

Ataxie

welke soorten zijn er?

Bart van de Warrenburg

Hoofd Radboudumc Expertisecentrum Zeldzame en Erfelijke Bewegingsstoornissen



Radboudumc

ADCA

FA

PCD

MSA

ILOCA

SCA

canvas

SAOA

ARCA

SCAR

Friedreich

CANVAS

EA



Wat is Ataxie?

- Letterlijk: geen orde
- Neurologisch probleem van het bewegen
- Klachten: lopen, balans, spreken, dubbelzien, trillen, e.a.
- Testjes in de spreekkamer → conclusie: ataxie

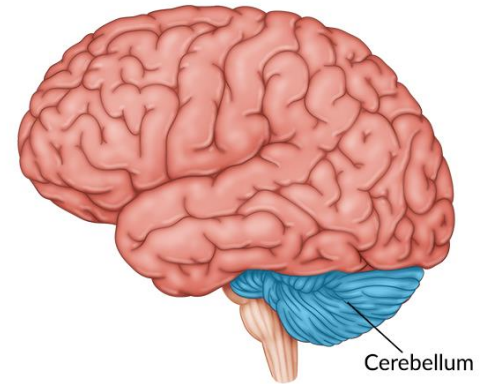


Ataxie ≠ eindconclusie

Ataxie ≠ eindconclusie

Ataxie is het *gevolg* van een ziekte van de kleine hersenen!

Welke ziekte?



Aanvullende testen

- Anamnese ('kruisverhoor')
- Lichamelijk onderzoek
- Bloedonderzoek
- MRI-scan
- DNA-onderzoek
- Zenuwmetingen (EMG)
- Ruggenprik

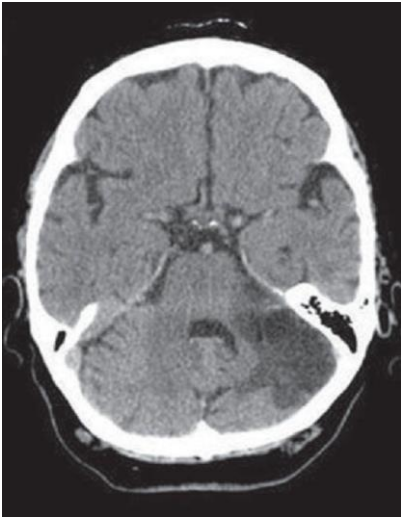


Meest voorkomende oorzaken (1)

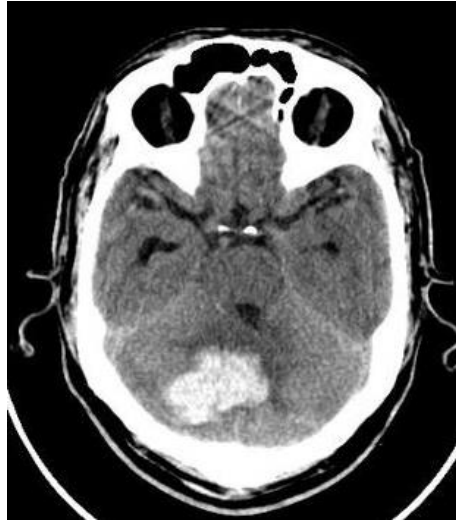
Meest voorkomende oorzaken (1)



Meest voorkomende oorzaken (2)



Herseninfarct

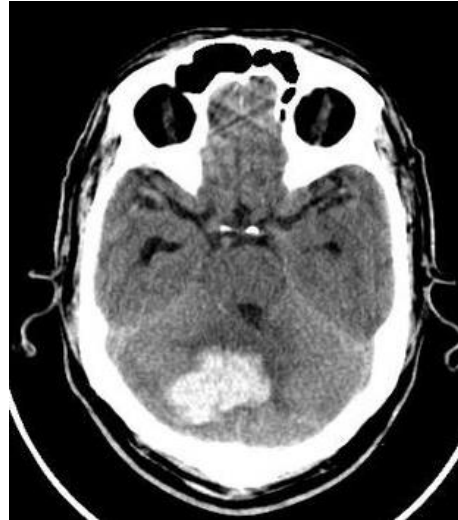


Hersenbloeding

Meest voorkomende oorzaken (2)



