

VEELGESTELDE VRAGEN OVER...

Sporadische Ataxie en Multi Systeem Atrofie (MSA)

Wat is sporadische ataxie?

Sporadische ataxie is een term die een groep ziekten van het centraal zenuwstelsel aanduidt, die optreden zonder bewijs dat ze geërfd zijn, d.w.z. dat niemand anders in de familie van die persoon ooit dezelfde aandoening heeft gehad. De term verwijst naar veranderingen in de structuren van de hersenen als gevolg van verlies van zenuwcellen in deze specifieke gedeelten van de hersenen: de inferieure olijkern, de pons en het cerebellum. Voor deze groep ziekten wordt de term 'neurodegeneratief' gebruikt, omdat de zenuwcellen in deze structuren (en vaak diverse andere structuren) in de loop der tijd geleidelijk verdwijnen, zonder bekende oorzaak. Artsen gebruiken vaak verschillende termen wanneer ze de diagnose sporadische ataxie stellen. Enkele daarvan zijn:

- Olivopontocerebellaire atrofie (OPCA) of olivopontocerebellaire degeneratie
- Idiopathische late-onset cerebellaire atrofie of degeneratie (ILOCA of ILOCD)

Wat zijn de symptomen van sporadische ataxie?

Evenwichtsproblemen en gebrek aan coördinatie van de benen en armen (ataxie) zijn gewoonlijk de eerste symptomen van sporadische ataxie. Veel mensen ontwikkelen ook bemoeilijkte of onduidelijke spraak (dysarthrie). Als de ataxie ernstig wordt, kunnen de symptomen voor de betrokkene problemen veroorzaken met werken, zelfstandig lopen, zich aankleden, persoonlijke verzorging, schrijven, eten en drinken. Deze symptomen worden in de loop der tijd geleidelijk erger. Bij sommige mensen blijft de ataxie aanwezig, met geleidelijke progressie van de symptomen, bij andere mensen stopt de ziekteprogressie spontaan, maar gewoonlijk pas nadat de aandoening de dagelijkse activiteiten al behoorlijk verstoord heeft.

Wat is Multi Systeem Atrofie (MSA)?

Bij sommige mensen zijn de symptomen van sporadische ataxie een voorloper van de ontwikkeling van Multi Systeem Atrofie (MSA), die ataxie, kenmerken van de ziekte van Parkinson (zoals stijfheid en trage

bewegingen) en problemen met het autonome zenuwstelsel omvatten. Het autonome zenuwstelsel regelt de automatische functies van het lichaam, zoals bloeddruk, spijsvertering, blaas- en darmfuncties, bepaalde seksuele functies en transpiratie.

Wat zijn de symptomen van MSA?

Mensen bij wie sporadische ataxie zich ontwikkelt tot MSA, krijgen vaak te maken met flauwte of een licht gevoel in hun hoofd wanneer ze vanuit liggende positie opstaan en ook kunnen ze te maken krijgen met urineaanandrang, vaak moeten plassen en op den duur incontinentie. Bij sommige mensen ontstaan de urineproblemen het eerst en pas later het lichte gevoel in het hoofd bij het opstaan. Mannen krijgen vaak enkele jaren voor de andere symptomen, waaronder ataxie, last van erectiele disfunctie. Sommige mensen krijgen constipatie en in zeldzame gevallen ontlastingincontinentie. Mensen met MSA van wie de symptomen beginnen met sporadische ataxie, krijgen later dikwijls symptomen die aan Parkinson doen denken, zoals traagheid of stijve bewegingen, in combinatie met problemen met omdraaien in bed of uit een zachte stoel opstaan.

Komen slaapstoornissen vaak voor?

Slaapstoornissen komen vaak voor bij sporadische ataxie en MSA. Tot de stoornissen behoren verstoring van de remslaap (*rapid eye movement*), een aandoening waarbij mensen tijdens het dromen actief bewegingen maken met hun lichaam, soms schreeuwen of praten, en dikwijls woelen en uithalen en daarbij hun bedgenoot raken. People met sporadische ataxie en MSA snurken ook vaak en hebben obstructieve slaapapneu, een aandoening waarbij de ademhaling een paar seconden tot een minuut stopt vanwege een blokkade van de luchtwegen.

