

Informatie voor de huisarts over

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA)



Kernboodschappen en inhoud



VSOP



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Kernboodschappen

ADCA: staat voor autosomaal dominante cerebellaire ataxie, die door overerving in bepaalde families veel voorkomt. De aandoening tast het cerebellum aan. Het cerebellum is betrokken bij bewegen, bewaren van het evenwicht, oogbewegingen, bij het leren en onthouden en bij taal en emoties. Naast coördinatieproblemen zijn er specifieke kenmerken die voorkomen bij de verschillende varianten die de ziekte kent.

ADCA is een klinische heterogene groep van zeldzame (langzaam-) progressieve neurodegeneratieve aandoeningen. Typen waarvan de genetische achtergrond bekend is, worden aangeduid als spinocerebellaire ataxie (SCA).

- Kenmerkende symptomen zijn:
 - evenwichtsproblemen zoals geleidelijke toename van onzekerheid bij staan en lopen (gangataxie)
 - spraakstoornissen (dysarthrie)
 - oogbewegingsstoornissen (dubbelzien, trage oogbewegingen of nystagmus)
 - visusstoornissen (minder scherp zien)
 - slikstoornissen (dysfagie)
 - vermoeidheid
- **Aanvang klachten:** De eerste verschijnselen van ADCA/SCA treden meestal tussen 30-40 jaar op, met een spreiding van jonger dan 5 jaar tot ouder dan 65 jaar.

- **Het verloop** is progressief en tot op heden zijn er geen medicijnen of behandelingen die de ziekte kunnen stoppen of genezen.
- **Behandeling:** Er is alleen symptomatische behandeling mogelijk. Let bij patiënten met ADCA specifiek op:
 - **Valpreventie:** niet alleen door de ataxie, maar ook door de andere symptomen vallen patiënten met ADCA vaak of kunnen zij bijvoorbeeld makkelijk hun enkels verzwikken. Geef preventieve adviezen, verwijs eventueel naar ergotherapie en fysiotherapie en zorg voor een veilige omgeving. Reageer adequaat bij vallen en verwondingen.
 - **Vermoeidheid:** het bewaren van balans, praten, eten, drinken, etcetera kost veel energie en maakt dat mensen met ADCA sneller vermoeid zijn dan andere mensen. De vermoeidheid is vaak ernstig en invaliderend en beïnvloedt in belangrijke mate de kwaliteit van leven.
 - **Psychosociale ondersteuning:** Besteed aandacht aan de verwerking van de diagnose en het leren omgaan met het veranderde toekomstbeeld. Evalueer met een zekere regelmaat de zorgbehoefte, draaglast en draagkracht bij patiënt, maar ook bij de partner/gezinsleden.
 - **Voorzieningen en aanpassingen:** Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. Verwijs naar de ergotherapeut, revalidatiearts of andere zorgverlener.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Kernboodschappen

- **Gezins- en familieleden:** De eerste klachten ontstaan meestal pas rond de volwassen leeftijd. Dit kan ertoe leiden dat er inmiddels meerdere kinderen in het gezin zijn en ook andere eerstegraads familieleden, die de aandoening blijken te hebben (bij een dominante aandoening is het herhalingsrisico 50%). Geef adviezen ten aanzien van familieonderzoek.
- **Diagnostiek bij familieleden**
Verwijs eerstegraads familieleden van een ADCA-patiënt die getest willen worden naar een polikliniek klinische genetica.
- **Elektronisch patiëntendossier:** Vermeld duidelijk in het elektronisch patiëntendossier de diagnose ADCA, met een overzicht van het wenselijk beleid in acute situaties.
- **Multidisciplinair team:** Elke patiënt met ADCA wordt bij voorkeur minimaal één keer gezien in een multidisciplinair team in een door VWS erkend expertisecentrum of een centrum met speciale expertise op het gebied van ADCA.

Zie voor toelichting op deze kernboodschappen en andere aandachtspunten: *Aandachtspunten voor de huisarts*.

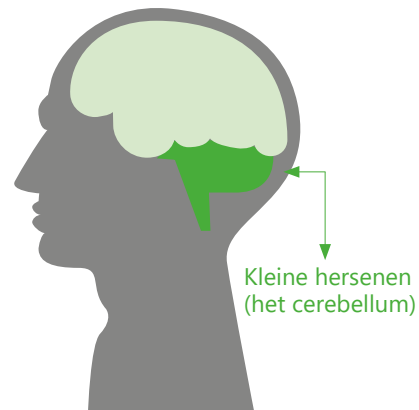
Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

Autosomaal dominante cerebellaire ataxie (ADCA) is een klinisch heterogene groep van zeldzame erfelijke, (langzaam) progressieve neurodegeneratieve aandoeningen. Een groot aantal van de klinisch gedefinieerde groep ADCA's is inmiddels genetisch geïdentificeerd. De genetisch bekende typen worden aangeduid als spinocerebellaire ataxie (SCA). De genetische diagnose geldt als de gouden standaard voor de diagnose. De diverse SCA's vertonen veel klinische overeenkomsten, echter binnen één type SCA kunnen de klinische verschijnselen ook sterk verschillen.

Cerebellaire ataxie (het Griekse ataxia betekent wanorde) is gedefinieerd als een coördinatiestoornis ten gevolge van een aandoening van het cerebellum. Het cerebellum reguleert onder andere de afstemming van de motoriek bij de uitvoering van een handeling.



Primair kenmerkend voor deze groep van aandoeningen is ataxie, een coördinatiestoornis in bewegen en evenwicht, een stoornis van de coördinatie van het looppatroon, van de ledematen, van de oogbewegingen en van de spraak. De neurologische symptomen kunnen zich beperken tot deze cerebellaire ataxie, maar bij de

meeste ADCA's is dit niet het geval, omdat vaak ook andere delen van het centrale en perifere zenuwstelsel zijn aangedaan. Andere neurologische symptomen die kunnen optreden zijn bijvoorbeeld (extra)piramidale verschijnselen, visusstoornissen en polyneuropathie.

Depressieve klachten, slaapproblemen en andere klachten komen in meer of mindere mate voor. Bij enkele vormen is cognitieve achteruitgang, soms eindigend in een dementieel beeld, beschreven.

Er zijn ook enkele vormen ADCA waarbij de ataxie niet zozeer of aanvankelijk niet op de voorgrond staat.

