**Doelgroep ADCA/Ataxie vereniging**

**Bijlage 5**

**Inleiding**

In de algemene ledenvergadering van mei 2019 is besloten om voor de vereniging de naam ‘ADCA/Ataxie vereniging Nederland’ te gaan voeren. Vanwege deze naamswijziging heeft het bestuur op zich genomen om duidelijk te maken welke vormen van ataxie tot de doelgroep van de vereniging horen. In deze notitie wordt een eerste opzet hiervoor gemaakt.

**Verschijnselen van cerebellaire ataxie**

Cerebellaire ataxie wordt veroorzaakt door beschadigingen in de kleine hersenen. Er zijn problemen met de coördinatie van beweging zoals moeite met lopen en staan, moeite met de sturing van handen en armen, onduidelijke spraak, moeite met slikken, dubbelzien of bewegende beelden. Soms zijn er geheugenproblemen en veranderend gedrag. Opvallend is dat bij alle vormen van ataxie vermoeidheid/verminderde energie een rol speelt, meest waarschijnlijk veroorzaakt door het continue moeten compenseren. Soms is er ook sprake van depressie of slaapstoornis.

**Oorzaak cerebellaire ataxie**

Ataxie kan verschillende oorzaken hebben. Om de oorzaak van de ataxie vast te stellen zijn bijvoorbeeld een MRI scan, bloedonderzoek of genetisch onderzoek nodig. Ataxie kan acuut ontstaan door een herseninfarct, subacuut door een ontsteking of een infectie in de kleine hersenen, of veroorzaakt worden door een chronische en progressieve ziekte. In het laatste geval kan er sprake zijn van een erfelijke ziekte zoals ADCA/SCA. Soms is de exacte oorzaak niet vast te stellen. De ADCA/Ataxie vereniging richt zich op de chronische, progressieve en erfelijke vormen van ataxie waarvoor geen andere patiëntenvereniging is opgericht.

**Erfelijke ataxie**

ADCA/SCA komt bij 3 tot 5 personen op de 100.000 voor. Afhankelijk van het SCA-type openbaart de ziekte zich gemiddeld tussen het 30e en 70e levensjaar en verschillen de symptomen en de snelheid van ziekteprogressie. Bij ADCA/SCA gaat het om een autosomaal-dominante overerving, wat betekent dat kinderen 50% kans hebben om de aandoening te erven wanneer één van beide ouders de ziekte heeft.

Een andere overervingsvorm is autosomaal-recessief. Deze groep ziekten worden ARCA (autosomaal-recessieve cerebellaire ataxie) genoemd. Hierbij hebben ouders geen klachten, maar hebben kinderen steeds 25% kans om de ziekte te krijgen. Ataxie van Friedreich is de meest voorkomende vorm van de recessieve ataxie en openbaart zich vaak al op jonge leeftijd.

**Doelgroep ADCA/Ataxie vereniging Nederland**

Verschillende vormen van ataxie

ADCA, alle typen SCA

ARCA, uitgezonderd Ataxie van Friedreich

Episodische ataxie

Multipele systeem atrofie (MSA, cerebellair type)

ILOCA

Andere ataxieën, waarvoor geen andere patiëntenvereniging actief is.

Hazerswoude-Rijndijk

10 augustus 2020

SS/GK