Wanneer verschijnen de symptomen van sporadische ataxie en MSA?

De symptomen van sporadische ataxie verschijnen gewoonlijk rond middelbare leeftijd of in de late volwassenheid en verergeren in de loop van een aantal jaren. Er zijn gevallen van sporadische ataxie bekend die al in kindertijd, jeugd of jonge volwassenheid begonnen, maar dergelijke gevallen zijn ongebruikelijk. Mannen en vrouwen hebben evenveel kans om deze aandoening te krijgen. Bij mensen die ataxie, maar geen andere symptomen hebben, vertoont de ziekte meestal een tragere progressie dan bij mensen

die MSA krijgen. Het is hoogst ongebruikelijk dat mensen met sporadische ataxie of MSA dementie (verlies van cognitieve functies) ontwikkelen. Er kunnen wat problemen met het beoordelings- en begripsvermogen optreden naarmate de ziekte voortschrijdt, maar ook dit is ongebruikelijk. Bij zowel sporadische ataxie als MSA treden regelmatig psychologische stoornissen op.

Hoe vaak komen sporadische ataxie en MSA voor?

Sporadische ataxie is een zeldzame ziekte, die ongeveer 1 op de 100.000 mensen treft. MSA treft 4 op de 100.000 mensen, maar hierbij zijn de mensen inbegrepen die eerst Parkinson-symptomen ontwikkelen, gevolgd door autonome zenuwuitval, en die geen ataxie krijgen. MSA treft zowel mannen als vrouwen van alle rassen.

Wat veroorzaakt sporadische ataxie en MSA?

Sporadische ataxie is een diagnose die waarschijnlijk een aantal verschillende stoornissen omvat die niet nader kunnen worden gedefinieerd. We vermoeden dat veel gevallen te wijten zijn aan het erven van diverse verschillende genen die tot nu toe nog niet geïdentificeerd zijn, en dat deze genen, samen met een omgevingsfactor ervoor zorgt dat de ziekte geactiveerd wordt. Het is niet duidelijk waarom sommige mensen met sporadische ataxie vervolgens MSA ontwikkelen en andere niet. Veel mensen met cerebellaire degeneratie die op volwassen leeftijd begint, zouden de dominant erfelijke vorm kunnen hebben, die genetisch van ouder op kind wordt doorgegeven door de generaties. Als een van de ouders ataxie heeft, is het eenvoudig om de diagnose dominant erfelijke ataxie (spinocerebellaire ataxie of SCA genaamd) te stellen.

Hoe zit het met genetica?

Er zijn inmiddels genetische testen beschikbaar voor veel van de SCA's, waaronder SCA type 1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 10, 12, 13, 14, 17 en 28. Ook voor dentato-rubro-pallido-luysiaanse atrofie (DRPLA), fragiele X geassocieerd tremor/ataxie syndroom (FXTAS), en ataxie van Friedreich, een recessief geërfde vorm van ataxie, zijn genetische testen beschikbaar. In totaal zijn er 36 dominant geërfde vormen van SCA vastgesteld, maar vele hiervan kunnen niet met genetische testen worden ontdekt. Vaak is het verkrijgen van een duidelijke familiale voorgeschiedenis een lastige taak, omdat de

betrokkene wellicht geadopteerd is, zonder dat er informatie beschikbaar is over de biologische ouders. Verder kan de betreffende ouder overleden zijn voordat de ziekte zich openbaarde bij de persoon in kwestie, of is de voorgeschiedenis van de ouder die de aandoening kreeg, niet goed te achterhalen. Loop- en spraakstoornissen kunnen vele oorzaken hebben en er kan onzekerheid bestaan over de diagnose, tenzij de voorgeschiedenis van de ouders sterkt lijkt op die van de persoon in kwestie. Mensen met sporadische ataxie dienen genetische kwesties te bespreken met een arts of genetisch adviseur die de betrokkene het best kent, omdat de antwoorden verschillend kunnen zijn voor diverse personen of families.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

