

De ADCA SCA KRANT

Autosomaal Dominant-
erfelijke Cerebellaire
Ataxie Vereniging
Nederland

**Nummer
2**

juni 2019
jaargang 27



Verslag van
Regiodag oost
pagina 16

Onderzoek in
Amerika
pagina 3

Wat is
episodische
ataxie?
pagina 14



INHOUD



Onderzoek Amerika,
door Simone Mansveld

Wat is episodische
ataxie?



Verslag:
Regiodag oost



BESTUUR EN INFORMATIE

Patiëntenvereniging Autosomaal Dominant
Cerebellaire Ataxie Vereniging Nederland

Bestuur:

Voorzitter: Gerard Kulker

Secretaris: vacature

Penningmeester: Gabriëlle Donné-Op den Kelder

Algemeen lid: vacature

ADCA Vereniging Nederland

Postbus 120

3150 AC Hoek van Holland

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

EN VERDER

- Voorwoord **1**
- Van het bestuur **1**
- Wetenschappelijk onderzoek naar ataxie **5**
- Parkeergids gehandicapten parkeerplaatsen **6**
- Mijn laatste column, Johan van der Hoorn **7**
- Ter herinnering aan Johan van der Hoorn **9**
- Naastendag 5 oktober 2019 **10**
- Uitnodiging Regiodag zuid, zaterdag 7 september **11**
- Verslag van een maandag, door Rick Vaartjes **12**
- Column door Rosalie van Kuijk **17**
- ADCA (wandel)agenda **18**
- Wist je dat... **20**
- Colofon **21**

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

Zoals altijd is mijn eerste neiging om in het voorwoord over het weer te schrijven.

Nu is het weerbeeld als ik dit voorwoord schrijf altijd anders dan wanneer u deze krant leest. Maar ik besef dat het weer een grote rol speelt in hoe het gaat en hoe je je voelt.

Voor veel mensen en volgens mij dubbel en dwars voor ataxie patiënten.

In elk geval voor deze ataxie patiënte is mijn activiteitsniveau sterk weersafhankelijk. En daarom schrijf ik in het voorwoord vaak over het weer.



Wat heel anders dan het weer, helaas hebben we afscheid moeten nemen van een van de columnisten van de ADCA/SCA krant, Johan van der Hoorn. Hij schrijft in deze krant over zijn grens en zelf gekozen dood. Zijn bitterzoete columns zal ik missen en wellicht anderen met mij.

Namens de redactie,

Nynke Schukking
redactie@ataxie.nl



VAN HET BESTUUR

ADCA vereniging, 25 jaar!

Als ik naar buiten kijk zie ik overal de natuur ontluiken. Onze tuin ziet er meer dan prachtig uit met de achtereenvolgens bloeiende tulpenboom, prunus en sering. We kunnen weer buiten in de zon zitten en genieten van een hapje en een drankje. Kortom, het leven nodigt ons uit om op onze eigen wijze eraan deel te nemen.

De ADCA vereniging vraagt in de aanloop naar de Algemene Ledenvergadering van 1 juni 2019 een andere inzet van mij. Het jaarverslag over 2018 moet klaar en vraagt juist een achterom kijken. Toch wil

ik het daar nu niet over hebben en me meer aansluiten bij hetgeen de natuur bij ons losmaakt. Dus vooruitkijken en een toekomst schetsen.

Zo hebben we als vereniging dit jaar een belangrijk jubileum te vieren, want 6 mei jl. bestond onze vereniging 25 jaar. In ieder geval een moment om bij stil te staan. Als bestuur hebben we besloten dit heuglijke feit te vieren tijdens de gebruikelijke familiedag in september. Houd hiervoor dus vast een plaatsje vrij in jullie agenda. Joos Vaessens, directeur van PGO-support, prikkelde mij met een stuk,

Vervolg op volgende pagina >

waarin hij een toekomstvisie voor patiëntenverenigingen omschreef in 5 uitdagingen. Zaken waarin ik me herken en waarvoor ik me de komende jaren graag met jullie wil inzetten.

Als eerste uitdaging noemt Joos de inbreng vanuit het patiënten perspectief. Om als patiëntenvereniging een bijdrage te kunnen leveren aan onderzoek en ontwikkelingen in de zorg is het van belang over voldoende relevante data te kunnen beschikken.

Wat is er bijvoorbeeld onder ons bekend over het voortschrijdende proces van een ataxie? Zijn er factoren, die dit proces positief dan wel negatief kunnen beïnvloeden? Wat werkt hierbij wel of niet? Welke ervaringen hebben onze leden hiermee? Zijn er ervaringen met alternatieve middelen?

Om op al deze vragen een antwoord te kunnen geven, zullen we dit in kaart moeten brengen. Hiervoor zijn vanuit de wetenschappelijke commissie, samen met de expertisecentra in Groningen en Nijmegen, mensen actief een vragenlijst aan het maken, die bruikbaar is voor een ledenraadpleging. Het is ons streven dit jaar dit project af te ronden.

De tweede uitdaging is samenwerken aan de kwaliteit van leven. Wat mij opvalt is dat veel patiëntenverenigingen aangeven dat de kwaliteit van leven prioriteit heeft, maar er moet nog het nodige gebeuren om hieraan als vereniging daadwerkelijk een bijdrage te kunnen leveren. Daarom zijn wij als bestuur actief om een leergang levenskunst op te zetten en zoeken daarin samenwerking met andere patiëntenverenigingen.

Als derde uitdaging noemt Joos het inspringen op nieuwe technologie met als oogmerk meer behandeling op maat te kunnen realiseren. Ook hierbij is het van belang als patiëntenvereniging zicht te hebben op het ziekteverloop en persoonlijke factoren, die een rol spelen in het ziekteproces. Daarvoor is de

inbreng vanuit het patiënten perspectief, zoals eerder genoemd, opnieuw een must.