De lichamelijke beperkingen en de vermoeidheid hebben een nadelige invloed op de kwaliteit van leven.

De eerste verschijnselen bij ADCA treden vaak op volwassen leeftijd (30-40 jaar) op. Een begin op de kinderleeftijd is extreem zeldzaam.

De diagnose cerebellaire ataxie wordt primair gesteld op grond van de volgende klinische kenmerken die geïsoleerd en in wisselende combinaties kunnen voorkomen:

- gangataxie: breed basisch, ongecoördineerd looppatroon (dronkenmangang); geleidelijk toename van onzekerheid bij staan en lopen
- ataxie van de ledematen:
 - hypermetrie: doelgerichte bewegingen schieten hun doel voorbij
 - hypometrie: doelgerichte bewegingen worden voortijdig beëindigd en verlopen schokkerig
 - intentietremor: tremor die toeneemt naarmate het doel benaderd wordt
 - dysdiadochokinese: traag en schokkerig uitvoeren van alternerende bewegingen

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

- Coördinatiestoornis van de oogvolgbewegingen:
 - hypermetrische (te sterke) of hypometrische (te langzame) oogbewegingen (saccades)
 - saccadische intrusies bij langzame oogvolgbewegingen (schokkerige volgbewegingen, ook wel genoemd: catch-up saccades)
 - nystagmus
- Cerebellaire dysarthrie:
 - spraakstoornis met uitschieters in stemhoogte en volume en slechte articulatie
- Cerebellaire dysphagie:
 - slikstoornissen
- Verder komen visusstoornissen (retinopathie of dubbelzien) en vermoeidheid voor

Voor ADCA bestaat tot op heden geen causale behandeling. Er is wel onderzoek naar behandelingen.

Bij de symptomatische behandeling staat revalidatie, onder andere met fysiotherapie, ergotherapie en logopedie, centraal. Het doel van de symptomatische behandeling is om de invaliderende gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te beperken en te zorgen voor een zo goed mogelijk functioneren in het dagelijkse leven.

Erfelijkheid en Etiologie

Erfelijkheid

De overerving is autosomaal dominant.

Algemene kenmerken van een autosomaal dominante vorm van overerving zijn:

- een van de ouders heeft de aandoening ook
- de aandoening komt bij mannen en vrouwen in gelijke mate voor
- voor elk volgend kind van dezelfde ouders is de kans op herhaling 50%

ADCA > Achtergronden

Dominante eigenschappen komen niet altijd bij elk individu dat het dominante allel draagt, volledig tot uiting (wisselende penetrantie).

Van de autosomaal dominant overervende cerebellaire ataxieën (ADCA's) zijn inmiddels 30-50 verschillende genetisch vastgestelde typen (SCA's) beschreven.

Naast ADCA komen ook andere erfelijke vormen van cerebellaire ataxie voor; deze hebben een autosomaal-recessieve (ARCA, o.a. ataxie van Friedreich), X-gebonden of mitochondriale overervingswijze, dit valt buiten het bestek van deze brochure.

Diagnostiek door de klinisch geneticus

Om meer inzicht te verkrijgen in het risico voor verwanten is een uitgebreide familieanamnese met navraag naar bloedverwantschap en naar afkomst uit een genetisch geïsoleerde bevolkingsgroep en het maken van een drie-generatie stamboom wenselijk.

Bij het uitvragen van de familieanamnese, vraag naar:

- meerdere generaties (lieft met stamboom)
- consanguiniteit (autosomaal recessief meer waarschijnlijk)
- leeftijd van ontstaan (*anticipatie*)
- overlijden van ouders/1^e graads familieleden (ook leeftijd van overlijden en doodsoorzaak)
- andere aandoeningen (o.a. doofheid, diabetes, spierziekten, epilepsie, mentale retardatie)

Etiologie

Het precieze mechanisme van neuronale beschadiging bij de verschillende SCA's is nog onderwerp van onderzoek. Er zijn sterke aanwijzingen dat ook de mechanismen tussen de diverse SCA's verschillen. De afgelopen jaren is wereldwijd veel basaal wetenschappelijk onderzoek gedaan naar de verstoring van processen in het zenuwstelsel die het ontstaan van verschillende

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

vormen van SCA kunnen verklaren. Veel SCA-varianten, waaronder SCA 1, 2, 3, 6 en 7, ontstaan door een fout in de codering in de genen, waarbij teveel herhalingen (verlengde repeats) in de genetische codering aanwezig zijn. Door deze verlengde genetische code maakt het betrokken gen een afwijkend eiwit aan. Dit eiwit is te groot en gaat aan elkaar klonteren, waarbij schade aan de zenuwcellen ontstaat. Ook kunnen deze eiwitklompjes andere processen in de zenuwcellen verstoren. Middelen die deze schadelijke processen in zenuwcellen kunnen verminderen, bijvoorbeeld door het tegengaan van de vorming van deze eiwitklompjes, zijn misschien in de toekomst geschikt als behandeling voor SCA.

Anticipatie

Anticipatie houdt in dat de ziekte bij het kind op een vroegere leeftijd start dan bij de aangedane ouder. Bij sommige typen SCA, met name bij de CAG-trinucleotide-repeat aandoeningen, komt het regelmatig voor dat in een volgende generatie de verschijnselen op een vroegere leeftijd beginnen dan bij de ouder van wie de aandoening is overgeërfd. Dit verschijnsel (anticipatie) heeft te maken met een toename van de CAG-repeat-verlenging. Vanwege de neiging om zich (met name bij de meiose) verder te verlengen, wordt een dergelijke CAG-repeat daarom ook wel 'instabiel' genoemd.

Bij sommige typen SCA (met name bij SCA2 en SCA7) kan anticipatie zeer groot zijn en kan een kind zelfs symptomen krijgen voordat de ziekte zich bij de ouder (de gendragers) manifesteert. Bij SCA6 is anticipatie niet beschreven.

Overigens zijn in één familie verschillen in beginleeftijd bij alle SCA's eerder regel dan uitzondering. Hoe dat komt is nog onduidelijk. ADCA begint meestal tussen de 30 en 40 jaar, maar kan dus ook op kinderleeftijd of na het 65^{ste} jaar beginnen.