Herseninfarct



Hersenbloeding



Hersentumor

Meest voorkomende oorzaken (3)

- Bijwerking van medicijnen
- Tekort aan vitamine B1 of B12
- Multipele sclerose
- Hersenletsel
- Tijdens of na een infectie (ook COVID!)
- Verkeerde afweerreactie bij mensen met kanker



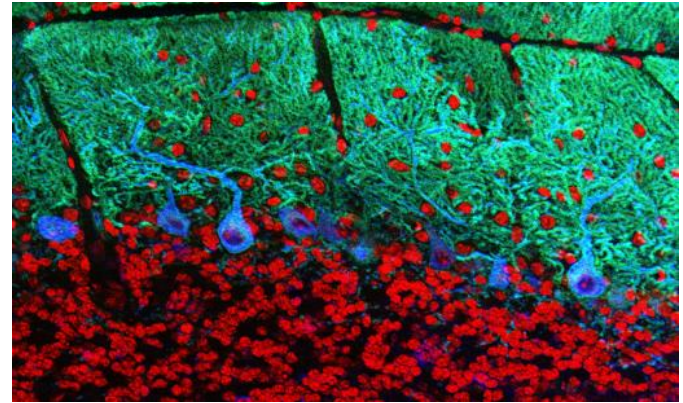
NIET: ataxie door deze meest voorkomende oorzaken



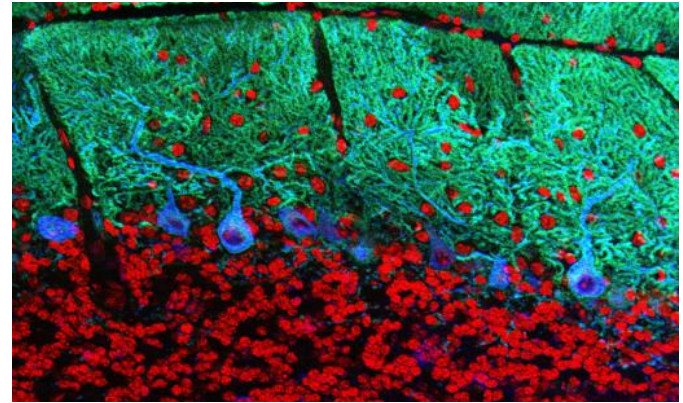
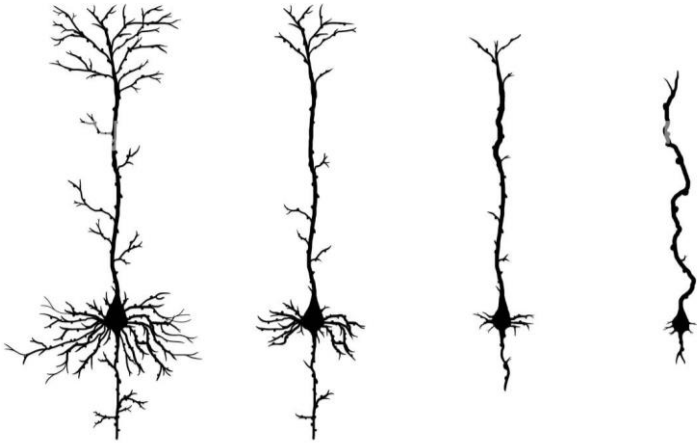
NIET: ataxie door deze meest voorkomende oorzaken