Vierde in de rij van uitdagingen staat voor het delen van belangen. Joos geeft hierbij aan dat er meer gelijkwaardige samenwerking nodig is tussen professionals in de zorg en patiëntenverenigingen met als doel het gezamenlijk oplossen van knelpunten in de zorg.

De laatste uitdaging in de rij is het denken in doelgroepen. Er zijn meer gezamenlijke belangen tussen patiëntenverenigingen die zij met elkaar kunnen delen en aanpakken. Zo kunnen belangrijke en invloedrijke dwarsverbanden ontstaan tussen patiëntenverenigingen, die gezamenlijk overstijgende vraagstukken gaan aanpakken. De samenstelling van dergelijke doelgroepen vindt plaats met als focus de toegevoegde waarde die we met elkaar willen bereiken voor de gehele groep.

Al met al wordt van patiëntenverenigingen verwacht dat zij spreken vanuit voldoende kennis van zaken en meer gericht zijn op gelijkwaardige samenwerking met zorgprofessionals en collega patiëntenverenigingen. Ik ben benieuwd hoe jullie naar deze uitdagingen kijken en welke nieuwe kansen jullie zien.

Gerard Kulker
Voorzitter





Simone Mansveld heeft SCA3 en heeft samen met haar vriend Marcel in Jacksonville, Florida, Amerika, meegedaan aan een onderzoek. Hieronder deelt ze haar ervaringen met ons.

Woensdag 13 maart 2019

Aankomst in Jacksonville bij de Mayo Clinic. We kijken onze ogen uit naar hoe groot het terrein is en hoe prachtig het is aangelegd. Allereerst zoeken we het hotel op, dat ook op de campus ligt. De kamer is nog niet klaar, of we nog even geduld hebben. Ook bij de clinic melden we dat we gearriveerd zijn en vragen of we ons nog ergens anders moeten melden. Als we ons de volgende ochtend om 07.30 uur melden bij 'Mangurian Building' komt het allemaal in orde. Dit gebouw is zo'n 10 minuten lopen vanaf onze hotelkamer. Ondertussen is onze kamer klaar en kunnen we daar naar toe om ons te installeren. We hebben twee uur gereden vanaf het vliegveld in Orlando, dus vinden het wel even lekker om uit te rusten.

Donderdag 14 maart 2019

Doordat ik toch wel enigszins nerveus was en omdat ik veel had moeten drinken vanwege de lumbaalpunctie de volgende dag moest ik vaak plassen, en had ik een zeer onrustige nacht. Elke keer na het plassen dacht ik nog 'weg vocht'. Samen liepen we 's morgens om 07.15 uur naar de 'clinic', wat er absoluut niet als een clinic uitzielt, maar meer als een lobby van een luxe hotel. Na ons aangemeld te hebben, worden wij opgehaald door dr. Rana Hanna Al-Shaikh. Met haar gaan we naar haar kamer en beginnen we eerst alles door te nemen. Allereerst natuurlijk

de reis en ons verblijf maar daarna gaan we over tot serieuze zaken. Hoe ziet mijn familie er uit en vanaf mijn oma kan ik dat aan haar vertellen. Mijn oma en opa hadden 6 kinderen waarvan alleen de oudste geen ADCA had.



Simone en Marcel in Jacksonville

De andere 5 kinderen waren dus wel drager van het gen. Daaruit zijn 10 kleinkinderen voort gekomen, waarvan 6 het gen met zich meedragen.

Alle kinderen zijn inmiddels overleden en van de kleinkinderen is er ook 1 overleden. Ik zie haar duidelijk schrikken van het aantal.

Daarom is het voor mij zo belangrijk om aan dit onderzoek mee te werken, niet zo zeer voor mijzelf als wel voor de

Vervolg op volgende pagina >

3 kinderen van mijn broer. Als eerste persoon uit Europa die meewerkt aan dit onderzoek is het voor hen belangrijk om zoveel mogelijk informatie te vergaren. Na dit alles te hebben doorgenomen neemt ze ons de testen af die we, denk ik, allemaal wel kennen. Het recht lopen, met je vinger het puntje van je neus aanraken, haar vinger volgen met je ogen en met je hiel over je scheenbeen gaan. Het is heel duidelijk voor haar dat ik ADCA heb en mijn lieve vriend, die ook al deze testjes heeft gedaan, niet. Wel valt het haar op dat de ataxie meer in mijn onderlichaam naar voren komt en minder in mijn bovenlichaam. Ondanks dat ik dubbel zie, niet meer goed kan schrijven en laten we het over de knooppjes maar niet hebben.

Dan is het tijd om dr. Zbigniew Wszolek erbij te halen, want we zijn al een poosje bezig. Deze man is werkelijk een wandelende encyclopedie, niet alleen wat betreft ADCA alsook alles eromheen. Hij vertelt ons dat de oorsprong van de aandoening uit Spanje en Portugal is overgekomen tijdens de Spaanse bezetting. Deze twee mensen zijn zo relaxed en prettig om mee te werken, echt een verademing. En ze zijn ook dankbaar dat wij aan het onderzoek mee willen werken. Hij neemt nogmaals de testen af omdat hij dit met eigen ogen wil zien. Dit is geen enkel probleem voor ons. Dan neemt hij het huidbiopt af en vraagt hij ons om ook urine te doneren en is het tijd geworden voor de eerste lumbaalpunctie. Ik wil als eerste, dan heb ik het maar achter de rug. Wij gaan naar een andere kamer waar een zuster staat die enorm ervaren is in het nemen van de punctie. Ze vertelt wat er gaat gebeuren en legt dat ook zeer duidelijk en gedetailleerd uit. Ze willen zich tegen alles indekken natuurlijk, wat wel typisch Amerikaans is. Op de bank moet ik in een foetushouding liggen met mijn knieën zo hoog mogelijk

opgetrokken. Het is wat lastig om bij mij tussen de ruggenwervels te komen, maar uiteindelijk lukt het en loopt het vocht er prima uit. Dan moet ik hoesten en haalt ze de naald eruit, nog even blijven liggen en wat bij komen.