Bij mensen met sporadische ataxie kan het voor artsen moeilijk zijn om de juiste diagnose te stellen, omdat er allerlei verworven en erfelijke oorzaken van ataxie zijn die moeten worden uitgesloten, voordat een betrouwbare diagnose sporadische ataxie kan worden gesteld. Geen enkele test kan de diagnose nauwkeurig bevestigen; in plaats daarvan wordt de diagnose gesteld nadat andere aandoeningen zijn uitgesloten. Veel mensen met sporadische ataxie raadplegen een aantal artsen voor ze de diagnose krijgen, en soms is de diagnose jarenlang niet helemaal zeker.

Veel medische en neurologische aandoeningen kunnen in verband worden gebracht met een aandoening die op sporadische ataxie lijkt en moet worden uitgesloten. Hiertoe behoren de latere effecten van kanker, voornamelijk van long- en eierstokkanker, vitamine B12-, thiamine- of vitamine E-gebrek, ernstig chronisch alcoholisme met slechte voeding en meervoudige vitaminetekorten, hypothyreoïdie, normale druk hydrocefalie, collageen-vasculaire stoornissen zoals lupus erythematosus, resteffecten van encefalitis, blootstelling aan bepaalde toxines zoals zware metalen (lood en thallium), vele zeldzame enzym- of metabole stoornissen, multiple sclerose en diverse soorten perifere neuropathie.

Er moet een aantal medische testen worden gedaan voordat de diagnose sporadische ataxie kan worden gesteld. Hiertoe behoren diverse bloedonderzoeken naar de in de vorige paragraaf genoemde stoornissen, beeldvorming van de hersenen met MRI-scans op zoek naar degeneratieve veranderingen in de hersenenstam (inferieure olijfkern en pons) en cerebellum, vaak een EMG om de elektrische activiteit van de spieren en zenuwen te onderzoeken, en in sommige gevallen een onderzoek van de ruggenmergvloeistof.

Wat gebeurt er na de diagnose?

Als de sporadische cerebellaire degeneratie een diagnose met een behandelbare oorzaak krijgt, zoals vitamine B12-tekort, thiaminetekort of kanker die een orgaan van het lichaam treft met cerebellaire degeneratie, is een snelle behandeling zeer wezenlijk om de progressie van de aandoening te stoppen en - in sommige gevallen - de normale neurologische functie te herstellen. Als de oorzaak van de progressieve ataxie niet kan worden ontdekt na een grondig onderzoek, wordt de diagnose standaard sporadische ataxie. Bij mensen met deze aandoening is het cruciaal dat vallen en letsel met behulp van de juiste bewegingshulpmiddelen wordt voorkomen. Een fysiotherapeut kan behulpzaam zijn bij de juiste lichaamsbeweging en strekoefeningen, en bij looptraining. Mensen met coördinatieproblemen hebben vaak baat bij therapie. Als er sprake is van stijve spieren of spierspasmen, kan medicatie in sommige gevallen helpen. Er zijn tegenwoordig methoden om slaapstoornissen te bestuderen en een specifieke behandeling geven voor verstoring van de remslaap en voor obstructieve slaapapneu.

Wat gebeurt er als deze ziekten voortschrijden?