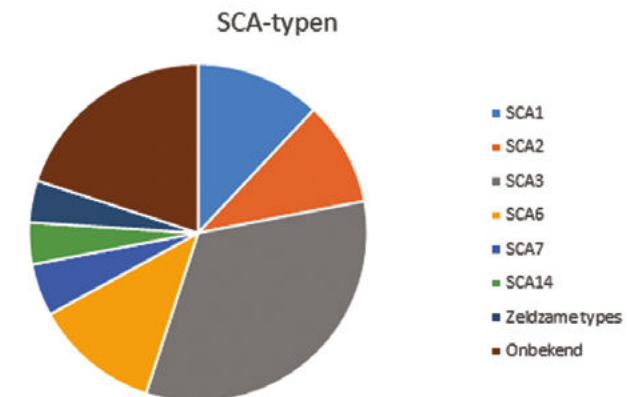
ADCA > Achtergronden

Varianten

Klinische varianten

ADCA's/ SCA's

- Op basis van de genetische mutatie of lokalisatie zijn inmiddels bijna 50 typen SCA beschreven.
- Wereldwijd komen SCA3 en SCA6 het meest voor.
- Samen met SCA1, SCA2, SCA 3 en SCA7 vertegenwoordigen SCA3 en SCA6 circa 50-65% van de ADCA's met een bekende genetische oorzaak.
- Ongeveer 70% van de families met ADCA heeft één van de bekende SCA's, en in ongeveer 30% is de genetische afwijking nog onbekend.
- In Nederland komen SCA1 (12%), 2 (10%), 3 (circa 33%), 6 (10%), 7 (5%) het meeste voor. Onder meer van SCA13, SCA17, SCA19, SCA23, SCA27, SCA28 en SCA48 zijn enkele families beschreven.



Episodische Ataxieën

Naast de groep ADCA's waarbij het om progressieve ataxieën gaat, is er ook een subgroep met intermitterende, episodische ataxieën

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

(EA) die autosomaal dominant overerft. Hierbij zijn de klachten op sommige momenten aanwezig en op andere momenten weer niet. Er bestaat een grote variatie tussen de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die mensen met EA hebben. Symptomen die tijdens een aanval op kunnen treden zijn:

- vrij plotseling problemen met evenwicht en balans
- moeite met rechtop lopen
- zwalken dan vaak alsof zij dronken zijn
- moeilijk rechtop zitten
- soms praten met een dubbele tong (dysarthrie)
- eten en drinken kan dan lastig zijn
- soms wordt duizeligheid als klacht aangegeven
- nystagmus en dubbelzien kunnen voorkomen
- ook kan soms tijdens een aanval misselijkheid en braken voorkomen

Er bestaan 7 soorten EA. In Nederland komen met name EA1 en EA2 voor. De andere vormen zijn zeldzaam. Bij zowel EA1 als EA2 komen periodes voor met ataxie dus met problemen met het evenwicht en coördinatie en een onduidelijke spraak (dysarthrie). Deze aanvallen worden afgewisseld met periodes van (bijna) normaal neurologisch functioneren.

EA openbaart zich meestal op kinderleeftijd tussen 4 en 12 jaar. Er zijn ook kinderen waarbij de eerste klachten op oudere leeftijd ontstaan. Soms worden de verschijnselen in de loop van het leven minder of verdwijnen ze helemaal.

EA1

Naast bovengenoemde symptomen komen ook spiertrekkingen of verstijving voor. Vaak is er bewegingsonrust van de handen (myokimie). De handen maken hierbij voortdurend schokkende of trillende bewegingen. Ook kan er sprake zijn van stijfheid in

de spieren. De aanvallen zijn meestal kort van duur variërend van enkele seconden tot enkele minuten.

Aanvallen kunnen worden uitgelokt door o.a. beweging, spanning, schrik, snelle verandering van houding, en soms ook door maaltijden met veel koolhydraten (suiker, pasta, aardappels, brood).

EA2

De aanvallen duren wat langer variërend van enkele uren tot een paar dagen. Vaak treedt er ook spierzwakte op, instabiliteit van de romp en soms ook duizeligheid, misselijkheid, hoofdpijn en vermoeidheid. Tijdens de aanvallen is er vaak sprake van nystagmus. Spiersamentrekkingen komen gewoonlijk niet voor bij EA2.

In tegenstelling tot bij EA1 wordt bij EA2 naast de beschreven aanvallen van ataxie ook een geleidelijk progressieve ataxie geconstateerd.

Aanvallen kunnen worden uitgelokt door slaapgebrek, vermoeidheid, stress en spanning, cafeïne en alcohol.

Bij EA1 en EA2 kunnen de aanvallen soms in frequentie verminderd of voorkomen worden door het voorschrijven van medicatie (acetazolamide, 4-aminopyridine).

EA blijft in deze brochure verder buiten beschouwing.

Beloop

De SCA's zijn progressieve neurodegeneratieve ziekten. Binnen families met hetzelfde type SCA en tussen de verschillende typen SCA kunnen grote verschillen in beginleeftijd en progressiesnelheid bestaan. De progressie kan variëren van enkele jaren tot decennia.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

Prognose

De prognose is afhankelijk van het type SCA en van de beginleeftijd. Vaak zal een begin van de ziekte op volwassen leeftijd leiden tot rolstoelafhankelijkheid na 15 tot 25 jaar. Voor de SCA's die worden veroorzaakt door een CAG-repeatverlenging geldt dat wanneer de ziekte zich eerder openbaart, de progressie sneller verloopt. Begint de ziekte boven de 50 jaar, dan bestaat er meestal een normale levensverwachting. Eerder overlijden kan voorkomen door bijvoorbeeld een aspiratiepneumonie ten gevolge van slikstoornissen.

Vóórkomen

Incidentie

In Nederland wordt per jaar bij ongeveer 30 mensen ADCA/SCA vastgesteld.

Prevalentie

In de literatuur is de geschatte prevalentie wereldwijd 2-4/100.000 inwoners. De prevalentie van ADCA in Nederland is ongeveer 3 per 100.000 inwoners (Warrenburg, van de, 2002).

Op basis van deze cijfers kan het aantal mensen in Nederland met een vorm van ADCA worden geschat op meer dan 700.