WEL: **zeldzamere** oorzaken van ataxie

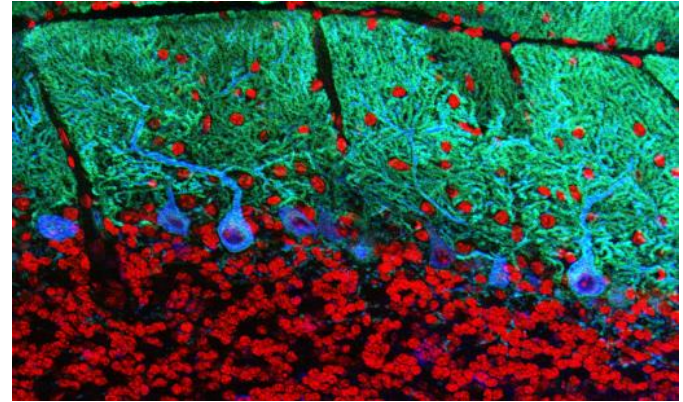
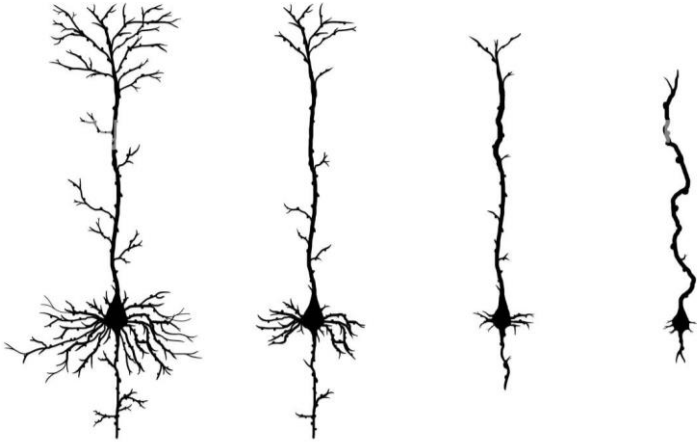
Neurodegeneratie



Neurodegeneratie



Neurodegeneratie



‘Vervroegde veroudering of slijtage’ van zenuwcellen



Normaal cerebellum

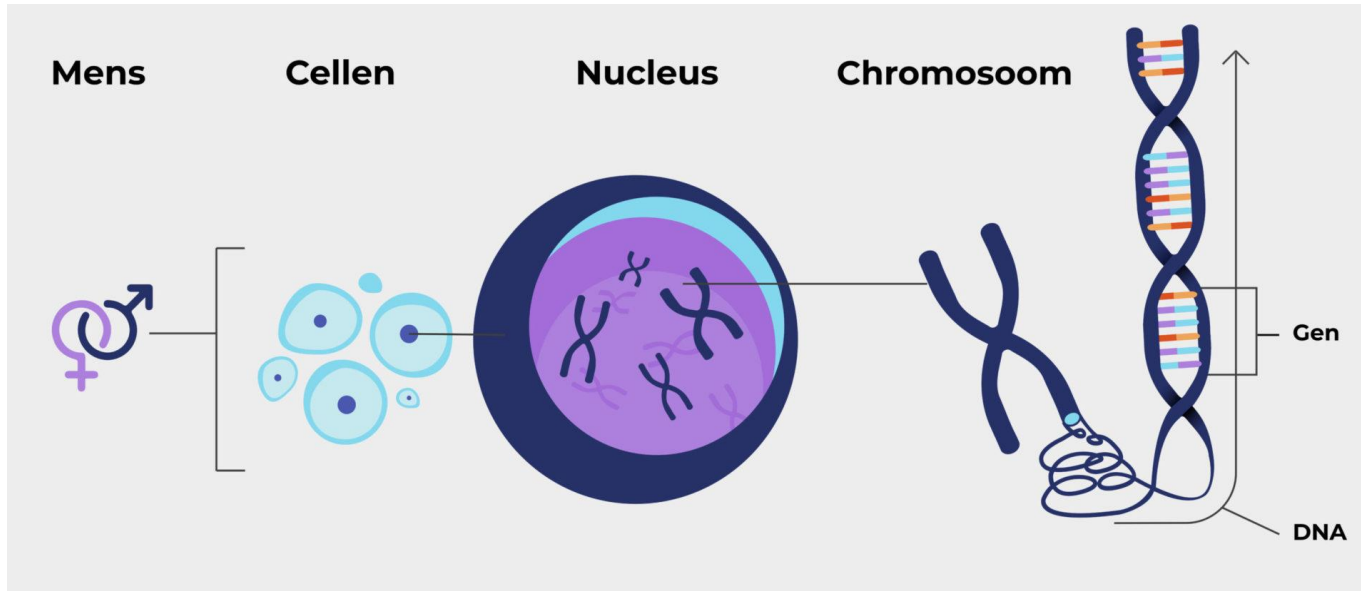


Gekrompen cerebellum
(atrofie)

