

De ADCA SCA KRANT

Autosomaal Dominant-
erfelijke Cerebellaire
Ataxie Vereniging
Nederland

**Nummer
3**

september 2018
jaargang 26

**Naastendag: 'Een zeer
geslaagde dag'**
pagina 6

ADCA en
medicijnen
pagina 7

Hoe is het met...
Els Zwetsloot
pagina 17



A D C A

www.ataxie.nl

INHOUD

NAASTENDAG
een zeer geslaagde dag



ADCA en medicijnen

HOE IS HET MET...
Els Zwetsloot



EN VERDER

- Voorwoord **1**
- Van het bestuur **1**
- Extra nieuws van ADCA **3**
- Congres in Wenen, 10 -12 mei **4**
- Bijeenkomst regio west in januari **5**
- ADCA familiedag **10**
- ADCA lotgenoten vakantieweek **11**
- Column Aniek Vollenbroek **12**
- 1^e Dutch Ataxia Symposiôm UMCG **13**
- ADCA (wandel)agenda **16**
- Piekeren overdag en in de nacht **19**
- Lotgenotenvakantie 2019 **20**
- Landelijke Contactdag ADCA **21**
- Wist je dat **24**
- Colofon **25**



BESTUUR EN INFORMATIE

Patiëntenvereniging Autosomaal Dominant
Cerebellaire Ataxie Vereniging Nederland

Bestuur:

Voorzitter: Gerard Kulker

Secretaris: vacature

Penningmeester: Gabriëlle Donné-Op den kelder

Algemeen lid: Yvonne Lutzke

ADCA Vereniging Nederland

Postbus 120

3150 AC Hoek van Holland

Facebook: <https://www.facebook.com/ataxie>

Telefonisch spreekuur:

0522 - 305 914

iedere werkdag van
10.00 tot 18.00 uur

Verenigingsregister: KvK 40482798

ISSN: 2212-9723

Triodosbank NL30 TRIO 0198 3888 45

t.n.v. ADCA Vereniging NL te

Hoek van Holland

Ontwerp & opmaak: LMcc, Leusden

Drukwerk: Libertas Pascal, Utrecht

info@ataxie.nl

www.ataxie.nl



VOORWOORD

Mijn hulp is naar Zuid-Amerika geweest en vindt deze zomer 'heerlijk'. Tja, ik heb verschillende meningen gehoord over deze warme en droge zomer. Voor sommige mensen is deze warmte nog verder invaliderend. En voor de natuur en de landbouw is het moeilijk. Maar sommige mensen vinden de warmte fijn. Ik geniet wel van het vele buiten kunnen zijn en het zonder jas de deur uit gaan.

Bij deze nodig ik je uit iets te schrijven over de manier waarop jullie, als lezers, met deze warmte omgaan. (of: hoe jullie, als lezers, deze warme zomer beleven.) Je reactie kun je sturen naar redactie@ataxie.nl



Nu dit een teken is van de steeds warmer wordende zomers in Nederland pleit ik wel voor het invoeren van de siësta, dus tussen 14.00 uur en 18.00 uur vrijaf nemen en niets doen. Dat is voor mij de enige manier om iets te kunnen doen tijdens deze warmte. 's Morgens en 's avonds wat doen en overdag uitrusten...

Namens de redactie wensen wij jullie veel leesplezier,

Nynke Schukking
redactie@ataxie.nl



VAN HET BESTUUR

Een warme zomer

Als de ADCA krant bij jullie in de bus valt, is de vakantie voor het grootste deel voorbij. We hebben dan een meer dan mooie zomer achter de rug want, terwijl ik dit stukje aan jullie schrijf, geeft mijn thermometer aan dat het buiten ruim 36 graden is. Binnen, met alle ramen en deuren potdicht, is het 8 graden koeler. Voor mijn gevoel echter nog veel te warm om echt actief te worden. De temperatuur voelt aan als tijdens mijn tropenreis door Australië en Indonesië, tijd dus voor een siësta. Althans, dat zegt mijn gevoel. De realiteit van de naderende deadline voor de krant geeft me echter een totaal

andere bewustwording. Ik moet haast maken met mijn stukje vanuit het bestuur, want hiervoor resten mij nog 5 dagen.

De bestuurlijke zaken van de ADCA vereniging liggen trouwens in de vakantietijd allesbehalve stil. Daarvoor zijn de tropische temperaturen kennelijk nog niet hoog genoeg om een siësta of 'voor pampus liggen' te veroorzaken. We moeten op basis van de begroting van 2019 in de loop van augustus onze subsidieaanvraag klaar hebben om bij het ministerie van VWS in te kunnen dienen. Vorige week hebben we besloten om als

Vervolg op volgende pagina >

bestuur te gaan voor het extra geld dat het ministerie beschikbaar stelt voor de backoffice, die het bestuur van een aantal taken zal gaan ontlasten. Hierdoor krijgen we als bestuur meer tijd voor onze kerntaak: jullie belangenbehartiging. Gabriëlle, onze penningmeester, heeft een plan opgesteld wat er moet gebeuren om in aanmerking te komen voor het extra geld. Dit plan hebben we in de loop van juli 2018 in gang gezet.

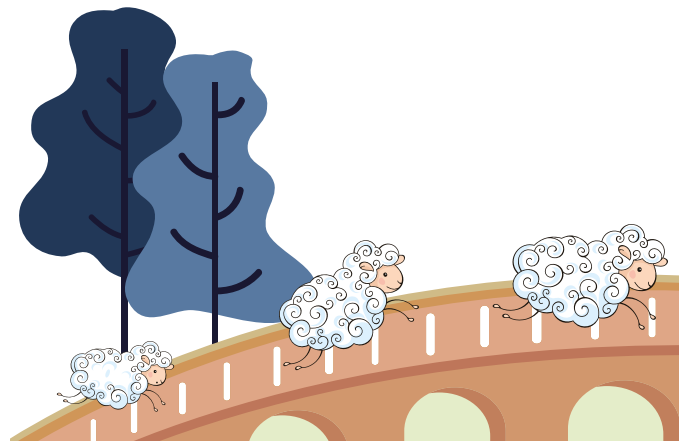
Ik ben benieuwd hoe het ons als bestuur gaat lukken om ons vooral bezig te houden met onze kerntaak. Dit terwijl de overige verenigingstaken feilloos doorlopen zonder al te veel bemoeienissen van onze kant. Die focus op de belangenbehartiging trekt hopelijk ook voldoende kandidaten, die zich bestuurlijk willen inzetten, zodat de ontstane vacatures ingevuld kunnen worden en we de kar van de vereniging met meer mensen kunnen trekken.

Een belangrijk onderwerp, waarvoor ik mij persoonlijk wil inzetten, wordt het verzamelen van verschillende gegevens van ataxie patiënten, die we kunnen gebruiken voor meer onderzoek op het gebied van ataxie. We willen hiervoor in het komende jaar opnieuw een ledenraadpleging houden. Hopelijk krijgen we zo meer zicht op alles wat in je leven door een ataxie beïnvloed wordt. Bekijken met welke symptomen jullie te maken hebben, zoals vermoeidheid, verminderde mobiliteit, slechte spraak, overzicht houden op planning en dergelijke. Hoe jullie hiermee omgaan en met welke gevolgen?

Een ander interessant onderwerp dat deze ledenraadpleging in kaart moet brengen, zijn de middelen (medisch en

homeopathisch) en hulpmiddelen die jullie gebruiken. Welke behandeling jullie volgen (fysiotherapie, aquatherapie, logopedie en dergelijke) en met welke gevolgen? Hoe vaak bezoeken jullie een arts, waarvoor en met welk resultaat? Met dergelijke data hopen wij niet alleen zicht te krijgen op welke zaken jullie bezighouden en belangrijk vinden, maar vanuit die feitenkennis willen we met expertisecentra in gesprek gaan. De expertisecentra zullen ons overigens ook helpen om de inhoudelijke ledenraadpleging op goed niveau te krijgen. Zij hebben al toegezegd ons initiatief te steunen en aangegeven behoefte te hebben aan meer inhoudelijke gegevens over ataxie.