Na enkele minuten mag ik overeind komen. De kamer wordt weer in orde gemaakt voor Marcel. Wanneer de punctie bij Marcel gedaan wordt, ga ik naar beneden om bloed te geven, dat is echt in een poep en een scheet gebeurd. Dan is er nog de vraag of ze mijn lopen op de video mogen vastleggen voor studiedoeleinden. Dus doen we dat ook nog.



Mayo Clinic, Jacksonville, Florida

Het is inmiddels 12.30 uur geworden en we mogen terugkeren naar het hotel, maar wel met de belofte dat we het heel rustig aan doen en veel vocht tot ons nemen. Dus niet gaan zwemmen of in de zon gaan liggen. Na eerst iets gegeten te hebben gaan we lekker rustig in de schaduw bij het zwembad liggen. Dat was wel nodig na zo'n heftige ochtend, ik was op. De afspraak was dat men op zaterdag contact met ons zou opnemen of alles goed was gegaan.

Vrijdag 15 maart 2019

Na een heerlijke rustige nacht hebben we de hele dag voor ons zelf en die hebben we dan ook goed besteed door een dagje

Vervolg op volgende pagina >

naar de PGA masters te gaan, een zeer gerenommeerd golftoernooi met alle grote toppers. Dit toernooi was in de buurt van Jacksonville en zo'n kans krijg je natuurlijk nooit weer. En we voelden ons prima. We hebben een top dag gehad.

Zaterdag 16 maart 2019

Contact gehad met dr. Rana Hanna Al-Shaikh en gezegd dat we ons prima voelden en nergens last van hebben gehad. Alles is goed verlopen, ze is er blij mee en wenst ons nog een fijne dag en een goede terugreis voor zondag. Zondags zijn we op ons gemak terug gereden naar Orlando Airport waar we 's avonds het vliegtuig terug naar huis hebben genomen.

Nog even voor de goede orde, deze mensen zijn al enorm ver in hun onderzoek naar ADCA SCA3, maar kunnen het nog niet genezen,

helaas. Maar de reden dat ik hier aan meegewerkt heb, is puur dat er in de toekomst hopelijk wel iets aan gedaan kan worden. Dr. Zbigniew Wszolek vertelde mij dat hij bij een aantal mensen een medicijn tegen ALS aan het proberen is. Dit is een bestaand medicijn dus kan hij daar gewoon mee aan de slag en hij heeft er goede resultaten mee. Dit heb ik voorgelegd aan mijn revalidatiearts in Nederland met de vraag of ik dit ook kan proberen. Zij gaat dit overleggen met de neuroloog en komt hier op terug. Er zitten weinig tot geen bijwerkingen aan dit medicijn, dus ik wil het erg graag proberen. Als ik hier meer over kan vertellen dan zal ik het zeker laten weten. We zijn weer terug in Nederland en gaan weer over tot de orde van de dag, met 3 keer in de week therapie. Ik zal verder geen uitslag krijgen omdat ik al weet dat ik ADCA SCA3 heb en helaas blijft die mijn leven beheersen.

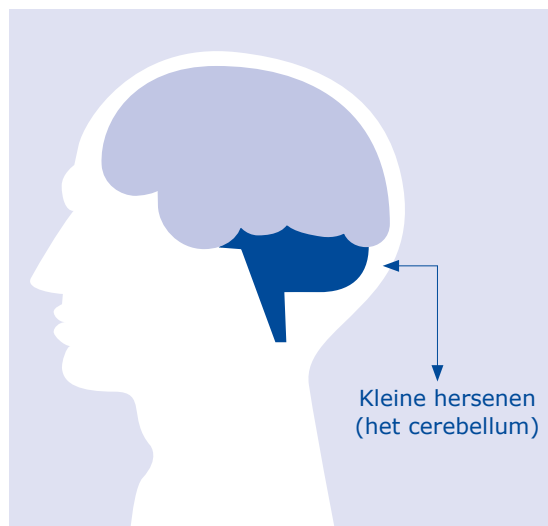


WETENSCHAP DOOR CATHALIJNE VAN DOORNE

Wetenschappelijk onderzoek naar ataxie

De Mayo Clinic in Amerika doet onderzoek naar ataxie en voornamelijk de vorm die veroorzaakt wordt door extra herhalingen in het DNA (nucleotide herhalingen).

Er wordt veel onderzoek gedaan naar de genetische aanleg van ataxie. Sommige erfelijke vormen van ataxie worden veroorzaakt door een extra herhaling van een aantal aminozuren (bouwblok van eiwitten). Helaas is er tot nu toe nog geen behandeling ontdekt.



Vervolg op volgende pagina >

De studie richt zich op ataxiepatiënten en hun familieleden met het extra stukje DNA. De deelnemers zullen klinisch onderzocht worden. Verder zal er lichaamsmateriaal van de deelnemers verzameld worden en opgeslagen worden in een biobank.

Alle gegevens zullen geanalyseerd worden. Hierdoor zal de klinische, genetische en pathologische kennis van ataxie verbeterd worden. En misschien zal er een behandeling voor deze vorm van ataxie gevonden worden.

Wat houdt het onderzoek in voor de deelnemers?

- Er zal een gesprek gehouden worden met de deelnemers over hun medisch verleden en hun familiegeschiedenis.
- De deelnemers zullen een klinisch onderzoek ondergaan.