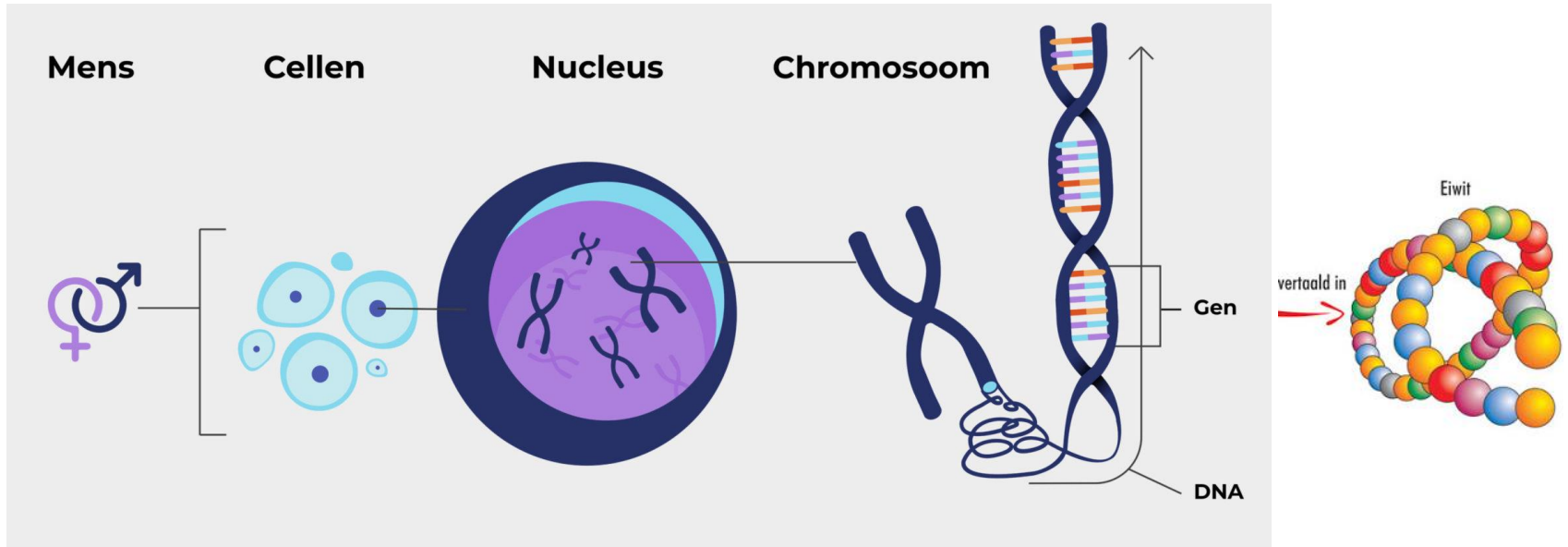
Degeneratieve ataxie

1. Erfelijke oorzaken
2. Niet-erfelijke oorzaken

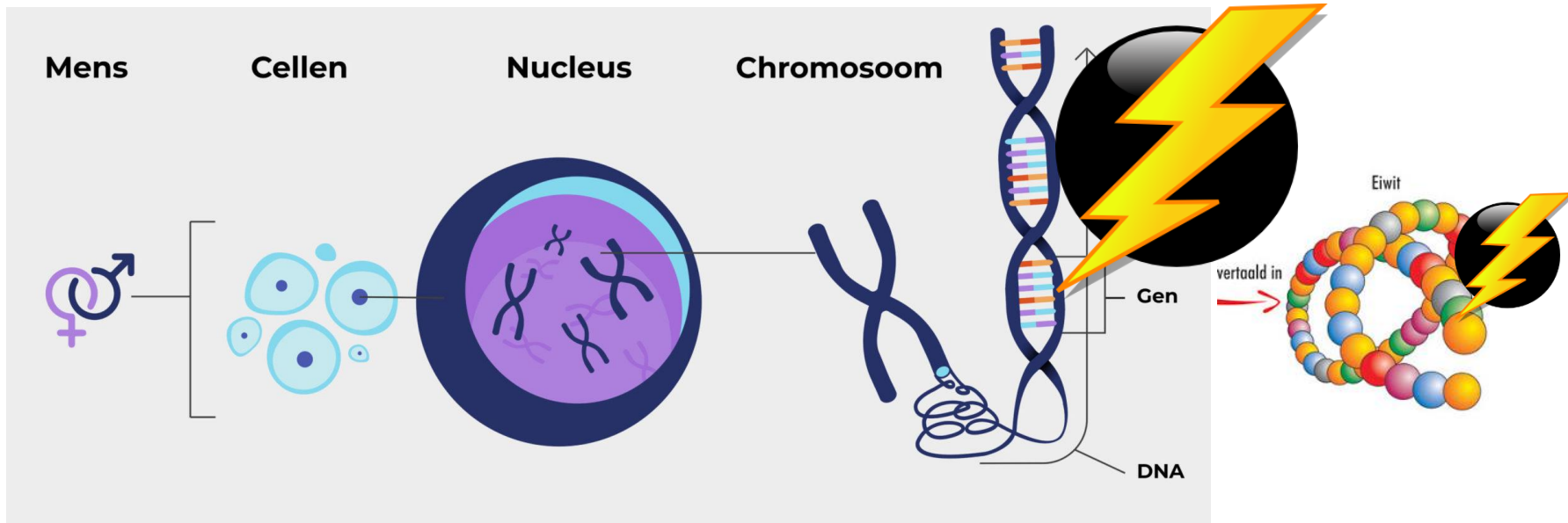
Erfelijke ataxie



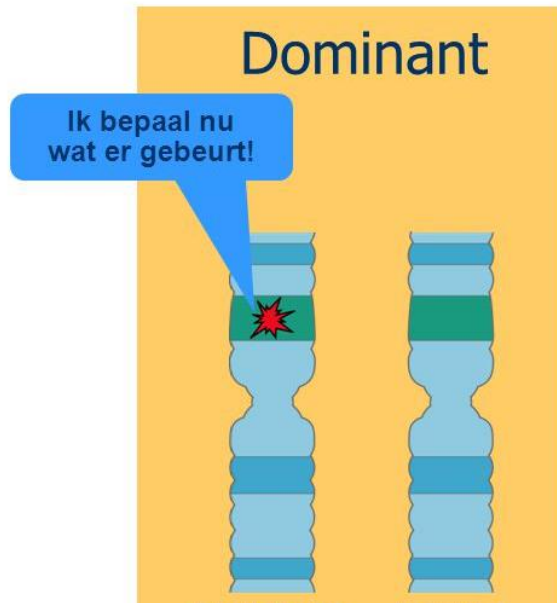