Mochten er (familie)leden zijn die zich geroepen voelen om hieraan hun steentje bij te dragen, dan hoor ik dat graag. 'Vele handen maken immers licht werk.' Nu we het over spreekwoorden hebben, weet ik er nog één die hier van toepassing is: 'als er één schaap over de dam is, volgen er meer'.



Jullie zien waarschijnlijk niet direct het verband om dat spreekwoord te gebruiken, maar laat me het even verklaren.



Op de ALV werd een oproep gedaan onder de aanwezigen om zich te melden voor een bestuursfunctie. Daarnaast werd aan mogelijk geïnteresseerden aangeboden zich vooraf te oriënteren door een paar maal mee te lopen met het bestuur. Hiervoor heeft één van de leden,

Jet Bergmans-Chardon, zich aangemeld. In augustus 2018 zal ze de eerste bestuursvergadering bijwonen. Wie volgt?

Gerard Kulker
Voorzitter



NIEUWS

Extra nieuws van de ADCA-vereniging

- Er is door het bestuur een **comité van aanbeveling** samengesteld. In dit comité hebben we Herman Finkers, Nederlands zanger en cabaretier uit Twente, bereid gevonden zitting te nemen. In zijn familie is iemand die ADCA heeft, vandaar zijn link met de vereniging. Ook prof. dr. Berry Kremer, hoofd afdeling Neurologie van het UMCG, voorheen lid van onze MAR, is bereid zitting te nemen in het comité.



Herman Finkers



Prof. dr. Berry Kremer

Een **comité van aanbeveling** is een door een stichting of vereniging met een ideëel doel verzamelde groep personen van aanzien, die zich onbezoldigd en vertrouwelijk verbinden om de goede naam van een organisatie te garanderen. Daartoe onderschrijft en draagt het comité de doelstellingen van de organisatie publiekelijk uit, werft in de eigen netwerken en daarbuiten

sympathisanten (waaronder donateurs) en aspirant-bestuursleden aan, die op grond van inhoudelijke en/of bestuurlijke competenties gezocht en beoordeeld worden. Verder organiseert zij een netwerk waaruit geput kan worden voor pro deo diensten als lezingen, of om vertrouwelijke adviezen in te winnen. Leden van het comité hebben geen statutair vastgelegde bestuurlijke rechten ten opzichte van de organisatie. Het lidmaatschap geldt als een erefunctie, waarvoor tevens opgaat dat noblesse oblige: het verplicht tot het verrichten van goede daden. Omschrijving volgens *Wikipedia*.

- De lotgenotentelefoon wordt, na vele jaren, niet meer bemand door Heleen Mensinga. We zijn haar heel dankbaar voor haar inzet gedurende vele jaren. Als je nu de lotgenotentelefoon belt, krijg je Henk of Marjanne aan de lijn, wij hopen je dan goed van dienst te kunnen zijn.

Er is een **nieuw telefoonnummer voor de lotgenotentelefoon: 0522 - 305 914, bereikbaar op werkdagen van 10.00 uur tot 18.00 uur.**

- Tijdens de supportloop van 2017 is veel geld ingezameld voor onze vereniging. Het bestuur heeft besloten om van dit geld een informatiefilmpje te maken. Zaterdag 29 september 2018, tijdens de familiedag, gaat de film in première.



Lezing:

9th European Conference on Rare Diseases
and Orphan Products -10-12 mei 2018, Wenen

Voor de ADCA vereniging en euro-Ataxia was ik aanwezig bij het congres over zeldzame aandoeningen en geneesmiddelen voor zeldzame aandoeningen. Dit congres wordt georganiseerd door EURORDIS. EURORDIS verenigt patiëntenorganisaties van zeldzame aandoeningen in, voornamelijk, Europa. Er zijn meer dan 700 patiëntenverenigingen uit meer dan 60 landen aangesloten. Zo vertegenwoordigt EURORDIS 30 miljoen mensen in Europa die met een zeldzame aandoening leven.

EURORDIS is betrokken bij veel projecten en start enorm veel projecten op, om het leven van een patiënt met een zeldzame aandoening te verbeteren. Zo is EURORDIS betrokken bij de discussie om de goedkeuring van medicijnen voor zeldzame aandoeningen te versnellen, bij de discussie over de terugbetaling van nieuwe, vaak dure medicijnen voor zeldzame aandoeningen, bij het opleiden van studenten om hun werk goed te kunnen doen (Summerschool, Winterschool), bij ondersteuning van patiënten betrokken bij de referentie netwerken. Ook lobbyen zij voor het betrekken van patiënten bij medisch onderzoek. Niet alleen als proefkonijn maar vooral ook als partner van de onderzoekers. Patiënten zijn expert op het gebied van hun ziekte en kunnen dan ook als beste aangeven wat zij

onderzocht willen hebben, of het onderzoek niet te belastend is en hoe de achterban denkt over de risico's. Ook kunnen patiënten advies geven hoe meer mensen enthousiast te maken om mee te doen met een onderzoek. Soms is dit heel eenvoudig. Bijvoorbeeld het advies om de Alzheimer patiënt thuis te bezoeken. De mantelzorger wordt op deze manier niet extra belast.

De eerste dag kwamen de patiënt-vertegenwoordigers die betrokken zijn bij de Europese Referentie Netwerken samen (ERNs).

De Europese Referentie Netwerken zijn opgezet om patiënten met een zeldzame aandoening de beste zorg te geven. Dit door de samenwerking te stimuleren van medische experts in Europa via expertise centra. De zeldzame aandoeningen zijn



Vervolg op volgende pagina >

verdeeld over 24 netwerken. Ataxia behoort bij het netwerk van zeldzame neurologische aandoeningen.

Bij elk netwerk zijn patiënten betrokken bij alle werkzaamheden. Zo zijn er werkgroepen die zich bezighouden met het ontwikkelen van richtlijnen, diagnose, behandeling, zorg, registraties, etc.

Tijdens de vergaderingen hebben we onze ervaringen uitgewisseld zodat we van elkaar kunnen leren. Wat naar voren kwam is dat we graag meer patiënten zouden willen betrekken. Wie voelt zich geroepen? Het is een enorme klus, vele vergaderingen per telefoon, vele workshops, enorm veel documenten. Ook is het belangrijk om meer patiënten uit het oosten van Europa te betrekken.

Ook kwam er naar voren dat de samenwerking tussen de verschillende

behandelaars veel beter zou moeten. Nu moeten patiënten vaak keer op keer uitleggen wat hun ziekte precies inhoudt. Bijvoorbeeld bij de werkgever, het UWV, de gemeente, de fysiotherapeut, de uroloog, de oogarts

Een ander aandachtspunt is de overgang van kinderzorg naar volwassenenzorg. Die is vaak nog niet goed geregeld.

De laatste twee dagen waren er presentaties over verschillende onderwerpen:

- diagnose, de digitalisering van de gezondheidszorg, kwaliteit van leven, nieuwe geneesmiddelen, goedkeuringsprocedure van geneesmiddelen door de zorgautoriteiten, economische aspecten, fondswerving voor onderzoek, ethische vraagstukken, gen therapie, etc.



VOORAANKONDIGING

Bijeenkomst regio west nu in januari

**De regiobijeenkomst west vindt nu in januari plaats.
Deze werd meestal in november gehouden.**

Datum, onderwerp en spreker worden nog bekend gemaakt in de ADCA krant van december.

Heleen Mensinga en Ger Ligtoet tekenen weer voor de organisatie.