De progressie van de symptomen kan voor iedereen die sporadische ataxie heeft unieke behoeften met zich meebrengen. Sommige mensen hebben hulpmiddelen nodig bij het eten, of een speciaal dieet, zodat ze zich niet verslikken. Anderen moeten wellicht hun huis aanpassen aan het gebruik van een rolstoel of rollator. Familie, vrienden of verzorgers kunnen de betrokkene in veel gevallen helpen met persoonlijke verzorging, aankleden en andere dagelijkse activiteiten. Logopedie kan nuttig zijn om de spraak te verbeteren en om technieken voor veilig slikken aan te leren. Het is belangrijk dat mensen met sporadische ataxie zo snel mogelijk zekerheid krijgen over hun diagnose, en zich zo vertrouwd mogelijk voelen bij hun arts. Wanneer u geconfronteerd wordt met een chronische neurologische stoornis, is het het beste om een neuroloog te hebben die u goed kent en bij wie u geen drempel voelt om nieuwe problemen te bespreken als die zich voordoen. De arts of neuroloog kan u naar andere specialisten verwijzen, zoals een logopedist, een genetisch adviseur, een revalidatiearts, fysiotherapeut, ergotherapeut, maatschappelijk werker en/of psycholoog. Het is belangrijk om meer over de ziekte te weten te komen, zodat u weet wat u mag verwachten, nu en in de toekomst. Mensen met sporadische

ataxie en hun familie dienen een planning te maken voor de toekomst, zodat medische of financiële problemen voorkomen kunnen worden.

Welk soort onderzoek wordt er gedaan naar sporadische ataxie en MSA?

In de Verenigde Staten en vele andere landen vindt zowel wetenschappelijk als medisch onderzoek plaats om de oorzaak van ataxie te bepalen, betere diagnosemethoden te ontwikkelen en ataxie te behandelen. Het onderzoek omvat zowel de erfelijke als de sporadische vormen van ataxie. Op dit moment vindt er zeer veel onderzoek naar MSA plaats. Zo doet een Noord-Amerikaanse MSA-studiegroep, waarbij onderzoekers van diverse universiteiten in de VS betrokken zijn, momenteel onderzoek naar de stoornis. Ook is er een zeer actieve Europese MSA-studiegroep met vertegenwoordigers uit allerlei Europese landen, die veel onderling contact hebben en regelmatig bijeenkomen om hun vorderingen te bespreken.

Wat kan iemand met sporadische ataxie of MSA doen om het onderzoek te helpen?

Een uiterst belangrijk onderdeel van onderzoek naar ataxie is de beschikbaarheid van mensen met sporadische ataxie en MSA die deelnemen aan geneesmiddelproeven, studies naar de voorgeschiedenis van mensen en andere onderzoeken. Een patiëntenregister is een belangrijke informatiebron om klinisch onderzoek naar zeldzame ziekten zoals sporadische ataxie en MSA te bevorderen en te versnellen, doordat het onderzoekers die klinisch onderzoek uitvoeren de mogelijkheid biedt om snel contact op te nemen met patiënten die in aanmerking komen en bereid zijn deel te nemen aan dergelijk onderzoek. De NAF moedigt u aan om zich in te schrijven in het beveiligde online ataxiepatiëntenregister, dat u kunt vinden op www.ataxia.org door op de homepage 'Ataxia Patient Registry' te kiezen.

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.

Welke ondersteuning is er beschikbaar voor mensen met sporadische ataxie of MSA en hun familie?

Psychologisch advies en deelname aan ondersteuningsgroepen kunnen de betrokkenen en hun familieleden vaak helpen. In de Verenigde Staten zijn er talloze ataxieondersteuningsgroepen.

Mensen met sporadische ataxie of MSA zijn welkom bij de ondersteuningsgroepen die gelieerd zijn aan de National Ataxia Foundation

(NAF). Zie de contactinformatie onderaan dit informatieblad, als u een overzicht van ataxieondersteuningsgroepen in de hele VS wilt aanvragen. Een lijst met ondersteuningsgroepen en online ondersteuning, zoals chatgroepen en sociale netwerken, is beschikbaar op de NAF-website, www.ataxia.org. De National Ataxia Foundation houdt elk jaar een bijeenkomst voor haar leden. Tijdens deze bijeenkomst presenteren vooraanstaande deskundigen op het gebied van onderzoek naar en behandeling van ataxie hun meest recente bevindingen. Deze bijeenkomsten bieden mensen met ataxie bovendien de kans om lotgenoten te ontmoeten en hieruit ontstaan vaak levenslange vriendschappen. Neem voor meer informatie contact op met de National Ataxia Foundation.