- In Nederland komen SCA1 (12%), 2 (10%), 3 (circa 33%), 6 (10%), 7 (5%) en SCA 14 (4%) het meeste voor.
- Van SCA13, SCA17, SCA19, SCA23, SCA27 en SCA28 zijn enkele families beschreven.

Een huisarts die gedurende 25 jaar werkzaam is, heeft een kans van ongeveer 10% ooit een patiënt met ADCA in zijn praktijk te hebben. Door het erfelijke karakter zullen er per praktijk soms meerdere patiënten uit één familie zijn.

De exacte prevalentie- en incidentiecijfers zijn onbekend, omdat patiënten met milde symptomen niet altijd een arts bezoeken, of omdat de diagnose niet overwogen c.q. gemist wordt (bijvoorbeeld in geval van een negatieve familieanamnese).

Leeftijd

De eerste verschijnselen van ADCA/SCA treden meestal tussen 30-40 jaar op, met een spreiding van jonger dan 5 jaar tot ouder dan 65 jaar. Sommige SCA types kunnen op zeer jonge leeftijd beginnen. Bij enkele typen, zoals SCA6, is de beginleeftijd doorgaans rond het 50^e levensjaar.

De beginleeftijd en de mate van progressie hangen onder andere af van het onderliggende genotype en bij de SCA's met een verlengde CAG-expansie ook van de lengte van die expansie. Zie ook *anticipatie*.

Geslachtverdeling

ADCA/SCA komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen.

Etniciteit

SCA's komen over de gehele wereld voor, er zijn bij een aantal SCA-typen echter opmerkelijke verschillen in de prevalentie per land beschreven. Naast deze verschillen lijkt SCA minder vaak voor te komen bij mensen in Afrikaanse landen onder de Sahara.

Geografische verspreiding

Regionaal zijn in Nederland enkele verschillen beschreven: zo komt SCA3 met name in de provincies Groningen en Drenthe voor en SCA2 vooral in - van oorsprong - Friese families. Patiënten met SCA1 en SCA6 komen in veel gevallen uit het midden en westen van het land.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

Diagnostiek

Overwegen van de diagnose

De klinische kenmerken (zoals ataxie bij lopen en staan, ataxie van de extremiteiten, de spraak (dysarthrie) en de oogbewegingen) en de familieanamnese met een autosomaal dominant overervingspatroon vormen de aanleiding om de diagnose ADCA/SCA te overwegen en genetische diagnostiek aan te vragen. De neuroloog zal hiervoor meestal naar de klinisch geneticus verwijzen.

Gouden standaard

De diagnose SCA impliceert een genetische diagnose en dat is ook de gouden standaard voor de diagnose.

Klinische diagnose

Bij 30% kan het genotype echter (nog) niet worden vastgesteld. Men kan dan alleen spreken van een klinische diagnose ADCA.

Stellen van de diagnose

De neuroloog stelt de diagnose op basis van de anamnestiche, klinische en aanvullende gegevens. Deze omvatten de ziektegeschiedenis, de familiegegevens, het neurologische lichamelijke onderzoek, eventueel aanvullende onderzoeken zoals MRI, laboratorium- en neurofysiologisch onderzoek en het uiteindelijke genetische DNA-onderzoek.

De klinische diagnostiek kan plaatsvinden in de (kinder) neurologische polikliniek van een ziekenhuis met kennis van de diagnostiek van ADCA/SCA. De klinisch-genetische afdelingen van deze (veelal academische) ziekenhuizen kunnen de genetische diagnostiek en de erfelijkheidsvoorlichting verzorgen.

Bij diagnostische onduidelijkheid kan verwezen worden naar één van de door VWS aangewezen expertisecentra voor ADCA/SCA.

Beoordeling progressie en ernst ADCA

Afhankelijk van het type SCA zijn sommige symptomen min of meer uitgesproken.

Als de progressie van de aandoening preciezer gemeten kan worden, is het makkelijker in een klinische trial om aan te tonen of een therapie werkt. Daarnaast kan de progressie van de aandoening bij de patiënt worden gevolgd, om te kijken of de therapie werkt.

Voor het beoordelen van de ernst van de verschijnselen bij ADCA bestaan:

- *Beoordelingsschalen*, zoals:
 - ICARS (International Coöperative Ataxia Rating Scale)
 - SARA (**Scale for Assessment and Rating of Ataxia**).

Het meten van de klinische scores met behulp van de SARA-schaal om de progressie van ataxie te bepalen, is niet heel nauwkeurig.

De uitkomst kan beïnvloed worden door allerlei factoren, zoals vermoeidheid of het soort schoenen. De SARA-schaal kan ook niet gebruikt worden bij patiënten die nog geen of heel weinig symptomen vertonen.

Aanvullend onderzoek

MRI-onderzoek

Afhankelijk van de klinische diagnose en differentiaaldiagnose kan aanvullend beeldvormend onderzoek worden gedaan.

MRI-onderzoek is met name van belang in het kader van de

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Achtergronden ADCA

differentiële diagnostiek. Bij een overtuigende diagnose ADCA, of een reeds in de familie gestelde genetische diagnose (SCA), draagt een MRI-onderzoek doorgaans diagnostisch niet bij. Bij SCA wordt min of meer parallel aan de klinische progressie, cerebellaire atrofie gezien, soms in combinatie met atrofie van de hersenstam.

DNA-diagnostiek bij verdenking ADCA

- Wanneer in een familie nog niet eerder ADCA/SCA is gediagnosticeerd, kan bij DNA-onderzoek routinematig worden getest op SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 en SCA17.
- Als hier niets uitgekomen is, dan wordt next generation sequencing (NGS) ingezet om de andere SCA-typen te bekijken
- De genetische diagnostiek vindt plaats op de afdelingen Klinische Genetica in de universitaire centra van Nijmegen, Groningen, Rotterdam en Utrecht (zie *Consultatie en verwijzing*). Voor actuele informatie over het aanbod van DNA-diagnostiek in Nederland: zie www.dnadiagnostiek.nl.

Neurofysiologisch onderzoek

EMG-onderzoek van de spieren en geleidingsonderzoek van de perifere sensibele en motorische zenuwen) kunnen (op indicatie) bij klachten over pijn, gevoelsverlies en krachtsverlies aanvullende informatie geven. Polyneuropathie is een veelvoorkomend verschijnsel bij ADCA. Oogmotoriekstoornissen kunnen (soms al in een preklinisch stadium) door middel van elektronystagmografie (ENG) worden geobjectiveerd, maar draagt weinig bij aan de diagnostiek.