Graag tot ziens in januari!





Naastendag: 'Een zeer geslaagde dag'

Na het voor mij persoonlijk grote succes van vorig jaar, heb ik mij wederom opgeven voor de naastendag. Dit keer was het in het Archeon in Alphen a/d Rijn.

Het was een super gezellige ongedwongen sfeer. Na een hartelijk ontvangst in de tuin met een kopje thee en een werkelijk waar verrukkelijk stuk appeltaart, volgde al snel het informele contact. Gerard Kulker leidde het contact, zodat ieder aan het woord kon komen.

Wat voor mij erg belangrijk is om bij dit soort dagen aanwezig te zijn, is de herkenning van sommige momenten die je mee maakt als mantelzorger (want dat zijn we als we zorgen voor een dierbare). Ook is het fijn dat je vrij je ervaringen kunt delen. We deelden handige tips zoals: 'Wist je dat je recht hebt op 6 verwendagen? Wist je dat

je respijtzorg kunt aanvragen bij de gemeente?' Er is zoveel mogelijk, echter kom er maar achter in je uppie. Zo kon ik met de tips die ik vorig jaar kreeg, moeiteloos een traplift aanvragen. Ook was het fijn dat alle punten waar de ADCA vereniging tot steun kan zijn, nog eens benoemd werden. Ik vind het super dat de vereniging ook aandacht geeft aan ons als mantelzorgers. Het stukje 'mantelzorger zijn' is nog zo onbekend en soms best zwaar. Tijdens de lunch in de tuin, brainstormden we over de invulling van de naastendag volgend jaar. In de middag waanden we ons in vroegere tijden met een wandeling door het Archeon. Kortom, wederom een zeer geslaagde dag.

Voor volgend jaar zoeken we nog leuke ideeën! Je kunt ze mailen naar de ADCA vereniging of naar Gerard Kulker.





ADCA en medicijnen

Tijdens ADCA-bijeenkomsten werd mij duidelijk dat er geen genezend medicijn bestaat tegen ataxie. Ook geen ondersteunend medicijn om bijvoorbeeld de stabiliteit te verbeteren. Er lijken enige alternatieven te zijn zoals een koolhydraatarm dieet, kurkuma, wietolie en vitaminepreparaten. Uit eigen ervaringen weet ik echter dat medicijnen met de werkzame stof fampridine de ADCA-beperkingen aanmerkelijk verminderen. Over mijn persoonlijke ervaringen, het effect bij gebruik, de medische zienswijze en de kosten wil ik je informeren. Het komt erop neer dat ik ondanks mijn ataxie nog steeds zelf georganiseerde buitenlandse reizen kan maken, maar dan wel met een pilletje op zak.

Eerst even iets over mijzelf. Ik ben Zeeuw, nu 74 jaar, avontuurlijk aangelegd en heb altijd al een prima lichamelijke en geestelijke conditie gehad. Ik sport regelmatig en mijn hobby's zijn nog steeds een afgewogen combinatie van

lichamelijke en geestelijke inspanning. Mijn geluksgevoel ligt mede daardoor op een 9.

Achteraf gezien moet ik al vanaf 2010 beperkingen hebben ondervonden. Het begon met dubbel zien, waarvan ik dacht dat lezen vanaf een scherm en een verkeerde leesbril de oorzaak was. Enige jaren later kreeg ik af en toe moeite met praten. Dat werd zonder aanwijsbare redenen erger en voor mij reden om vrijwilligerswerk, lezingen en rondleidingen langzaam af te bouwen. Toen ik merkte dat ik niet meer zo stevig in mijn schoenen stond, ben ik in 2013 met mijn klachten naar de huisarts gegaan. Die kon er niets mee, maar toen bleek dat ik niet over een streep kon lopen, werd ik doorgestuurd naar neurologie.

Na manueel onderzoek volgden meer onderzoeken om een aantal mogelijkheden uit te sluiten. Bloedonderzoek, omdat ik al decennialang vegetarisch ben. MRI en meerdere testen en onderzoeken bij KNO-specialisten. De oogarts wilde mijn oogspieren wel opereren. Weer terug bij de neuroloog zei hij: 'We gaan net zo lang door totdat we het weten.' Dat gaf hoop, want de situatie werd gaandeweg moeizamer.

In het academisch ziekenhuis in Maastricht, dat gespecialiseerd is in evenwichtsstoornissen, werd onderzoek gedaan naar de oorzaak van mijn onstabiliteit. Mijn evenwichtsorgaan links functioneerde niet meer en rechts nog maar een heel klein beetje, was de medische conclusie.



Vervolg op volgende pagina >

Terug bij mijn neuroloog kreeg ik een verwijzing naar het Erasmus ziekenhuis om ook mijn spraakprobleem te onderzoeken. Ik had waarschijnlijk episodische ataxie, was de voorlopige diagnose. Na een korte uitleg bleek dat bloedonderzoek nodig was om zekerheid te krijgen. Op weg naar huis vloog de uitleg mij aan, omdat ik had gehoord dat de aandoening erfelijk was. De laatste 15 jaar van haar leven had mijn moeder immers in een rolstoel doorgebracht. Een spannende tijd volgde.

Na twee maanden weer terug in Rotterdam voor de uitslag. Niets gevonden via het DNA-onderzoek. Opnieuw bloedafname om te zoeken in een ander gebied. Na twee maanden weer present. Niets gevonden. Ter plaatse werd toen voorgesteld om, vanwege de reisafstand, het bewijs of een aanwijzing te vinden middels medicijnen. Ik kreeg acetazolamide voorgeschreven. Een akelig middel, maar ik bleef het proberen. Een onbestendig gevoel deed mij denken aan Iariam, een anti-malaria preparaat. Het deed helemaal niets, met dit verschil dat mijn motoriek zelfs minder werd. Na een week ben ik ermee gestopt en heb ik de neuroloog geïnformeerd. Bij het volgende bezoek kreeg ik fampyra 10 mg voorgeschreven (werkzame stof fampridine). Het bleek dat de verstrekking daarvan niet via mijn plaatselijke apotheek liep. Brocacef

uit Maarssen had de alleenverkoop die, voorafgaande aan de verstrekking, een verpleegkundige stuurde om de bijsluiter te bespreken. Inderdaad, het gebruik heeft beperkingen (Fampyra - Apotheek.nl.webloc). Eenmaal door de molen, ging alles snel en werd het medicijn met een speciale koeriersdienst afgeleverd. Dat was duidelijk een schot in de roos. Al na een kwartier merkte ik positieve verbeteringen in de coördinatie, evenwicht, praten e.d. En meer zelfvertrouwen. Ik was niet langer een slecht afgestelde robot. Eten en het medicijn gaan niet samen; daar moest ik rekening mee houden. Als bijverschijnsel toch lichte duizeligheid en/of hoofdpijn. Het werkte dus, maar het leek alsof het medicijn te sterk voor mij was. De tabletten met gereguleerde afgifte (retardtablet) werken 12 uur. De prijs was € 600,- per maand en werd niet vergoed en dat was voor mij niet vol te houden. Na overleg met de apotheker van Brocacef werd aminopyridine-4 (AP-4) geadviseerd, dat met fampridine 5 mg en 7,5 mg te verkrijgen is via de plaatselijke apotheek. Het werd 5 mg, eveneens op doktersvoorschrift en ook dit moest ik zelf betalen. Dat medicijn is niet als retardtablet te krijgen en heeft dus als nadeel dat elke 5 uur opnieuw een pil ingenomen moet worden. Ook hier opletten met eten. De pillen worden op bestelling aangemaakt en veroorzaken, althans bij mij, geen hoofdpijn. Een



Vervolg op volgende pagina >

stuk aangenamer. De pil vergeten is bijna onmogelijk omdat het lichaam als alarmwekker werkt. De prijs varieert van € 0,63- € 1,16 per pil. Het prijsverschil kan ik niet uitleggen.