Erfelijke ataxie



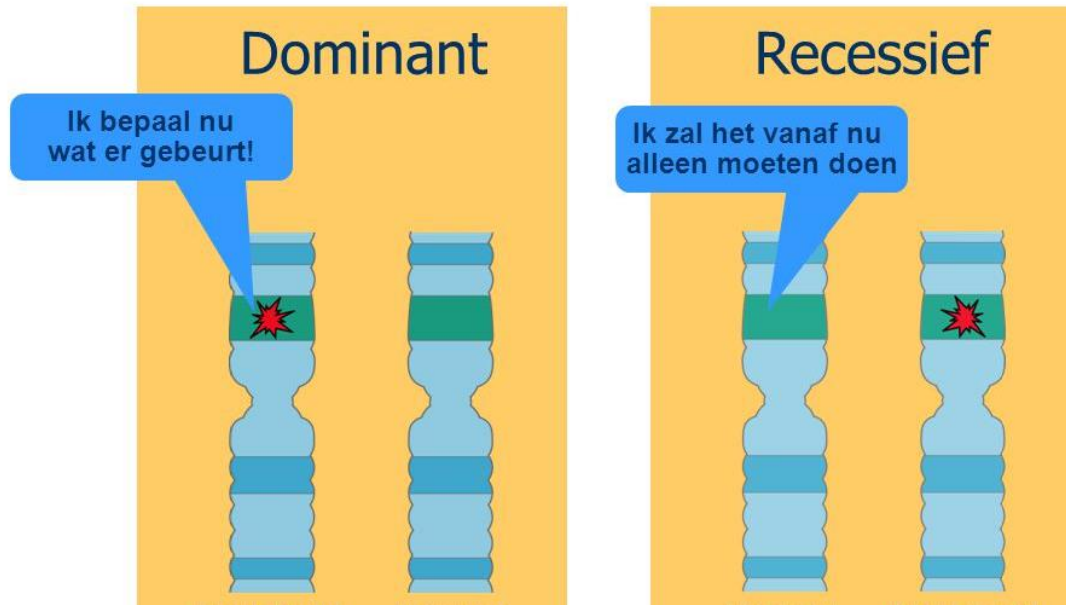
Erfelijke ataxie



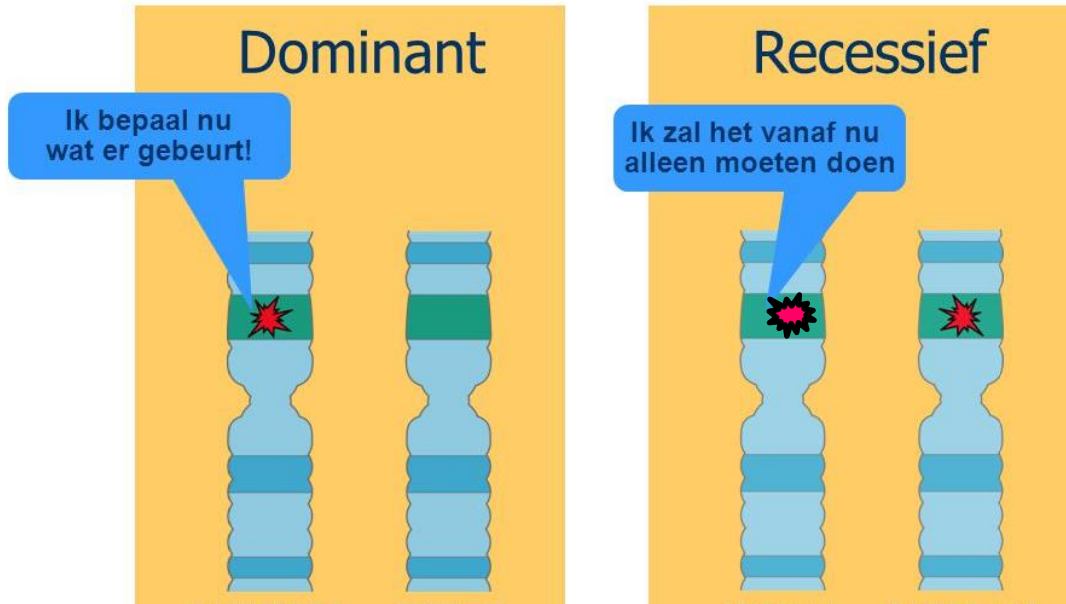
Soorten erfelijke fouten



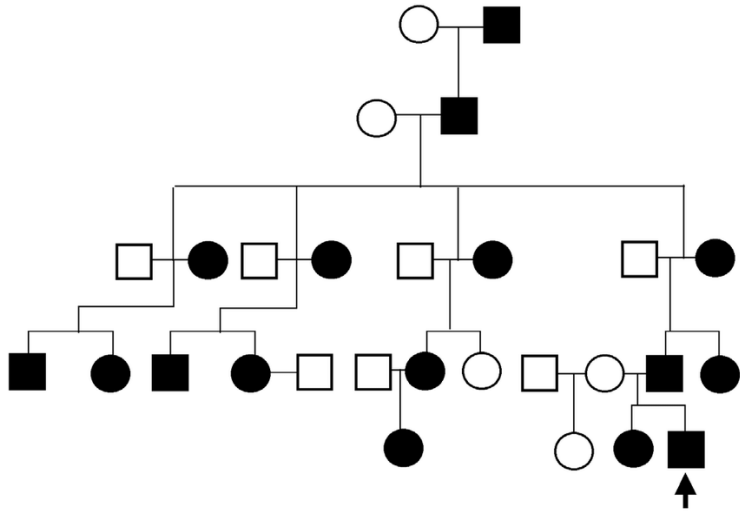