Ophthalmologische onderzoek

Bij verdenking op vormen van ADCA waarbij ook netvliesafwijkingen kunnen optreden, zoals bij SCA7, is onderzoek door de oogarts geïndiceerd.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Symptomen

Klinische variabiliteit

Na genetisch onderzoek is in de meerderheid van de gevallen (70%) de genetische diagnose bekend. Er is een grote overlap tussen de verschillende SCA's, maar er bestaan binnen één type SCA ook soms uitgesproken verschillen in de klinische manifestaties.

Enkele kenmerken zijn karakteristiek voor een aantal specifieke vormen van SCA.

Karakteristieke specifieke kenmerken voor een aantal SCA's

Een aantal typen SCA worden gekenmerkt door specifieke symptomen:

- SCA2: opvallend trage oogbewegingen.
- SCA3: (Ziekte van Machado-Joseph (MJD)) bij een begin op jonge leeftijd sterke variatie van symptomatologie:
 - spasticiteit en extrapiramidale verschijnselen (dystonie en parkinsonisme);
 - uitgesproken polyneuropathie en/of motorisch voorhoornlijden (zwakte motoriek bewegen, spraak, slikken; onhandig en houterig in bewegen).
- SCA6: laat volwassen begin met alleen cerebellaire ataxie. In de voorgeschiedenis vermeldt de patiënt niet zelden perioden van aanvalsgewijze draaiduizeligheid.
- SCA7: progressieve retinopathie met visusverlies.

Symptomen die bij de meeste SCA's voorkomen

Neurologische problematiek

Coördinatieproblemen

- **Coördinatiestoornis in de vroege fase: balansstoornis**

Patiënten hebben last van verminderde balans bij het lopen en staan. Bij het lopen worden de passen onregelmatig. Het lopen wordt slingerend en het gangspoor wordt breder, zoals zichtbaar is aan problemen met de koorddansersgang en met het staan op één been (*gangataxie*).

- **Coördinatiestoornis in de latere fase: ataxie**

De ataxie van de extremiteiten, met moeite bij het uitvoeren van vloeiende, gerichte en snelle repetitieve bewegingen, wordt steeds meer uitgesproken; eerst in de benen, vervolgens ook in de handen.

Bij ataxie is er een verstoring van de bewegingscoördinatie:

- het starten en stoppen van de beweging is verstoord (*dyschronometrie*)
- bij snelle, voorgeprogrammeerde automatische bewegingen ('open loop') zoals een voorwerp aanwijzen (top-top proef) maar ook bij het lopen, zijn de bewegingen niet goed gericht en vaak te groot (*hypermetrie*)
- bij teruggekoppelde en bijgestuurde bewegingen ('closed loop') bijvoorbeeld bij de vinger-neusproef, zijn er vaak trillingen (*intentietremor*) zichtbaar

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Symptomen

Dysarthrie

Bij *cerebellaire dysarthrie* is er verlies van articulatie en van regelmatige stemvoering. Vermoeidheid speelt een rol bij de wisselende verstaanbaarheid. De spraak kan de indruk geven dat de patiënt dronken is; variërend van lallend tot scanderend. Bij sommige vormen van SCA, zoals SCA3 krijgt de dysarthrie later door zwakte van keel- en stemspieren ook kenmerken van hypofone spraak (verminderd stemgeluid) en/of bulbaire (nasale, zachte, slecht gearticuleerde en onduidelijke) spraak. In zeldzame gevallen ontstaat een volledig onvermogen te articuleren (*anarthrie*).

Dysfagie

Moeite met slikken en verslikken zijn meestal het gevolg van verminderde coördinatie en bij sommige typen ataxie ook het gevolg van zwakte van de tong en keelspiieren.

Oogbewegingsstoornissen

De oogmotoriekstoornissen bij SCA zijn een gevolg van een cerebellaire stoornis (*gestoorde, hyper- of hypometrische saccaden, instelnystagmus, blikrichtingsnystagmus*) en vaak een stoornis op pons- en mesencephaal niveau (blikparese, trage saccaden, abducens- en andere oogspierparesen). Een oogbewegingsstoornis bij SCA kan leiden tot moeite met fixeren en lezen en tot (wisselend) dubbelzien (*diplopie*).

Andere neurologische problematiek

Piramidale- en extrapiramidale verschijnselen

- Bij een aantal SCA's, zoals SCA3, komen piramidale verschijnselen, zoals *spasticiteit*, en extrapiramidale verschijnselen, zoals *dystonie*, regelmatig voor. Deze symptomen treden meestal op wanneer de ziekte al op jonge leeftijd tot

uiting komt. Een spastische loop kan het eerste verschijnsel van SCA zijn.

- In latere fasen komen nog al eens *myoclonieën* voor, met name 's nachts in de benen.
- Verschijnselen van chorea en parkinsonisme komen soms voor bij SCA's.

Axonale neuropathologie: motorische en sensorische stoornissen

- Neuropathie met klinische verschijnselen van *verminderde gnostische* (fijne tastzin, positiezin, vibratiezin) en *veranderde vitale sensibilliteit* (pijn- en temperatuurzin) en tekenen van *krachtsverlies en atrofie*, treden vaak in de loop van jaren op. Neuropathische pijnklachten komen relatief vaak voor en kunnen de voornaamste klacht zijn.
- Neuropathie wordt o.a. beschreven bij SCA1, SCA3 en SCA4.
- Achterstrengstoornissen van het ruggenmerg (*gebrekkige houdings- en bewegingszin*) zijn vaak een vroeg verschijnsel bij bijvoorbeeld bij SCA3/MJD.

Mentale retardatie en dementie

Hoewel het cerebellum ook een rol speelt bij het cognitief functioneren, is een *verminderde cognitie doorgaans geen duidelijk kenmerk* bij SCA. Uitzonderingen zijn SCA13, SCA17 en SCA32, waarbij cognitieve beperkingen worden beschreven. Waarschijnlijk is er bij veel SCA-patiënten, wanneer zij neurologisch onderzocht zouden worden, sprake van *frontaal-executieve functiestoornissen*.