In de loop van de jaren heb ik mij moeten aanpassen aan mijn medicijngebruik in combinatie met eten. Anderzijds kan ik weer overal naar toe, mits het pilletje op zak. Aanvankelijk had ik genoeg aan een halve pil, maar dat is intussen toch een hele pil van 5 mg geworden.

Mijn neuroloog had niet eerder over ADCA gehoord, maar dook toen onmiddellijk in de boeken en nam contact op met collega's. In 2016 kreeg ik een verwijzing naar het universitair medisch ziekenhuis in Groningen om de aandoening door een gespecialiseerd team te laten bevestigen of te herzien. Volgens de onderzoekers ging het, na nieuw manueel- en DNA-onderzoek, waarschijnlijk niet om episodische ataxie, maar om een onbekende vorm van een stationaire, langzaam progressieve vorm van cerebellaire ataxie. Het medicijn dat ik gebruikte, kon ik aanhouden, waarbij gezegd werd dat wanneer de werkzaamheid zou verminderen er nog andere middelen waren.

Omdat fampyra specifiek bedoeld is om het loopvermogen van MS-patiënten te verbeteren, werd enige jaren geleden een proef gestart om de resultaten aan het Zorginstituut Nederland voor te leggen in de verwachting dat het medicijn in het basispakket zou worden opgenomen. Dat gebeurde niet, maar had wel een gunstig gevolg. Vanaf 1 mei hield de alleenverkoop op en zakte de prijs in één keer van € 600,- naar € 165,- euro per maand voor twee pillen per dag. Ook dat

kan ik niet uitleggen. Het was wel reden om weer over te gaan naar het gebruik van fampyra. De redenatie is dat ik aan één pil genoeg heb om de dag door te komen, voor de nacht geen medicijnen gebruik en zo min mogelijk fampridine wil gebruiken omdat die uiteraard toxisch zijn. Het is dus: of vier pillen AP-4 (=20mg) of fampyra (10mg+1 pil AP-4=15mg). Bovendien was ik aan fampridine gewend geraakt en verwachtte geen hoofdpijn. En over de kosten had ik ook geen hoofdpijn meer.

Aanvankelijk stuurde mijn neuroloog mij een recept toe als ik erom vroeg. Omdat sedert 1 mei alle apothekers fampyra kunnen leveren, heb ik met de neuroloog overlegd en afgesproken dat de huisarts de beide medicijnen voorschrijft als herhaalrecept omdat het gebruik van het medicijn bij mij bekend is. Maar nu een antwoord of alle ADCA-patiënten baat kunnen hebben bij fampridine. Ik ken twee mensen die het hebben uitgeprobeerd maar die ervaren geen waarneembaar effect. Nee, het is kennelijk geen wondermiddel. Daarnaast varieert de werkzaamheid per pil, weet ik uit eigen ervaring. Het is dus verkeerd om het medicijn aan te bevelen zonder medische onderbouwing. Anderzijds kan ik voor mijzelf bevestigen dat er sprake is van een zeer duidelijk positief effect bij gebruik van het medicijn met fampridine als werkzame stof. De behandelend neuroloog in het academisch ziekenhuis in Groningen concludeerde 'Zeer waarschijnlijk goed effect van de 4-aminopyridine'.

De redactie heeft in overleg met Ton Goossens, dr. Bart van de Warrenburg gevraagd om een reactie. Zie pagina 10.

Vervolg op volgende pagina >

Korte reactie dr. Bart van de Warrenburg, neuroloog Radboudumc te Nijmegen

Er zijn twee situaties waarin fampridine oftewel 4-aminopyridine (4-AP) bij patiënten met ataxie voorgeschreven wordt. De eerste is dat er sprake is van de diagnose Episodische Ataxie, waarbij de ataxie in aanvallen optreedt. Ten tweede kan het gegeven worden aan iemand met ataxie, die veel last heeft van schokkende oogbewegingen (downbeat nystagmus) met het voortdurend zien van bewegende beelden. Voor beide situaties is voldoende wetenschappelijk aangetoond dat 4-AP effectief is. Dergelijk wetenschappelijk bewijs is er helaas (nog) niet voor het effect van 4-AP op loop- en coördinatieproblemen bij chronische ataxie. Om die reden wordt het voor die indicatie niet voorgeschreven. Alle medicijnen hebben mogelijke bijwerkingen, die heel soms ernstig zijn.

Voor 4-AP zijn dat bijvoorbeeld een allergische reactie of het veroorzaken van een epileptische aanval. Dat is één van de redenen dat het voorschrijven van een medicijn moet berusten op voldoende bewijs voor een effect op de klachten, omdat dan het aangetoond behandelresultaat op kan wegen tegen het behandelrisico. De meeste ziektekostenverzekeraars vergoeden 4-AP overigens niet.

NB: Fampyra is een merknaam voor fampridine als tablet met zogenaamde verlengde afgifte.



VOORAANKONDIGING

ADCA familiedag

De ADCA vereniging nodigt jou en je familie weer uit! Op **zaterdag 29 september 2018** ben je welkom in het vogelpark Avifauna in Alphen aan den Rijn.

We verzamelen om 11.00 uur in de Struisvogelzaal voor een kopje koffie. Om 12.00 uur start er een presentatie (wie de presentatie geeft is op dit moment nog niet bekend). Na een uitgebreide koffietafel bent u om 14.00 uur vrij om op eigen gelegenheid het vogelpark te bezoeken. Om 15.00 uur kunnen we, na een vogeldemonstratie, afscheid van elkaar nemen.

Vogelpark Avifauna
Hoorn 65
2404 HG Alphen aan den Rijn

Opgave: els.zwetsloot@ataxie.nl

Er zijn nog kaarten beschikbaar, maar wees snel want er geldt een maximum aantal deelnemers. Opgave is verplicht en kan bij: els.zwetsloot@ataxie.nl of via ons postbusnummer 120, 3150 AC Hoek van Holland.



Els en Hans in Avifauna



Drie zussen op vakantie

Wij zijn voor het eerst meegegaan met de ADCA lotgenotenvakantieweek in Schoorl. Renske en Ans als gast en Wilna als vrijwilligster. Het was voor alle drie een hele belevenis.

Deze keer werd de vakantie gehouden in Schoorl, een hele mooie omgeving dicht bij zee. Er waren twee huizen op deze locatie, waardoor je 2 groepen kreeg, maar door de gezamenlijke uitjes, waar iedereen aan meedeed, was het toch weer één geheel.



Het was reuze gezellig, de spellenmiddag in groepjes en de losse spelletjes 's avonds, het samen koffie/thee drinken, eten, de dagen dat we op pad gingen en ook niet te vergeten de speurtocht. Wij hebben genoten, in één woord gezegd, grandioos! En zeker voor herhaling vatbaar. De gasten en vrijwilligers hebben elkaar ook beter leren kennen, hierbij nog een groot compliment voor de vrijwilligers, ze waren fantastisch. Maar laten we wel wezen, het bleek dat we elkaar toch nodig hebben. Wel gasten en geen vrijwilligers kan niet en vrijwilligers zonder gasten kan ook niet, we doen het allemaal samen. Dus de complimenten aan iedereen. De sfeer onderling was prima, vrolijk, er is veel gelachen, maar ook zijn er serieuze gesprekken geweest, daar waar het net even

nodig was. Dit gaan we zeker volgend jaar overdoen, als we weer mee mogen. Echt een week vakantie om op terug te kijken. Mocht iemand zich geroepen voelen om dit ook eens te doen, wij kunnen het alleen maar aanraden. *Ans, Renske en Wilna*

Voor het eerst mee

Dit jaar ben ik voor het eerst mee geweest met de 'lotgenotenvakantie' van de ADCA Vereniging Nederland. Het was een feestje!