Soorten erfelijke fouten



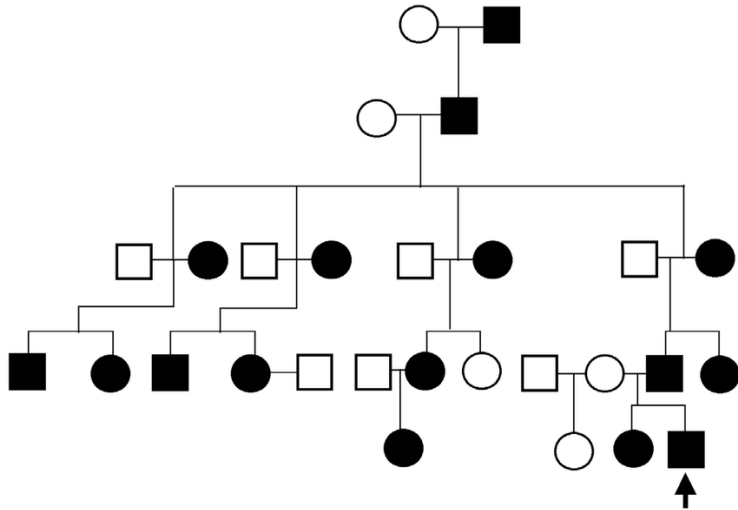
Soorten erfelijke fouten



Dominante ataxie (ADCA)

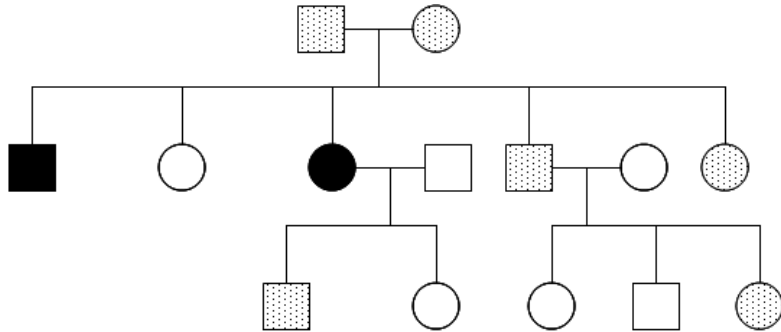


Dominante ataxie (ADCA)

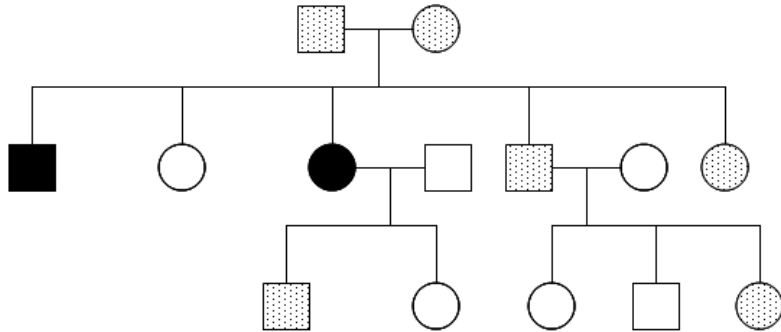


- Komt in meerdere generaties voor
- Kans op doorgeven: 50%
- Foute genen heten SCA-genen
- SCA1 tot SCA50
- ADCA wordt nu vaak SCA genoemd

Recessieve ataxie (ARCA)



Recessieve ataxie (ARCA)