- De deelnemers wordt gevraagd om een bloedstaal af te geven en eventueel ook een beetje urine, ontlasting, stukje huid en/of hersenvocht via een lumbaal punctie (via het ruggenmerg).

Wie kan deelnemen?

Iedereen die de diagnose ataxie heeft of een aandoening met een extra herhaling in het DNA (met uitzondering van de ziekte van Huntington) kan deelnemen aan de studie. Ook familieleden die geen symptomen vertonen kunnen deelnemen. Meerdere deelnemers uit één familie wordt op prijs gesteld.

**Geïnteresseerden kunnen contact opnemen met het Neuroscience Research Center.
Telefoon: +1 904-953-6096.**



NIEUWS DOOR JAN SCHAMINEE



Parkeergids voor gebruikers van de gehandicaptenparkeerkaart

Sinds kort is er een parkeergids ontwikkeld voor gebruikers van de gehandicaptenparkeerkaart. Doordat elke gemeente in Nederland zelf het parkeerbeleid kan bepalen, betekent dit voor veel gehandicapten veel onduidelijkheid, zoekwerk en onnodige bekeuringen.

Alle gemeentes staan op alfabetische volgorde in de gids.

Een prima naslagwerk voor deze grote groep houders van de gehandicaptenparkeerkaart.

Dus als er wordt geparkeerd in een

naburige gemeente is in één oogopslag duidelijk wat het parkeerbeleid in de betreffende gemeente is.

Noot van de redactie:

De informatie verouderd snel.

Je kunt de gids voor €12.50 bestellen via e-mail: parkeergids@gmail.com of kijken op de website:

www.gehandicaptenparkeerkaart.nl

Daar vind je alle informatie en staat vermeld of de lijst verouderd of bijgewerkt is. Je kunt de lijst gratis downloaden.



Mijn laatste column

Als jullie dit lezen heb ik helaas mogen vertrekken naar de eeuwige jachtvelden. Mijn eigen keuze.

Geen plotselinge ingeving van me, zoals ik hierna uit zal leggen.

Toen ik in de vorige eeuw en deze eeuw mijn familieleden, waaronder mijn zus, vader en ooms, zag vechten tegen de ADCA (en geloof me dat het onmenselijk zware gevechten waren), nam ik al de beslissing.

Mocht ik ooit die kant opgaan, dan zou ik op een gegeven moment hoe dan ook voortijdig afhaken.

Ik was toen nog helemaal niet ziek en ging, net als de rest van mijn omgeving, naar de dokter als mijn knie pijn deed tijdens het hardlopen.

In de eeuw die erop volgde kreeg ook ik ADCA. Vanaf dat moment kende ik mijn toekomst.

ADCA had mijn leven toen al voor een deel bepaald. Zo gaat dat met erfelijke ziektes helaas. We hadden al besloten om geen kinderen te nemen, aangezien de wetenschap ons toen nog niet kon garanderen dat onze kinderen zonder ADCA (SCA 7) hun jeugd door konden komen.

Verder besloot ik dat ik meer van de wereld zou willen zien en niet steeds zou gaan verhuizen naar een groter huis, zoals mijn burens dit wel steeds deden.

Terwijl ik steeds meer ziekteverschijnselen kreeg en ik er nog een tweede vervelende ziekte bij kreeg, die ze gelukkig wel in toom konden houden door honderden injecties (dystonie), werd het tijd om eens na te gaan denken over mijn grens.

Natuurlijk wilde ik dit mooie leven niet terstond verlaten. Ondanks alle ADCA-ongemakken genoot ik met volle teugen van het leven en reed ik de hele zomer met mijn scootmobiel naar de duinen, om daar te genieten van de vrijheid, de beestjes, de zon en de buitenlucht. Ik kocht een wetsuit, kroop door de modder en lag zelfs in december nog in het meer te rekken en te strekken.

Maar mijn grens had ik, al liggend in de zon, inmiddels al wel bepaald. Kon ik niet meer van de trap af, het verschil tussen onze katten niet meer zien, geen mooie scootmobiel tochten meer maken, dan werd het eens tijd om naar een andere dimensie te vertrekken.

Sinds ik met een stok ben gaan lopen heb ik dagelijks geschoven en was ik altijd op zoek naar maniertjes om het leven zo aangenaam mogelijk te maken voor mezelf en mijn omgeving. Natuurlijk heb ik nagedacht over een traplift.

Maar ik wist ook dat het schuiven dan met steeds grotere stappen door zou gaan. Echt zoveel respect voor de mensen die dit wel kunnen. Maar ik ken mezelf. Ik zou er niet gelukkiger of vrolijker van worden. Daarvoor stond het

beeld van mijn familieleden maar al te duidelijk op mijn netvlies.

Wat ook meespeelde is, dat ik buiten mijn moeder van negentig met Alzheimer van wie ik erg veel houd, verder geen directe familieleden meer heb.

En mijn lieve vrouw Lena. Mijn steun, toeverlaat en liefde van mijn leven. Zij moet helaas een nieuw leven opbouwen zonder mij. Natuurlijk was die gedachte heel zwaar en ik heb er veel nachten wakker van gelegen. Maar ze gaat het redden was mijn conclusie. Daar ben ik gelukkig zeker van.

Ik hoop dat zij zo snel als mogelijk haar geluk weer vindt. We wisten dat dit moment er ooit aan zat te komen, en we hebben ons er zo goed als mogelijk op voorbereid.

Wel beste vrienden, lezers en andere achterblijvers. Dit was het dan.

Ik heb genoten van het leven, alwaar ook jullie een mooie bijdrage aan geleverd hebben. We hebben veel gelachen, af en toe hard moeten huilen en ons vaak druk gemaakt over niks. Maar zo is het leven nou eenmaal en dat maakt het leven mooi en waardevol.