Gedragsproblemen

Gedragsproblemen (zoals bijvoorbeeld agressieregulatieproblemen, emotionele explosies) zijn bij enkele patiënten beschreven, maar vormen geen specifiek kenmerk van ADCA/SCA. **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Symptomen

Overige problematiek

Vermoeidheid

Zoals ook bij andere chronische aandoeningen meldt een groot deel (bijna 70%) van de patiënten vermoeidheid als één van hun belangrijkste klachten.

Mensen met ADCA zijn de hele dag bezig met hun balans bewaren, praten, eten, drinken, etcetera. Dit kost veel energie en maakt dat mensen met ADCA sneller vermoeid zijn.

De vermoeidheid is vaak ernstig en invaliderend en beïnvloedt in belangrijke mate de kwaliteit van leven.

Naast vermoeidheid door spierzwakte, grotere inspanning bij alle bewegingen, traagheid en depressie, kan vermoeidheid ook een gevolg kan zijn van slecht slapen, bijvoorbeeld door pijn, nycturie, of nachtelijke spierkrampen/-trekkingen.

Uit Nederlands onderzoek onder SCA-patiënten blijkt vermoeidheid niet gerelateerd te zijn aan leeftijd, geslacht of ziekteduur.

Visusproblemen

Netvliesdegeneratie met geleidelijk visusverlies en soms leidend tot bijna blindheid komt voor bij SCA7 en kan soms zelfs in een vroeg stadium van de ziekte optreden.

Dubbelzien als gevolg van oogspierparesen is bij een aantal SCA's, zoals SCA3, beschreven.

Gehoorproblemen

Slechthorendheid is doorgaans geen symptoom bij de SCA's, maar is recent wel beschreven bij SCA31.

Depressie

Met progressieve invaliditeit en verlies van onafhankelijkheid komt in het beloop van de aandoening niet zelden een (reactief)

depressieve periode voor. *Depressiviteit is geen primaire manifestatie van SCA's.*

Slaapproblemen

Patiënten melden o.a. slaperigheid overdag ten gevolge van een slechte slaapkwaliteit 's nachts. Oorzaken van in- en doorslaapstoornissen bij SCA zijn niet volledig bekend. Bij een aantal SCA's, waaronder SCA3 komen slaapstoornissen voor. Niet zelden zijn er nachtelijke myoclonieën en spierkrampen als *slaapverstorende verschijnselen*.

Blaasproblemen en impotentie

In het kader van spasticiteit en neuropathie kunnen ook blaasproblemen (incontinentie of onvoldoende blaasontlediging) en *verminderd seksueel functioneren* (impotentie, erectiestoornissen) voorkomen. Patiënten zullen deze klachten niet altijd spontaan melden.

Psychosociale en maatschappelijke gevolgen

Acceptatieproblematiek

Na het stellen van de diagnose, maar zeker ook tijdens het verdere verloop van de ziekte is aandacht voor psychosociale en maatschappelijke gevolgen van ADCA/SCA belangrijk. Na het vernemen van de diagnose kan men boos, verdrietig of wanhopig zijn of de diagnose ontkennen. Men zal met een plotseling veranderd toekomstbeeld moeten leren omgaan.

In de loop van jaren is bij het geleidelijk achteruitgaan ook steeds weer aanpassing aan de beperkingen en derhalve aanvaarding/acceptatie nodig.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Symptomen

Relatieproblemen

De ziekte heeft ook gevolgen voor de partner. Vaak ondersteunen zij hun zieke partner bij de toenemende beperkingen. De relatie met de partner maar ook met andere naasten kan hierdoor onder druk komen te staan (zie *Aandachtspunten voor de huisarts*).

Problemen in de werksituatie

Werkenden met ADCA kunnen in toenemende mate problemen in hun werk ervaren.

Belemmerende factoren zijn bijvoorbeeld:

- minder goed gebruik van handen en vingers (bijvoorbeeld bij computergebruik)
- het tegelijk uitvoeren van verschillende taken (multitasking, zoals notities maken bij een overleg)
- omgaan met stress of werkdruk
- communicatie, zoals praten in een groep
- statische belasting, zoals langdurig staan en zitten/afnemen van fysieke kracht
- vermoeidheid
- traagheid van bewegen
- verminderde concentratie
- trillen
- veranderd looppatroon
- verminderde coördinatie
- verminderd geheugen

Wat kunnen oplossingen zijn om langer actief te blijven in werk? Eventuele oplossingen (afhankelijk van de voortgang van de ADCA, de klachten en symptomen):

- aanpassing in takenpakket
- bijstellingen verwachtingen over werkproductie
- minder uren werken
- bijstelling van de werkruimte

- rustmomenten op het werk
- technische hulpmiddelen (aangepaste computermuis of armsteun, etc)
- coaching of ondersteuning bij specifieke werktaken,
- aanleren nieuwe handelingen

Advies over bovenstaande aanpassingen wordt in het algemeen gegeven door de revalidatiearts, in samenwerking met de fysiotherapeut, de GZ-psycholoog en/of de ergotherapeut. Tevens kan de bedrijfsarts meekijken.

Aandachtspunten bij psychosociale problemen

• Onbegrip

ADCA is een zeldzame aandoening, waarbij de omgeving vaak niet begrijpt wat het hebben van ADCA inhoudt. De ziekte verloopt niet altijd voorspelbaar en vaak progressief. Mensen met ADCA zijn vaak steeds minder belastbaar. Er kan door onbekendheid met de aandoening onbegrip ontstaan bij familie en vrienden, maar ook bij werkgever, bedrijfsartsen en UWV-keuringsartsen.

• Stress door aanhoudende pijn

Patiënten met ADCA kunnen door de aandoening pijn ervaren. De behandelend arts kan waar nodig pijnmedicatie voorschrijven, en de patiënt stimuleren om, waar mogelijk, actief te blijven.

Een dagelijkse routine, hobby's en contacten met anderen bieden afleiding waardoor de pijn een minder prominente rol in het leven van de patiënt zal spelen.

• Depressie en angst

Een diagnose als ADCA kan gevoelens van angst, boosheid en depressie aanwakkeren, zeker wanneer de ziekte verergert. Veel patiënten geven aan na de diagnose door een rouwproces te

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Symptomen

gaan. Het is belangrijk om hier als behandelend arts alert op te zijn, er over te praten met de patiënt en zo nodig te verwijzen.

