurig vaststellen. Vaak is een neuroloog de aangewezen specialist om de symptomen te herkennen en de ziekten te diagnosticeren die de ataxie veroorzaken. Voor genetisch advies kunnen families met de ziekte een medisch geneticus of een genetisch adviseur raadplegen. Retinadegeneratie is het onderscheidende kenmerk van SCA7.

Bij een DNA-test op SCA7 wordt een gen geanalyseerd dat zich op het 3^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 SCA7 heeft een mutatie in het gen ataxin-7 op het 3^e chromosoom extra kopieën van een reeks nucleotiden tot gevolg, aangeduid met de letters C-A-G.

Welke ondersteuning is er beschikbaar nadat de diagnose is gesteld?

Door vroegtijdige vaststelling van SCA7 kunnen mensen zich beter aanpassen aan veranderingen in hun gezichtsvermogen en mobiliteit. Hoewel er geen specifieke behandeling is om de progressie 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.