Maak er het beste van en wie weet hadden sommige van mijn vrienden toch gelijk en zien we elkaar nog eens in het hiernamaals en dan zeker tot ziens.

Liefs Johan



Ter herinnering aan Johan van der Hoorn

Op 12 april 2019 bereikte ons het droevige bericht dat een markant lid van onze vereniging is overleden, Johan van der Hoorn. Hij stuurde ons voorafgaand aan zijn overlijden een laatste groet. Deze stond onlangs op Facebook en staat op pagina 7 en 8.

Mijn eerste herinnering aan Johan is die van op het strand in Hoek van Holland. Johan was daar met zijn onafscheidelijke partner Lena. Samen onderweg, met volle teugen genietend van het leven zolang dat nog kon. Johan maakte van zijn levensinstelling geen geheim. Ook in de film 'Leven met ADCA' maakte hij ons hiervan deelgenoot. Hij legde zich niet neer bij het hebben van deze degeneratieve vorm van ataxie. Het had hem erg geraakt toen hij niet meer voor de klas kon staan. Want leraar was Johan in hart en nieren. Een wijze man, die graag zijn levenservaringen met anderen deelde, getuige zijn columns die met enige regelmaat in de ADCA/SCA krant verschenen. Maar daarnaast wilde hij vooral tijd voor zichzelf en Lena om van het leven te kunnen genieten.

Johan was er duidelijk over dat er ook een grens was tot waar hij wilde gaan. Dit met het schrijnende voorbeeld voor ogen van zijn naaste familie, die eveneens aan ADCA hadden geleden. In zijn afscheidsgroet maakte hij zijn grens bekend. Zijn grens, die hij weigerde over te gaan. Misschien heb je bij het lezen hiervan gedacht, is dat zijn grens? Maar Johan maakt ons tegelijk duidelijk

waarom dit zijn grens is. Vele malen in zijn leven heeft hij, zoals iedereen met ADCA, met grenzen moeten omgaan. De grens van het verlies van zijn baan, de grens van minder mobiel worden en zo gaat het grenzen verleggen, sluimerend, steeds verder. Johan heeft ervaren dat bij het voortdurend een grens overgaan, onze grenzen vervagen. Dat het grenzen verschuiven met steeds grotere stappen door zal blijven gaan. Met het risico dat we op een punt komen waarvan we eigenlijk te laat zeggen dat we dat niet hebben gewild. Vandaar dat dit de grens was, die Johan niet meer wilde overgaan. In die wetenschap is hij de eerste voor mij die zijn respect toont aan anderen, die wel deze grenzen blijven overgaan, waar hij dat niet langer wil. Typisch Johan. Hij verdient hiermee al ons respect.

Wat hem het zwaarste viel, was de wetenschap dat met zijn besluit hij ook afscheid moest nemen van de liefde van zijn leven, Lena. Hij troostte zich met de gedachte dat zij zich wel zal gaan redden. Voor degene onder ons die hun partner of een dierbare naaste hebben verloren, is daarbij duidelijk dat dat geen eenvoudige weg is om te gaan. Dat je de troost en steun van anderen daarbij hard nodig hebt.

Laten we in die gedachte Lena de komende tijd steunen en kracht toewensen om haar weg verder te gaan.

Gerard Kulker
Voorzitter



Naastendag 5 oktober 2019

Dit jaar vindt de naastendag van de ADCA vereniging Nederland plaats op zaterdag 5 oktober 2019.

We gaan dit jaar naar de Riga Ranch in Nieuwveen (Zuid-Holland)

Het **programma** ziet er als volgt uit:

10.30 uur: Ontvangst op de Riga Ranch met koffie/thee

11.00 uur: Interactieve workshop onder leiding van Dick Kleinlugtenbelt
Thema: 'Levenskunst, omgaan met een zieke naaste'

12.30 uur: Boerenlunchbuffet

13.30 uur: Chocolade workshop

14.30 uur: Afsluiting met een hapje en drankje

De naastendag is bestemd voor de mantelzorger van iemand met een ataxie. Dus de partner, ouder of verzorger van



Graag zien we jullie op de Riga Ranch, Blokland 56, 2441 GG Nieuwveen

www.rigaranch.nl

Opgeven kan via **info@ataxie.nl** of via de voorzitter: **voorzitter@ataxie.nl**

Dick Kleinlugtenbelt, geboren in 1949, is socioloog en filosoof. Tot aan zijn pensionering werkte hij als senior beleidsmedewerker kwaliteit en ethiek in de geestelijke gezondheidszorg. Nu, sinds 2011, geeft hij lezingen en cursussen op het gebied van levenskunst en ethiek (moreel beraad). Verder leidt hij, samen met anderen, het filosofisch café in Arnhem en is hij erelid van de VFP

(Vereniging voor Filosofische Praktijk). Onlangs verscheen bij Damon, in de serie Kleinlugtenbelt-Levenskunst het boek 'Moderne levenskunsten, deel 3'.





Regiodag zuid, zaterdag 7 september

Op **zaterdag 7 september 2019**
organiseren wij weer een regiodag zuid.

U bent dan welkom bij:
Bistrobar Strano
Poppelseweg 1
5051 PL Goirle

Aanvang: **12.00 uur** en de middag duurt
tot ongeveer 16.00 uur.

Inloop vanaf 11.00 uur.

In de volgende krant leest u over het
onderwerp van de middag.

Voor opgave mailt u naar:
regiozuid@ataxie.nl

Met vriendelijke groet,
Heleen Mensinga & Sjaan Specker





Verslag van een maandag

Maandag is voor mij altijd een verrassing hoe ik die dag doorsta!!

Vanmorgen stapte ik met een heerlijk gevoel uit bed. Even wassen, aankleden en ontbijten, dan nog tandenpoetsen en de krant lezen. En dan met de fiets op weg naar mijn werk.