Het was fijn om met lotgenoten onder elkaar te zijn (niets te hoeven uitleggen). In Schoorl hadden we twee vakantiehuizen tot onze beschikking, waar het goed toeven was. Met bussen trokken we eropuit naar dierentuin, museum, markt. We hebben op terrasjes gezeten, ijsjes gegeten, puzzeltocht gemaakt. Met de 'rolstoelfiets' door bos en duingebied gecrost. Geweldig!



We hebben: muziek gemaakt, spellen gespeeld, zijn creatief bezig geweest. Kortom, teveel om op te noemen. Het was een vakantie, die ik niet snel zal vergeten. Heel veel dank aan alle vrijwilligers. Hun tomeloze inzet, warmte en geduld voor ieder van ons. Het was hartverwarmend! Het was mijn eerste lotgenotenvakantie, naar ik hoop niet de laatste. *Willy*



Met een lach naar de OK

'Ik ben Steve uit Paramaribo. Ik zal zorgen dat je met een lach de operatiekamer (OK) zal ingaan, om vervolgens over leuke dingen te dromen'. Zo stelde de aardige meneer zichzelf voor. Deze meneer haalde mij op van de afdeling en bracht me naar de OK van het VU Medisch Centrum (VUmc) in Amsterdam*. 'Waar moet ik dan over dromen?', vroeg ik. 'Droom maar over iets leuks dat je in het vooruitzicht hebt'. En iets leuks in het vooruitzicht, dat had ik op dat moment zeker...

Op een donderdagochtend werd ik voor de derde keer geopereerd aan mijn oogspieren, een zogenaamde strabismus operatie. Deze operatie werd uitgevoerd in dag chirurgie. Hierbij meld je je in de ochtend op het afgesproken tijdstip aan en vervolgens word je geopereerd. Wanneer alles goed gaat mag je dezelfde dag weer naar huis. Daarnaast wordt deze operatie meestal onder volledige narcose uitgevoerd, wat betekent dat je een bepaalde tijd niet mag eten en drinken. In het achterhoofd houdende dat ik uit Twente kom, kun je wel stellen dat het een lange en vermoeiende dag was met veel reis- en wachttijd.

Voor het aansturen van de ogen moeten de oogspieren (zes per oog) goed kunnen samenwerken. Bij mensen met ataxie verloopt dit schokkerig, dit wordt ook wel nystagmus genoemd. Dit kan resulteren in dubbelzien, ook wel diplopie genoemd. Na de eerste twee strabismus operaties is het dubbelzien zeker wel verminderd, maar nog niet genoeg. Daarom is er

gekozen voor een derde strabismus operatie in het VUmc in Amsterdam. Positief nieuws is dat tijdens de laatste controle bij de oogarts, in het VUmc in Amsterdam, bleek dat mijn dubbelzien aanzienlijk is verminderd. Dus nu maar hopen dat dit zo lang mogelijk zo blijft!

Deze operatie zal ik niet snel vergeten. Terwijl ik glimlachend de OK binnenkwam, dacht ik aan wat voor leuks ik op dat moment in het vooruitzicht had. Herinnert u zich nog mijn vorige column genaamd 'zoektocht naar werk?' Na mijn herstel ben ik aan de slag gegaan bij mijn huidige werkgever, waar ik het ontzettend naar mijn zin heb en met veel plezier werk. U zult vast wel begrijpen dat ik heerlijk heb gedroomd tijdens deze operatie...!

Aniek

** Ter informatie: recentelijk is het VUmc gefuseerd met het AMC tot het Amsterdam UMC.*





1^e Dutch Ataxia Symposium UMCG - 8 juni jl.

Een impressie van die dag met een fotoreportage en informatie

**Prijswinnaar 'Best Presentation' First Dutch Ataxia Symposium, 8 juni 2018 UMCG
Dr. Catarina Osório, Afdeling Neurowetenschappen, Erasmus MC, Rotterdam**

'Identificatie van ontwikkelingsafwijkingen in een muismodel voor spinocerebellaire ataxie type 1'

Neurodegeneratie is een belangrijk aspect van spinocerebellaire ataxie. Veel genen die gelinkt zijn aan ataxie, zijn ook betrokken bij de ontwikkeling van neuronale morfologie, verbindingen en fysiologie. Dit suggereert de mogelijkheid van afwijkingen in een vroege ontwikkelingsfase. Hoewel ataxie pas vaak op latere leeftijd gediagnosticeerd wordt, is het toch mogelijk dat afwijkingen vroeg in de ontwikkeling de basis vormen voor latere problemen in functioneren van neuronen en neurodegeneratie. Om dit te testen voor SCA1, hebben we tijdens de vroege ontwikkeling in een muismodel de morfologische en elektrofysiologische eigenschappen van Purkinje cellen (dominant aanwezig in de kleine hersenen) geanalyseerd. Voorlopige resultaten suggereren dat ontwikkelingsafwijkingen al in de eerste postnatale weken van de muis kunnen worden waargenomen. Met een diepere analyse van deze presymptomatische veranderingen willen we het ziektebeeld beter in kaart brengen, om daarmee vroege(re) identificatie van symptomen mogelijk te maken.



Vervolg op volgende pagina >





1^e Dutch Ataxia Symposium UMCG - 8 juni jl.

Een impressie van die dag met een fotoreportage en informatie

**Prijswinnaar 'Best Poster' First Dutch Ataxia Symposium, 8 juni 2018 UMCG
Masterstudent Liza Kok, Afdeling Humane Genetica, LUMC, Leiden**

“Het ontwikkelen van een SCA1 patiënt-specifiek cerebellum model”

Voor onderzoek naar SCAs is het belangrijk om een goed model te hebben zodat toekomstige ideeën voor therapie hierop getest kunnen worden. SCA is een neurodegeneratieve aandoening, die voornamelijk de kleine hersenen aantast. De effectiviteit van een therapie zou je bij voorkeur willen testen op cellen uit de kleine hersenen. Om deze cellen te krijgen, kunnen we een aantal trucjes toepassen in het lab. Zoals bekend zijn er huidbiopten afgenomen van SCA1-patiënten. De cellen uit deze biopten hebben we omgezet naar stamcellen. Stamcellen zijn handige cellen, omdat ze de capaciteit hebben om elk type cel te kunnen worden. Vervolgens hebben wij geprobeerd om de stamcellen om te zetten tot cellen die lijken op de cellen uit de kleine hersenen. Met verschillende tests hebben wij gekeken of de cellen in ons kweekschachtje lijken op echte kleine hersencellen.

De eerste resultaten zijn positief! Wel is het zo dat er nog veel stappen moeten worden genomen voordat dit model goed genoeg is om therapieën op te testen.

Liza Kok liep 5 maanden stage in de polyglutaminegroep van dr. Willeke van Roon-Mom onder begeleiding van dr. Ronald Buijsen, Afdeling Humane Genetica, LUMC, Leiden.