- **Gezinssituatie**

Patiënten geven aan dat zij in de relatie met de partner soms gevoelens van ongelijkwaardigheid ervaren. Ook voelen ze zich schuldig omdat ze zich de remmende factor voelen in de gezinsdynamiek. Er is sprake van een gezin met een chronisch ziek gezinslid. De behandelend arts kan ondersteunen bij problemen die hierdoor ontstaan.

- **Dag-en-nachtritme**

Door slaapproblemen kan vermoeidheid ontstaan, wat meer kans geeft op het ontstaan van psychosociale problemen.

- **Lotgenotencontact**

Contact met medepatiënten kan worden gelegd via de [ADCA/Ataxie Vereniging Nederland](#).

- **Voorzieningen en aanpassingen**

Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn, afhankelijk van de ervaren beperkingen in activiteiten en participatie. De revalidatiearts, de gespecialiseerd verpleegkundige- en/of ergotherapeut kan patiënten wijzen op de mogelijke vergoedingen zoals via Wet maatschappelijke ondersteuning (WMO) en het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties zoals MEE. Zie ook [Consultatie en verwijzing](#).

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Zorgcoördinatie

De coördinatie van de behandeling ligt bij voorkeur in handen van een gespecialiseerde neuroloog of revalidatiearts (zie *Consultatie en verwijzing*). De neuroloog heeft meestal contact met de klinisch geneticus. De patiënt komt over het algemeen voor controle bij een (gespecialiseerde) revalidatiearts of neuroloog in een ziekenhuis in de eigen omgeving. Eventueel kan de behandelaar de patiënt naar een expertisecentrum verwijzen, waar de patiënt dan onder (laagfrequente) controle blijft. Het is aanbevolen dat een patiënt met ADCA in ieder geval 1 keer in het *expertisecentrum* wordt gezien, of dat de hoofdbehandelaar contact heeft met het expertisecentrum.

Multidisciplinair team

De (gespecialiseerde) revalidatiearts is meestal verbonden aan een multidisciplinair revalidatieteam, dat bij voorkeur ervaring heeft met deze groep van aandoeningen. Tot dit team behoren naast een revalidatiearts, een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een logopedist, een diëtist, een psycholoog en een orthopedagoog en/of maatschappelijk werkende (zie *Consultatie en verwijzing*). De meeste revalidatieteams hebben contact met de specialisten die ook bij de behandeling betrokken zijn, zoals de neuroloog. De revalidatiearts of neuroloog (hoofdbehandelaar) houdt overzicht over verwijzingen naar de deelspecialisten. In samenspraak met de patiënt en de hoofdbehandelaar kan de huisarts deze regierol op zich nemen, of na verloop van tijd overnemen.

Symptomatische behandeling

Genezing van ADCA is niet mogelijk. De behandeling is vooral gericht op een zo goed mogelijk functioneren van de patiënt.

Voor een aantal symptomen is medicamenteuze behandeling/ondersteuning mogelijk.

Logopedische behandeling, ergotherapie en fysiotherapie kunnen ondersteunend zijn:

- Er zijn aanwijzingen dat fysiotherapie en ergotherapie een positief effect hebben op lopen, arm-handfunctie en activiteiten ten aanzien van zelfverzorging, werk en huishouden bij patiënten met ataxie.
- Fysiotherapie kan behulpzaam zijn bij de behandeling van balans, flexibiliteit, coördinatie, nauwkeurigheid van arm- en beenbewegingen en zo goed mogelijk onderhouden van spierkracht.
- Ergotherapie kan bij mensen met ataxie de beperkingen in het dagelijks functioneren vaststellen en deze proberen te minimaliseren (bijvoorbeeld valpreventie).

De revalidatiegeneeskundige begeleiding en behandeling, die vaak pragmatisch gericht is en gedurende perioden intensief, kan het beste plaatsvinden in de eigen regio. Nederland kent een breed netwerk van revalidatiecentra en van poliklinische revalidatieafdelingen van ziekenhuizen, met meer of minder uitgebreide multidisciplinaire teams en faciliteiten.

De revalidatie-interventies, gericht op verbeteren van functionele mogelijkheden bij cerebellaire ataxieën, kunnen onderscheiden worden in training van functies of, indien functies niet te verbeteren zijn, gebruik te leren maken van compensatiestrategieën.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

De medicatie in deze tabel zal meestal worden voorgeschreven door de behandelend neuroloog of revalidatiearts.

Overzicht symptomatische behandelingsmogelijkheden bij SCA

Symptoom	Behandeling	Aandachtspunten
Ataxie	<ul style="list-style-type: none">• riluzol	
Dystonie	<ul style="list-style-type: none">• amantadine• bipereen *• trihexyphenyl * *	<ul style="list-style-type: none">• */** bijwerkingen: droge mond, trage darmmotiliteit, verminderde blaasfunctie, impotentie• ** soms verminderde concentratie
Hypertonie (spierstijfheid)	<ul style="list-style-type: none">• levodopa• lioseral*	<ul style="list-style-type: none">• hypertonie kan zich uiten in vermoeidheid• * spierzwakte kan toenemen
Spierzwakte	<ul style="list-style-type: none">• pyridostimine• frampridine	<ul style="list-style-type: none">• spierzwakte kan zich uiten in vermoeidheid
Spasticiteit	<ul style="list-style-type: none">• lioseral• tizanidine	<ul style="list-style-type: none">• vergoeding tizanidine• spierzwakte kan bij gebruik van deze middelen toenemen
Rusttremor	<ul style="list-style-type: none">• levodopa	<ul style="list-style-type: none">• komt soms bij SCA3 voor• uitlokkende factoren vermijden, zoals stress, roken, alcohol en koffie• tremoren kunnen veel invloed hebben op het dagelijks functioneren. Verwijs eventueel naar de ergotherapeut. Bij de ergotherapie wordt aandacht besteed aan compensatie strategieën gericht op tremoren. De patiënt leert zijn handelen aan te passen om daarmee optimaal te kunnen functioneren.
Eventuele tremor bij beweging	<ul style="list-style-type: none">• propranolol	<ul style="list-style-type: none">• uitlokkende factoren vermijden, zoals stress, roken, alcohol en koffie