Eerst bracht ik zoals elke dag koffie rond. Zelf neem ik ook koffie. Even wat praten met collega's hoe het weekend was geweest en wat er gebeuren moest. Tijdens het lopen met een bekertje koffie in de hand voelde ik wel dat mijn balans niet optimaal was....'de dronkenmansloop'. Ergens tegenaan botsen deed ik nog niet, daar paste ik wel voor op, ware het niet dat een baal papier mij in de weg stond. Daar wilde ik omheen lopen, maar ik botste er tegenaan.

De beker met de koffie schoot nog net niet uit mijn handen. Maar een gedeelte van de inhoud kwam wel op de grond terecht. De laatste slokjes maar opdrinken en dan het gemorste opruimen.

Ik ben na die botsing gewoon aan het werk gegaan. Dacht van: 'oh, dat zakt wel weer af' of 'gaat wel weer over'. Ik had nog geen last van mijn spieren. Pas na een halfuur voelde ik mij wel wat zwaar worden in mijn hoofd. Net of het in mijn hoofd een chaos was. De controle over de spieren werd ook minder. Dus liep ik zwalkend naar mijn chef om te zeggen dat ik naar huis ging. Praten ging nog wel, maar het lopen en praten werd steeds moeilijker. Dus moest ik een collega vragen om mij naar huis te brengen.



Rick Vaartjes

Vervolg op volgende pagina >

Het lopen en praten werd alsmaar moeilijker. Aangezien ik boven mijn spullen heb, moest ik de trap nog op en af. Naar boven ging nog wel maar eraf... Ik moest mij erg concentreren op elke stap die ik deed. Hijgend en puffend kwam ik beneden, ik had totaal geen controle meer over mijn spieren. Nog een stukje lopen naar de auto en toen kon ik eindelijk zitten. Tijdens het rijden moest ik mijn collega vertellen hoe zij moest rijden. Praten ging niet echt van een leien dakje. Maar uiteindelijk ben ik toch thuis geraakt. Na wat 'onhandige' bewegingen kon ik binnenkomen, waar ik eindelijk de bank kon opzoeken. Ik dacht nog wel, misschien dat ik weer terug kan om te werken wanneer alles weer controleerbaar is. Mijn collega's zeiden: 'misschien tot zo'. Normaal ben ik na zo'n aanval weer op mijn werk te vinden. Maar na twee uur op de bank gelegen te hebben voelde ik me nog lang niet happy. Dus heb ik toch maar naar mijn werk gebeld en gezegd dat ik niet meer kwam. Later toch nog wat bankzaken gedaan en

ook geprobeerd om nog wat huishoudelijk werk te doen.

En oh ja, ik moest mijn moeder ook nog bellen om te vragen of zij mij naar mijn werk wilde brengen om mijn fiets op te halen. Tussen de buien door ben ik wel fietsend thuis gekomen. In de loop van de middag voelde ik mij weer beter. En wanneer ik dit opschrijf heb ik nergens last meer van.

Zoals gewoonlijk heb ik op maandag het meeste last, meestal kan ik na een aanval gewoon weer aan het werk. Alleen vandaag bleef het te lang 'hangen' in mijn lichaam en leek het hele proces versneld, waardoor ik nergens meer snel op kon reageren. In de meeste gevallen kan ik zelfs nog naar huis fietsen.

Noot van de redactie: Dit verslag kregen we toegestuurd van Rick Vaartjes. Hij heeft een vrij onbekende vorm van ataxie namelijk Episodische Ataxie (EA).





Wat is episodische ataxie?

Episodische ataxie is een type ataxie dat tot de groep van erfelijke aandoeningen van het centrale zenuwstelsel behoort. Episodische ataxie kan het gevolg zijn van genetische defecten, die leiden tot beschadiging van specifieke zenuwvezels die boodschappen van en naar de hersenen vervoeren om de bewegingen van het lichaam te regelen.

Episodische ataxie is zeldzamer dan spinocerebellaire ataxie en wordt klinisch gekenmerkt door ataxieaanvallen met een duidelijk begin en einde.

Episodische ataxie omvat:

- Episodische ataxie type 1 (EA1), die vaak gepaard gaat met spiertrekkingen of -verstijving
- Episodische ataxie type 2 (EA2), die vaak gepaard gaat met onwillekeurige schokkerige oogbewegingen
- Episodische ataxie type 3 (EA3), die voorkomt binnen één mennonietenfamilie, waar het genetische defect in kaart is gebracht op 1q42
- Episodische ataxie type 4 (EA4) die begint tussen de 30 en 60 jaar, nog niet in kaart gebracht
- Episodische ataxie type 5 (EA5) met insulten
- Episodische ataxie type 6 (EA6) met insulten, hemiplegie, migraine
- Episodische ataxie type 7 (EA7) met volwassen aanvang binnen één familie, waarbij het genetisch defect in kaart is gebracht op 19q13
- Episodische ataxie type 8 (EA8) met infantiele aanvang binnen één familie, waarbij het genetisch defect in kaart is gebracht op 1p36.13- p.34.3
- Episodische ataxie met paroxysmale choreo-athetose en spasticiteit
- Episodische ataxie met late aanvang (late-onset), na 60 jaar, zonder familiale voorgeschiedenis, met trage progressie en slechte respons op acetazolamide



Vervolg op volgende pagina >

Artsen kunnen bij het stellen van de diagnose episodische ataxie verschillende termen gebruiken.

Wat zijn de symptomen van episodische ataxie?

De symptomen van episodische ataxie kunnen aanzienlijk variëren van familie tot familie en van persoon tot persoon binnen dezelfde familie. De meest voorkomende symptomen zijn episodes van ataxie (evenwichts- en coördinatieproblemen) en onduidelijk spreken (dysarthrie) afgewisseld met perioden met normale of vrijwel normale neurologische functies. De aanvallen worden meestal veroorzaakt door lichaamsbeweging, opwinding, snelle houdingsveranderingen of, in sommige gevallen, maaltijden met veel koolhydraten.