VOORAANKONDIGING

ADCA (wandel)agenda

Zaterdag 8 september

Wandel- en rolgroep

Verzamelen om 12.00 uur
Papa's Beach House
IJweg 961
2131 LV Hoofddorp

Zaterdag 29 september

ADCA Familiedag

We verzamelen om 11.00 uur in de
Struisvogelzaal voor een kopje koffie.
Vogelpark Avifauna
Hoorn 65
2404 HG Alphen aan den Rijn

Zondag 30 september

PGO Supportloop, een nieuwe kans om
met de PGO supportloop mee te doen.
VIDAA

Hoeksekade 162
2661 JL Rotterdam (Bergschenhoek)
**Verdere informatie zoals tijd en het
inschrijfgeld volgt op de website.**



Zaterdag 13 oktober

Wandel- en rolgroep, alweer de
laatste wandeling van dit seizoen.
Verzamelen om 12.00 uur bij de
**hoofdingang van Landgoed
Clingendael**

Wassenaarseweg 2596
Den Haag

Zaterdag 13 oktober

Regiodag noord

van 13.00 - 16.00 uur
Lucy's Inn
Dorpsstraat 2
9537 TC Eesergroen



**Vanaf november gaan we weer 'Op
de koffie bij ...'**

Zaterdag 10 november

van 13.00 uur tot 15.00 uur
In de koffiehoeke van Intratuin Almere
Euphoniumweg 5
1312 XK Almere

Zaterdag 8 december

van 13.00 uur tot 15.00 uur
In het tuincafé van Intratuin Arnhem
Beverweerdlaan 1
6825 AE Arnhem

**Voor meer informatie en adressen
zie elders in de krant of op de
website: www.ataxie.nl**



Hoe is het met... Els Zwetsloot



In de afgelopen jaren hebben er regelmatig interviews ('levensverhalen') met leden van onze vereniging in de ADCA krant gestaan. Daarin was de aandacht hoofdzakelijk gericht op de ADCA patiënt zelf. Het leek de redactie een goed idee om ook interviews met partners en/of mantelzorgers in de krant op te nemen. Tenslotte heeft de ataxie ook een heel grote invloed op partners en andere naaste familieleden.

Els Zwetsloot

Els behoort tot de meest actieve leden van onze ADCA vereniging. Ze heeft jaren in het bestuur gezeten, is betrokken bij de organisatie van de wandelactiviteiten, bij de 'Op de koffie bij...' ontmoetingen, doet de ledenadministratie en is vrijwilliger bij de vakantieweken. Zoals ze zelf zegt: 'Ik kan moeilijk stilzitten'. Wat dat betreft dus een echte Rotterdamse: geen woorden maar daden. Els is getrouwd met Hans Zwetsloot, die behept is met SCA7 en in de vorige ADCA krant heeft beschreven hoe in zijn jeugd zijn fascinatie voor trainen is ontstaan. Els is nu 68 jaar en Hans 71 jaar.

Mantelzorg

Ik heb Els opgezocht in hun appartement in Hoek van Holland. Op de tiende verdieping van een hoog flatgebouw, van waaruit je in de verte de zee en het witte zand van de duinen kunt zien. Hans is die dag naar de dagbesteding in Maassluis. Daar gaat hij twee dagen in de week naar toe. Aanvankelijk ging dat niet helemaal van harte, maar sinds hij daar een stel maten heeft ontdekt met wie hij gezellig kan klaverjassen zijn de bezwaren verdwenen. Het is voor Els een grote

verlichting in de mantelzorgtaken. Er is zelfs toestemming voor 4 dagen in de week, maar dat is wat Hans en Els betreft voorlopig niet aan de orde. Een andere verlichting in de mantelzorg is de hulp van de thuiszorg. Dagelijks komt iemand helpen bij de persoonlijke verzorging van Hans, zoals douchen.

Kinderen

Els en Hans hebben twee kinderen, een zoon van 45 jaar en een dochter van 43 jaar. Bij geen van beiden heeft zich gelukkig tot nu toe ataxie geopenbaard. Daarnaast hebben ze nog een pleegzoon opgevoed. En ze hebben een hond: Soes. De dochter heeft de dierenliefde van haar moeder geërfd en heeft de papieren om honden op te mogen leiden tot blindengeleidehond. In het afgelopen jaar heeft Els in overleg met haar dochter besloten om een puppy in huis te nemen en vanaf de leeftijd van 8 weken tot 1 jaar te verzorgen. Daarna zou de opvoeding tot blindengeleidehond volgen. Omdat Els af en toe een medische behandeling moest ondergaan, moest het hondje in dit eerste jaar steeds tijdelijk naar de dochter. Helaas heeft de blindengeleidehondenschool besloten dat

Vervolg op volgende pagina >

zij daar niet verder mee mochten gaan omdat de thuissituatie (de wisselingen met de dochter) onvoldoende stabiel zou zijn. Dat was een heel bittere pil voor Els, die zich enorm had verheugd op het verzorgen van het hondje.

Beroep

Els haar oorspronkelijke beroep was kinderverzorgster, ze heeft tot haar huwelijk gewerkt in een kindertehuis. Op haar trouwdatum moest ze ontslag nemen. Ja, zo ging dat vroeger, nu moeilijk meer voor te stellen. Toen haar zoon 12 was is ze conciërge geworden op de school van haar zoon. Na zo'n 10 jaar is ze weer in de kinderopvang gaan werken. Daarmee is ze op 63 jarige leeftijd gestopt. Hans had een technische functie bij de metro van Rotterdam. Op zijn 59e kon hij dat werk niet meer uitvoeren omdat hij teveel last kreeg van zijn ataxie, die omstreeks zijn 50e aan het licht was gekomen.

Vakanties en reizen

In zekere zin hadden ze geluk dat de ataxie bij Hans betrekkelijk laat is begonnen. Ze hebben daardoor nog prachtige reizen kunnen maken, zoals met de beroemde Trans Siberië Express dwars door Rusland naar Vladivostok,

en vandaar (ook weer per trein) naar Hongkong. Verder maken ze geregeld vakantie-reizen met hun camper, uiteraard met Els als chauffeur. Vorige zomer zijn ze met de camper naar Polen geweest. Alle tussenstops waren gepland op campings die aan een spoorbaan zijn gelegen, zodat Hans zich niet behoefde te vervelen. Zo'n lange reis in een land waarvan je de taal slecht spreekt laat zien dat Els voor geen kleintje vervaard is en dat zij en Hans zich niet laten afschrikken door de ataxie-handicaps. Maar dit jaar blijven hun kampeerreizen beperkt tot kortstondige tripjes in Nederland of vlak daarbuiten. Vorig seizoen hebben zich een paar mankementen voorgedaan aan de camper (problemen met de versnellingsbak en de accu), waardoor ze niet meer zo ver weg durven.

Vooruitzichten

Els probeert bewust niet al teveel aan de toekomst te denken. De moeder van Hans was op het laatst van haar leven blind en niet meer te verstaan. Het valt niet te voorspellen of het met Hans ook zover zal komen, maar ze proberen nog zoveel mogelijk leuke dingen te ondernemen zolang dat nog gaat. Inmiddels (het is half juli wanneer ik dit schrijf) zijn ze alweer met de camper onderweg!





Piekeren overdag en piekeren in de nacht

Ken je dat? Iedereen heeft dat wel eens. Je maakt iets mee of moet een moeilijke beslissing nemen. Je gedachten blijven maar in een rondje draaien. Maar meestal ben je er na enkele dagen wel uit. Je neemt een beslissing en gaat door met je leven.

Maar als je iets erfelijks in je familie hebt, zoals ADCA, dan wordt het leven een stuk ingewikkelder.

Lang voordat ik ziek werd lag ik al te piekeren. 'Ik zal toch niet ziek worden? En als ik wel ADCA krijg, wat moet ik dan? Zal ik mijn DNA laten onderzoeken? En wat heeft dat voor consequenties?'

Toen de DNA controle verkeerd uitpakte, wist ik in ieder geval waar ik aan toe was. Een einde aan het eindeloze gepieker, hoopte ik.

'Wanneer zou ik ziek worden? Hoe ga ik ermee om als het zover is? Moet ik de uitslag van de test aan iemand vertellen of juist niet? Mijn ouders hebben al een kind aan ADCA verloren. Hoe kan ik ze dit ooit vertellen?' Ontelbare nachten lag ik wakker.

Toen ik twee jaar later ziek werd, had ik in ieder geval duidelijkheid. Een einde aan het gepieker, hoopte ik opnieuw.