- Komt in één generatie voor
- Kans op doorgeven ziekte: 0%
- Bijna 100 genen
- Sommige heten SCAR-genen
- Meest voorkomend: Freidreich

Belangrijk

- Soms is iemand de enige in de familie met ataxie en kan de oorzaak *toch* een erfelijke fout zijn!
- Daarom bespreken we *DNA-onderzoek* bij iedereen met ataxie als de meest voorkomende oorzaken zijn uitgesloten

Degeneratieve ataxie

1. Erfelijke oorzaken
2. **Niet-erfelijke oorzaken**

Multipele systeem atrofie (MSA)

- Parkinson-variant (MSA-P)
- Ataxie-variant (MSA-C)



PARKINSONISME
VERENIGING

Multipele systeem atrofie (MSA)

- Parkinson-variant (MSA-P)
- Ataxie-variant (MSA-C)



PARKINSONISME
VERENIGING

Drie grote problemen:

1. Parkinsonverschijnselen
2. Ataxie
3. Autonome problemen: incontinentie, lage bloeddruk, verlamming stemband, e.a.

Soms....

Aanvullende testen

- Anamnese ('kruisverhoor')
- Lichamelijk onderzoek
- Bloedonderzoek
- MRI-scan
- DNA-onderzoek
- Zenuwmetingen (EMG)
- Ruggenprik



Radboudumc

.... en dan weten we het nog niet

Hoe noemen we dat dan?

- Bij beginleeftijd > 50 jaar
ILOCA – idiopathische *late-onset* cerebellaire ataxie
- Bij beginleeftijd < 50 jaar
EOCA – *early-onset* cerebellaire ataxie

Bij de (kinder)neuroloog blijven komen

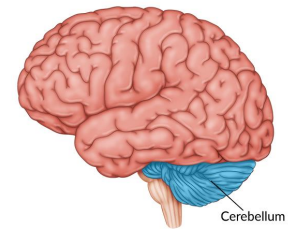
- Het kan zinvol zijn om bij diagnose ILOCA/EOCA af en toe naar de neuroloog terug te gaan
- Er worden voortdurend nieuwe (vooral erfelijke) oorzaken gevonden
- Soms blijkt ILOCA toch een beginnende MSA te zijn

Conclusies

- Ataxie = naam voor verstoringen in balans en coördinatie
- Ataxie = naam voor de groep ziekten met als verschijnsel ataxie
- Ataxie \neq einddiagnose

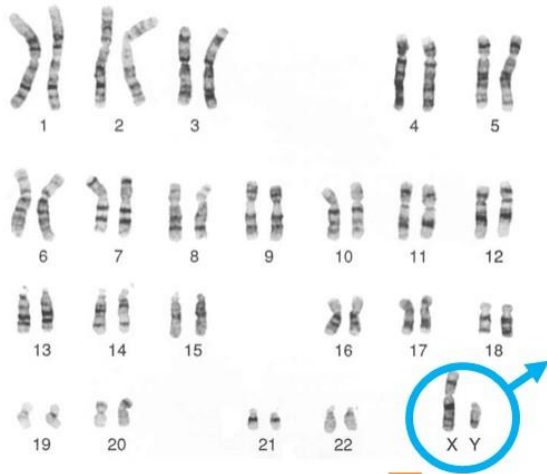
- Er zijn honderden oorzaken van ataxie
- Onderzoek is nodig om de oorzaak van de ataxie vast te stellen
- Ataxievereniging richt zich op wat zeldzamere oorzaken

- Degeneratieve ataxie: erfelijk of niet-erfelijk
- Soms blijft precieze oorzaak onduidelijk

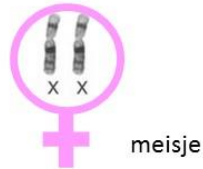




Geslachtschromosomen



Geslachtschromosomen:
jongen



meisje



Kinderneurologie.eu

Gewone chromosomen:
autosomaal

Geslachtschromosomen:
X-gebonden

FXTAS

- Erfelijke ataxie
- Fout in het FMR1-gen op het X-chromosoom
- Komt vooral bij mannen voor
- Klachten na 50^e jaar