De aanvallen van EA1 gaan gewoonlijk gepaard met spiertrekkingen. Over het algemeen zijn de episodes kort, variërend van een paar seconden tot een paar minuten. Tot de symptomen van EA1 kunnen gebrek aan coördinatie en verstoorde balans met onwillekeurige beweging of rimpeling van de spieren (myokymie) en/of spierspasmen (myotonie) behoren. Er kan sprake zijn van trekkingen of trillingen in gezicht en handen. Myokymie kan tussen de aanvallen door optreden.

Bij EA2 duren de aanvallen langer, variërend van 30 minuten tot zes uur. Veel voorkomende symptomen zijn spierzwakte, instabiliteit van de romp en mogelijk duizeligheid en vermoeidheid. Onwillekeurige oogbewegingen (nystagmus) komen vaak voor tussen de episodes.

Spiertrekkingen maken doorgaans geen deel uit van EA2, maar stijfheid of dystonie kunnen wel kenmerken

zijn. Aanvallen van episodische ataxie met paroxysmale choreo-athetose (dit zijn plotselinge en onwillekeurige bewegingen van vingers en tenen) en spasticiteit duren gewoonlijk circa 20 minuten en gaan gepaard met onbalans en ongecoördineerde bewegingen, stijfheid of kronkelende bewegingen (dystonie) van de armen, benen en/of tenen, en een branderig, tintelend gevoel in de benen en rond de mond. Dubbelzien en/of hoofdpijn zijn mogelijk. In sommige gevallen kan er sprake zijn van symptomen als onwillekeurige spiersamentrekkingen en tijdelijke verlamming in het onderlichaam en de benen, die aanhouden tussen de episodes. Naast stress, opwinding en zware inspanning kunnen de aanvallen worden veroorzaakt door alcohol of vermoeidheid.

Wat is de prognose voor episodische ataxie?

Episodische ataxie openbaart zich gewoonlijk in de vroege kindertijd tot vroege volwassenheid. Hoewel er momenteel geen geneesmiddel is, verminderen of verdwijnen de symptomen in sommige gevallen later in het leven, soms zelfs al in de jongvolwassenheid. In andere gevallen blijven de symptomen tot op latere leeftijd bestaan. De aandoening verkort de levensduur niet en de symptomen kunnen vaak met medicatie worden beperkt of opgeheven. Er is ook een vorm van EA met een late aanvang (late onset). De verschijnselen beginnen na het 60^e levensjaar, zonder familiale voorgeschiedenis, met trage progressie en slechte respons op medicatie.

Meer informatie over Episodische Ataxie is te vinden op de website van de vereniging.



Regiodag oost 6 april 2019

Net zoals de afgelopen jaren waren we weer te gast bij hotel-restaurant Waanders in Staphorst.

9 jaar na de eerste regiodag oost kwam dr. Bart van de Warrenburg weer vanuit Nijmegen naar Staphorst. Dr. van de Warrenburg gaf een lezing over de stand van zaken met betrekking tot de ontwikkelingen van onderzoek naar ataxie en ADCA wereldwijd.



Bart van de Warrenburg, Marjanne Visscher en Henk van Lambalgen.

Het blijkt dat er wereldwijd best wel onderzoek wordt gedaan naar een behandeling van ADCA, maar dat een oplossing voor ADCA nog steeds ver weg lijkt. Na de lunch werd er interactief gesproken over een eventuele naamsverandering van de vereniging.

Onze voorzitter Gerard Kulker gaf uitleg waarom een naamsverandering door het bestuur wordt voorgesteld.

De weg naar arbeidsongeschiktheid die soms erg hobbelig kan zijn. Jet Chardon gaf ons hiervoor enkele tips.

WMO perikelen, waarvan Leo Schott, evenals Jet, lid van de commissie ondersteuning, een voorbeeld uit de praktijk besprak.

En er werd nagepraat over de diverse televisieprogramma's, recent in 'Tijd voor Max' en 'Ik durf het bijna niet te vragen', waar ADCA en mensen met ADCA/SCA een rol speelden.

'Ik Durf Het Bijna Niet Te Vragen' is een tv-programma van BNNVARA op NPO3. Onbegrepen en gemarginaliseerde mensen krijgen de kans om hun stem te laten horen door te reageren op hele directe en soms nogal botte vragen van het publiek.

Het was volgens de bezoekers een geslaagde dag.



Bart van de Warrenburg, Marjanne Visscher en Henk van Lambalgen, 9 jaar geleden.



Waarom val ik nu alweer?

Jimmy begint zich momenteel te realiseren dat hij anders is. Dit uit zich in vragen als: 'Waarom heb ik een driewieler en andere kindjes niet? Waarom zit ik niet bij Amy-Dean op school? Waarom val ik nu alweer?'

Laatst in het zwembad sprong Jimmy onoplettend het bubbelbad in. Niet in de gaten hebbend dat er ook andere kindjes in speelden waar hij bovenop dook. De kinderen keken Jimmy raar aan en waren geïrriteerd. Dit merkte hij en hij realiseerde zich dat hij dit veroorzaakt had. Ik weet niet of Jimmy wist wat hij had gedaan, maar uit de reacties van de kindjes en hoe ze naar hem keken voelde hij duidelijk dat hij de veroorzaker was van deze situatie. Hij vroeg mij alsjeblieft mee naar huis te gaan, natuurlijk zijn we gelijk gegaan. Ik heb hem nog nooit zo makkelijk het zwembad uitgekregen, sneu voor Jimmy dat hij zich zo vervelend voelde. Dit is Jimmy en dit hoort bij het 'pretpakket' van SCA19, impulsiviteit.