'Hoe snel zal het gaan? Ze zullen toch niets aan me zien? Blijf ik doorwerken of laat ik me voor mijn werk afkeuren? Neem ik een hulpmiddel of stel ik dat nog even uit? Had ik vroeger niet beter dit kunnen doen, had ik vroeger niet beter dat kunnen doen?'

Inmiddels ging ik al piekerend mijn zeventiende ziektejaar in.

Uiteindelijk klapte ik in elkaar. Een hoofd wat gewoon te vol gelopen was met piekergedachtes en ik kreeg gespecialiseerde hulp in het ziekenhuis. Daar stelde men mij de vraag: 'Wat heeft al die jaren piekeren je nu eigenlijk opgeleverd?'

Het antwoord heb ik maar in een rijmpje verpakt:

*'Piekeren overdag en piekeren in de nacht
Het heeft mij nog nooit de oplossing
gebracht*

*De kunst is nadenken, beslissing nemen
en daarna plezier maken*

*Maar zoals jullie weten is dat eenvoudiger
gezegd dan gedaan.*

*Maar ik ben nu, na vele jaren, wel uit
gepiekerd.*

*Het heeft even geduurd, maar dan heb je
ook wat.'*





LOTGENOTEN

Aankondiging Lotgenotenvakantieweek 2019

Voor het komende jaar hebben we in de prachtige omgeving van Ommen een gezellig onderkomen gevonden.

We verblijven van **zaterdag 22 tot vrijdag 28 juni 2019** in het Halle huis te Lemele. (Onderdeel van de Imminkhoeve)
Na januari 2019 hoor je of je met ons

mee op stap kunt, wij hanteren een wachtlijst, helaas!
U dient zelf voor een reis- en annuleringsverzekering te zorgen.

U kunt zich opgeven bij:
lotgenotenvakantie@ataxie.nl
(Esther en Els)
Of via onderstaand aanmeldformulier.



Aanmeldingsformulier Lotgenotenvakantie zaterdag 22 juni t/m vrijdag 28 juni 2019

Naam: _____

Adres: _____

Postcode/Woonplaats: _____

Telefoon: _____

Mobiel: _____

E-mail adres: _____

Betreft: ☐ Alleengaande ☐ Echtpaar

Sturen naar: ADCA Lotgenoten vakantie
Postbus 120
3150 AC Hoek van Holland



Landelijke Contactdag ADCA vereniging, 2 juni 2018

Lezing Esther Brusse, Neuroloog ErasmusMC

Verhuisd

Het ErasmusMC is verhuisd naar een mooie nieuwe locatie. Neuroloog Esther Brusse werkt vanuit hier.



Wat zijn de meest gestelde vragen in de spreekkamer van Esther?

- Wat is er aan de hand?
- Wat hoort er allemaal bij deze ziekte?
- Zijn er medicijnen voor?
- Hoe vind ik iemand die verstand heeft van deze ziekte?
- Hoe blijf ik op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen?

Vraag 1. Wat is er aan de hand?

Om dit vast te stellen wordt gebruikt gemaakt van de 'Richtlijn niet-acute cerebellaire ataxie', ontwikkeld door een Nederlandse werkgroep waar ook Esther aan deelneemt. Cerebellaire ataxie behoort tot de verzameling van zeldzame ziektebeelden. Er zijn zeer veel verschillende soorten en wel meer

dan 50 verschillende oorzaken, al dan niet erfelijk, al dan niet behandelbaar. In Nederland zijn ongeveer 2.000 mensen met een cerebellaire ataxie. De kleine hersenen, het cerebellum, zijn aangetast door de ziekte.

Wat speelt een rol bij de diagnostiek? Belangrijk hierbij zijn beginleeftijd, het ziektebeloop, familiegeschiedenis en specifieke kenmerken die gevonden worden bij lichamelijk onderzoek en een MRI scan van de hersenen. De Richtlijn wijst de weg naar de uiteindelijke diagnose!

Scan links: gezond persoon

Scan rechts: met cerebellaire ataxie/atrofie in de kleine hersenen.



Nieuwe ontwikkelingen in de diagnostiek

- Het DNA onderzoek wordt uitgevoerd met genpanels. Dit betekent dat niet meer elk gen afzonderlijk wordt onderzocht, maar een geselecteerde groep genen, passend bij de klinische indicatie.
- Er worden steeds meer genen ontdekt, die ataxie kunnen geven: SCA 1-47. In het ErasmusMC is er een panel met 180 genen.

Vervolg op volgende pagina >

- Toch is nog steeds niet altijd een **DNA** diagnose te stellen.
- Bij 1/3 van de ADCA patiënten is er geen **genetische** diagnose. Maar dan heb je nog steeds ADCA/cerebellaire ataxie.

Er zijn 3 mogelijke uitslagen van een genpanel:

- Genetische oorzaak gevonden.
- Geen afwijkingen.
- Onbekende varianten zijn mogelijk de oorzaak voor de ataxie.

In het laatste geval is verder (familie) onderzoek nodig, maar soms blijft het onzeker.

Vraag 2. Wat hoort er allemaal bij de ziekte?

Ataxie: verstoorde coördinatie:

- Spraak; slikken.
- (dubbel)zien.
- Lopen; handcoördinatie.



Er zijn niet alleen motorische problemen. De kleine hersenen hebben ook een rol bij cognitieve taken en emotieregulatie:

- Cognitieve taken: Geheugen, aandacht, concentratie, oriëntatie, executief functioneren (plannen, overzicht houden) en taal.
- Deze klachten treden meestal niet op de voorgrond en worden steeds meer onderzocht.

Effecten op andere neurologische systemen:

- Centrale motorische banen: spasticiteit. Perifere zenuwen: polyneuropathie.

- Ogen: afwijkingen aan het netvlies (SCA7). Slaapstoornissen. Vermoeidheid.

Wat is vermoeidheid?

- Het is een alledaags verschijnsel.
- Het staat op de derde plaats van klachten in de huisartsenpraktijk.
- Het is subjectief, een 'ervaring'.
- Definitie: moeite met inzetten/ volhouden willekeurige mentale en fysieke activiteiten.



Conclusies:

- Vermoeidheid is een frequent en beperkend symptoom bij ADCA.
- Vermoeidheid kan een vroeg symptoom zijn.
- Fysieke beperkingen en depressie zijn de belangrijkste voorspellers van ernstige vermoeidheid:
 - evenals bij andere neurologische aandoeningen;
 - ook bepalende factoren voor gezondheidsbeleving bij ADCA;
 - Vermoeidheid ook gerelateerd aan visuele symptomen en slaapstoornissen.

Vraag 3. Zijn er medicijnen voor?

Moeilijkheden bij de zoektocht naar een geneesmiddel wordt veroorzaakt door:

- Zeldzaamheid van de ziekte.
- Grote verschillen tussen de verschillende soorten ataxie.
- Tegen de tijd dat symptomen ontstaan is er al veel schade aan neuronen.
- Geen goede test om effectiviteit behandeling te meten.

Vervolg op volgende pagina >

- Tot nu toe is er geen geneesmiddel ontwikkeld. Er zijn wel diverse medicijnen en stoffen getest.
- Mogelijk zijn er enige aanwijzingen voor effect van riluzole, amantadine en varencicline, maar er is verder onderzoek nodig.



- Caballetta ofwel Trehalose is een natuurlijk diglucose (suiker). Cabaletta beschermt onder andere cellen tegen stress zoals uitdroging en kan schade door klontering van eiwitten in de cel tegengaan. Eiwitklontering wordt gevonden bij de zogeheten polyQ-eiwitten, die worden gevormd bij SCA 1, 2, 3, 6, 7 en 17. Cabaletta is in een Fase II onderzoek getest op 14 SCA3 patiënten en werd veilig en goed verdragen (persbericht Bioblast januari 2017). Er is echter geen update over een Fase III studie.