De kinderneuroloog Jolanda Schieving heeft hier laatst op ingespeeld en zij heeft hem uitgelegd dat Jimmy een computertje in zijn hoofd heeft. Alleen zit er bij Jimmy een klein foutje in zijn computer. Daar kan Jimmy niets aan doen, daar kunnen papa en mama niets aan doen en de dokter zelf kan er helaas ook niets aan doen. De tranen stonden in mijn ogen, hier was ik even niet op voorbereid en ik was hier zelf nog even niet aan toe. Wel goed van haar.



Ik heb dit moment onbewust uitgesteld, ik wilde hem voor de ellende behoeden en niet laten weten dat hij anders is. Maar ja, als het besef er langzaam komt dan is het tijd voor zo'n gesprek. Sindsdien praat ik hier zo nu en dan met hem over. Niet teveel, maar ik probeer hem bewust te maken waarom hij soms zo boos is of waarom hij zoveel valt.

De woedeuitbarstingen van Jimmy worden met de dag zwaarder en brutaler. Toen ik hem vandaag uit een aanval haalde vroeg ik hem of hij mij kon vertellen hoe hij zich voelde en waarom hij zo boos werd. Hij vertelde mij dat het kwam door die stomme computer in zijn hoofd en dat dit hem heel verdrietig maakt, vervolgens barstte hij in tranen uit. Oh wat doet dit pijn in je moederhart, stomme ziekte.

Het gaat allemaal niet zo lekker met Jimmy en dus ook met ons als ouders niet. We zijn op zoek naar oplossingen om Jimmy te ontlasten en er moeten moeilijke keuzes gemaakt worden. Een lichtpuntje in deze periode is dat drs. Jolanda Schieving Jimmy heeft aangemeld bij de stichting Make a Wish, omdat ze Jimmy positiviteit en blijheid gunt in deze pittige tijden. En we zijn gebeld! Jimmy mag een wens doen. Fijn voor Jimmy en voor ons, een moment zonder zorgen maar van vrijheid blijheid!

Lieve groet, Rosalie



ADCA (wandel)agenda

Zaterdag 1 juni 2019

Algemene ledenvergadering en landelijke contactdag

Hotel Bergse Bossen
Traaij 299
3971 GM Driebergen-Rijsenburg

Zaterdag 8 juni 2019

Wandel/rol groep

Dwingelderveld
Verzamelen om 12.00 uur bij:
Oriëntatiecentrum (Natuurpoort Spier)
Oude Postweg 12
9417 TG Spier

Zaterdag 22 juni 2019 tot en met vrijdag 28 juni 2019

ADCA lotgenotenvakantie

Imminkhoeve
Lemelerweg 41
8148 PB Lemele

Zaterdag 13 juli 2019

Wandel/rol groep

Verzamelen om 12.00 uur
Restaurant 'Onder de platanen'
Genieweg 50b
1981 LN Velsen-Zuid

Zaterdag 10 augustus 2019

Wandel/rol groep

Waterloopbos
Verzamelen om 12.00 uur bij:
Restaurant/bezoekerscentrum
Het ProefLab
Voorsyerweg 34-36
8316 PT Marknesse

September 2019

Familiedag ADCA vereniging

Houdt de website in de gaten voor
meer nieuws en de precieze datum

Zaterdag 7 september 2019

Regiodag zuid

U bent dan welkom bij:
Bistrobar Strano
Poppelseweg 1
5051 PL Goirle
Inloop vanaf 11.00 uur
Start: 12.00 uur

Zaterdag 05 oktober 2019

Naastendag ADCA vereniging

Inloop vanaf 10.30 uur, begin
programma om 11.00 uur
Riga Ranch
Blokland 56
2441 GG Nieuwveen (Zuid-Holland)

**Opgave voor de wandelingen graag
bij els.zwetsloot@ataxie.nl**

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





WIST JE DAT...

- ... de ADCA vereniging in 1994 is opgericht door o.a. de heer en mevrouw Meinders en dit jaar, op 6 mei jl., 25 jaar bestond.
- ... het bestuur dit samen met ons wil vieren in september, tijdens de familiedag van de ADCA vereniging. Houd de website en de nieuwsbrief in de gaten voor meer informatie.
- ... Heleen Mensinga contactpersoon is voor de regiodagen. Voor het plannen van een datum graag eerst contact met Heleen opnemen.
- ... we elke 2e zaterdag van de maand wandelen/rollen en we hopen dat je een keer mee wandelt/rolt.
- ... Simone Mansveld helemaal naar de States afreisde om mee te doen aan onderzoek naar ADCA en dat zij hiervan verslag doet in deze krant.
- ... Rick Vaartjes een erg zeldzame vorm van ataxie heeft. Namelijk episodisch ataxie.
- ... je de vereniging kunt sponsoren via de VriendenLoterij. Leuk voor de vereniging en voor jezelf.
- ... als er in je familie- of kennissenkring iemand mee loopt met de Nijmeegse vierdaagse, hij of zij zich ook makkelijk kan laten sponsoren.
- ... de ADCA vereniging op de vierdaagse sponsorloop site staat.
<https://www.devierdaagsesponsorloop.nl/wandelaars>
- ... 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 enz.:
<http://www.ataxie.nl/>
- ... je op deze site de film 'Leven met ADCA' kunt vinden.
- ... Cathalijne van Doorne een blog bijhoudt met artikelen over ADCA/SCA:
<http://ataxie-adca-sca.blogspot.com/> en 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.
- ... de kopij voor de volgende ADCA/SCA krant **voor 1 augustus 2019** aangeleverd moet zijn.

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 regiodayen: Heleen Mensinga.

Comité van aanbeveling: Herman Finkers, Ko Colijn 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 2019: 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