Vraag 3. Zijn er medicijnen voor? Nee, nog niet!

Er is wel symptomatische behandeling mogelijk tegen:

- klachten van nystagmus (ongecontroleerde en onvrijwillige beweging van de ogen);

- spasticiteit; (zenuw)pijn; slaapstoornissen etc.

Vraag 4. Hoe vind ik iemand die verstand heeft van deze ziekte?

Afhankelijk van de vragen die er spelen:

- Diagnose:
 - neuroloog (gespecialiseerd in bewegingsstoornissen);
 - neuroloog uit expertisecentrum bewegingsstoornissen (UMCG en RadboudMC).
- Erfelijkheidsadvies:
 - klinisch geneticus.
- Advies over dagelijks functioneren:
 - team revalidatiegeneeskunde;
 - huisarts: vaak ook regiefunctie.
- Meer informatie is er te vinden in de Zorgstandaard van de ADCA Vereniging en VSOP.
- U heeft zelf veel verstand van uw (zeldzame) ziekte!
- Zorgstandaard en huisartsenbrochure kunnen uw behandelaars helpen om er verstand van te krijgen.

Vraag 5. Hoe blijf ik op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen?

Via informatie die u via allerlei wegen wordt aangeboden door ADCA Vereniging Nederland.





WIST JE DAT...

- ... je op de **nieuwe deadline** moet letten voor het inleveren van kopij!!
Namelijk: 1 november.
- ... Heleen Mensinga contactpersoon is voor de regiodagen. Voor het plannen van een datum graag eerst contact met Heleen opnemen.
- ... je mee kunt doen met de PGO-supportloop op zondag 30 september in Rotterdam.
- ... de ADCA vereniging weer meedoet en je de website in de gaten moet houden voor info.
- ... de wandel- en rolgroep 13 oktober dit jaar voor het laatst actief is. Vanaf november gaan we weer 'Op de koffie bij...'
- ... de ADCA vereniging sinds kort een comité van aanbeveling heeft. En dat Herman Finkers en prof.dr. Berry Kremer daar deel van uitmaken.
- ... je de vereniging kunt sponsoren via de VriendenLoterij. Leuk voor de vereniging en voor jezelf.
- ... de patiënten versie van de zorgstandaard beschikbaar is en je deze gratis kunt krijgen op onder andere de regiodagen.
- ... je de patiëntenversie van de zorgstandaard ook op kunt laten sturen, de portokosten moet je dan wel betalen, info@ataxie.nl.
- ... de eerste wetenschapsdag georganiseerd door de ADCA vereniging een succes was.
- ... het eentonig wordt, maar het bestuur nog steeds op zoek is naar nieuwe bestuursleden. Voel jij je betrokken, informeer eens naar de inhoud van deze functie.
- ... je de ADCA/SCA krant digitaal kunt ontvangen. Als je dat wilt, kun je dat melden via info@ataxie.nl.
- ... er ook een gesproken versie van de ADCA/SCA krant is op een Daisy speler. Aanmelden hiervoor kan bij Els Zwetsloot: els.zwetsloot@ataxie.nl.
- ... je op de website van de vereniging informatie kunt vinden over activiteiten etc.: <http://www.ataxie.nl>.
- ... Cathalijne van Doorne een blog bijhoudt met artikelen over ADCA/SCA: <http://ataxie-adca-sca.blogspot.com/> en dat haar blog te lezen is op de website van de vereniging.
- ... onze voorzitter Gerard Kulker een eigen blog heeft op de website van de vereniging.

COLOFON

Patiëntenvereniging Autosomaal Dominant Cerebellaire Ataxie Vereniging Nederland

Postbus 120, 3150 AC Hoek van Holland
E-mailadres: info@ataxie.nl

Telefonisch spreekuur: elke werkdag van 10.00 tot 18.00 uur op telefoonnummer 0522 - 305 914

Webadres: www.ataxie.nl

Facebook: <https://www.facebook.com/ataxie>

Triodosbank NL30TRIO 0198 3888 45 t.n.v. ADCA

Vereniging NL te Hoek van Holland

Verenigingsregister: KvK 40482798

Contactdagen: de jaarlijkse landelijke contactdag valt samen met de algemene ledenvergadering.
Contactpersoon regiodagen: Heleen Mensinga.

Comité van aanbeveling: Herman Finkers en prof. Dr. Berry Kremer.

Redactie van deze ADCA-krant: Anita Zuidema, Marjanne Visscher, Ika Timmer, Rolf Hoekstra en Nynke Schukking.

E-mailadres redactie: redactie@ataxie.nl

Verschijningsmaanden 2018: maart, juni, september en december.

Deadlines voor kopij: 1 februari, 1 mei, 1 augustus en 1 november.

Te laat ontvangen kopij wordt niet geplaatst en de redactie behoudt zich het recht voor om bijdragen in te korten en te redigeren.

Medisch-wetenschappelijke adviesraad: mevrouw dr. J. van Meeteren, revalidatiearts, voorzitter (Erasmus Medisch Centrum Rotterdam), mevrouw dr. E. Brusse, neuroloog (Erasmus Medisch Centrum Rotterdam), mevrouw dr. W. van Roon, moleculair bioloog (Universitair Medisch Centrum Leiden), mevrouw drs. M. Schouten, klinisch geneticus (Radboud Universitair Medisch Centrum), mevrouw dr. D. Verbeek, moleculair bioloog (Universitair Medisch Centrum Groningen), de heer drs. J.J. de Vries, neuroloog (Universitair Medisch Centrum Groningen), de heer dr. B.P.C. van de Warrenburg, neuroloog (Radboud Universitair Medisch Centrum).

Aangesloten bij: Ieder(in), de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties betrokken bij erfelijke en/of aangeboren aandoeningen (VSOP), de VSN werkgroep Ataxie van Friedreich, de Hersenstichting Nederland, de Europese Federatie van Erfelijke Ataxieën (Euro-Ataxia), de European Organization for Rare Disorders (Eurordis), de National Ataxia Foundation (NAF) in de V.S. en de NACGG, Nederlandse Associatie voor Community Genetics en Public Health Genomics.

Publicaties:

ADCA-krant (nieuwsbrief). Op papier, op internet en op geluidsdrager: de ADCA-krant verschijnt ook in gesproken vorm voor mensen met een leeshandicap bij Dedicon, Postbus 24, 5360 AA Grave. Telefoon: (0486) 48 64 86. Fax: (0486) 47 65 35.

E-mail: info@dedicon.nl. Internet: www.dedicon.nl.

Financiering: contributies van leden en donateurs en subsidies van het Fonds PGO.

MACHTIGINGSFORMULIER

Aankruisen wat van toepassing is:

- ☐ Aanmelding lid (jaarcontributie € 30,-)
☐ Aanmelding donateur (jaarcontributie € 15,-)
☐ Wijziging
☐ Machtiging

Naam: _____

Voorletters: _____

Adres: _____

Postcode: _____

Woonplaats: _____

Telefoon: _____

E-mail: _____

☐ man ☐ vrouw

Machtigt hierbij de ADCA Vereniging Nederland om, tot wederopzegging, de contributiebijdrage (€ 30,-) per jaar of de donateursbijdrage (€ 15,-) per jaar af te schrijven van onderstaande rekening.

Bankrekeningnummer (met IBAN): _____

Plaats: _____

Datum: _____

Handtekening: _____

Lid / donateur *)

*) omcirkelen wat van toepassing is

Deze machtiging kunt u sturen naar:

ADCA Vereniging Nederland

Postbus 120

3150 AC Hoek van Holland



A D C A

www.ataxie.nl

Retouradres:

ADCA

Postbus 120

3150 AC HOEK VAN HOLLAND

Nederland