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Overzicht symptomatische behandelmogelijkheden bij SCA *vervolg*

Symptoom	Behandeling	Aandachtspunten
Intentietremor	<ul style="list-style-type: none">• levetiracetam	<ul style="list-style-type: none">• medicamenteuze behandeling meestal weinig effectief
Spierkramp	<ul style="list-style-type: none">• magnesium (-hydroxide, oxide, -sulfaat)• hydrokinine	<ul style="list-style-type: none">• bijwerking: laxerend effect• vergoeding hydrokinine (wordt niet vergoed)
Myoclonie (overdag)	<ul style="list-style-type: none">• natriumvalproaat• gabapentine• lioseral	
Myoclonie (nachtelijk)	<ul style="list-style-type: none">• clonazepam (eventueel in combinatie met lioseral)	<ul style="list-style-type: none">• spierzwakte kan bij gebruik toenemen
Neuropatische pijn (bij aanvang van pijnklachten)	<ul style="list-style-type: none">• pijnbestrijding: stapsgewijs<ol style="list-style-type: none">1. paracetamol2. morfine-achtige middelen (tramadol)3. morfine (oxycodon, methadon)• TCA (imipramine, amitriptyline)• pentoxyfyline bij vegetatieve stoornis	<ul style="list-style-type: none">• komt vaak voor• kan voornaamste klacht zijn
Neuropatische pijn (chronisch)	<ul style="list-style-type: none">• imipramine• buspirine• pregabaline• TENS (zenuwstimulatie)• marihuana	
Nystagmus	<ul style="list-style-type: none">• acetazolamide• 4-aminopyridine onder specialistisch toezicht	<ul style="list-style-type: none">• kan zich uiten als 'wazig zien'• met name bij SCA6: neerwaartse nystagmus

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Overzicht symptomatische behandelingsmogelijkheden bij SCA *vervolg*

Symptoom	Behandeling	Aandachtspunten
Dubbelzien	<ul style="list-style-type: none">• prismabril• oogspiercorrectie	
Benauwdheid (acuut)	<ul style="list-style-type: none">• ophoesttechniek• antibiotica	<ul style="list-style-type: none">• (stil) verslikken• pneumonie
Benauwdheid (chronisch)	<ul style="list-style-type: none">• ophoesttechniek• zuurstoftoediening op indicatie	
Depressie	<ul style="list-style-type: none">• TCA• SSRI• psycholoog/psychiater	<ul style="list-style-type: none">• depressie kan zich uiten in vermoeidheid
Slaapstoornis	<ul style="list-style-type: none">• slaaphygiëne• melatonine• amitryptiline• temazepam	<ul style="list-style-type: none">• temazepam kan ataxie versterken
Speekselvloed	<ul style="list-style-type: none">• aanpassing lichaamshouding• tijdelijke (circa 7u) vermindering speekselproductie: glycopyrroniumbromide	<ul style="list-style-type: none">• meestal door voorovergebogen houding, slikproblemen (afname slikfrequentie), onvoldoende mondsluiting, dubbeltaken• oorzaak is dus niet een toegenomen speekselproductie
Erectiestoornis	<ul style="list-style-type: none">• sildenafil of een andere fosfodiësterase-5-remmers• eventueel verwijzing naar uroloog of seksuoloog• urologische behandeling (peniele auto-injectietherapie, vacuümpomp)	<ul style="list-style-type: none">• t.g.v. stoornis autonome zenuwstelsel• eventuele andere oorzaken uitsluiten en eventuele veroorzakende of verergerende medicatie aanpassen indien mogelijk• NB gevolg kan zich uiten in relatieproblematiek• bij eventuele verdenking op eventuele depressie, gerichte verwijzing hiervoor

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Overzicht symptomatische behandelingsmogelijkheden bij SCA *vervolg*

Symptoom	Behandeling	Aandachtspunten
Blaasproblemen	<ul style="list-style-type: none">• incontinentie: oefening bekkenbodemspieren• blaasspierverslappers: tolterodine, oxybutinine, solifenacine, fesoterodine, darifenacine• blaasspierversterking: distigmine• blaasretentie bij prostaatvergroting: tamsulozine	<ul style="list-style-type: none">• t.g.v. stoornis autonome zenuwstelsel• t.g.v.. bijwerking medicatie
Obstipatie	<ul style="list-style-type: none">• dieetmaatregelen• beweging• laxantia	<ul style="list-style-type: none">• t.g.v. stoornis autonome zenuwstelsel• t.g.v. beperkte lichamelijke beweging• t.g.v. bijwerking medicatie

Follow up

Om het progressieve verloop van de cerebellaire ataxie te volgen, wordt neurologisch onderzoek periodiek herhaald.

Afhankelijk van de individuele situatie is een jaarlijkse controle meestal voldoende en wordt zo nodig, bijvoorbeeld bij snellere achteruitgang of psychische problematiek (acceptatie, depressie), een hogere contactfrequentie afgesproken.

Ataxie

Een fysiotherapeut en/of oefentherapeut, bij voorkeur met ervaring met ataxie, kan oefentherapie geven. Een aantal onderzoeken wijst op een gunstig effect daarvan. Een ergotherapeut kan ook ondersteuning bieden.

Het doel van fysiotherapie:

- voorkomen van inactiviteit
 - vermijden van angst om te bewegen of te vallen
 - het onderhouden en/of verbeteren van de conditie
- Bij de behandeling is een actieve rol weggelegd voor de patiënt. In latere fasen van het ziekteproces, als het moeilijker wordt om het evenwicht te bewaren of als de patiënt meer risico loopt om te vallen richt fysiotherapie zich op:
- het oefenen van bewegingen
 - de juiste lichaamshouding
 - evenwicht bewaren
 - lopen

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

Vermoeidheid

Bij vermoeidheid dient onderscheid gemaakt te worden tussen:

- een verminderd uithoudingsvermogen
- fysieke vermoeidheid
- mentale vermoeidheid
- toegenomen slaperigheid

Behandeling van vermoeidheid

Indien er een andere onderliggende oorzaak voor de vermoeidheid wordt gevonden, dient deze als eerste behandeld te worden. Daarnaast is het belangrijk om bijkomende factoren te erkennen en te behandelen, zoals pijn, slaapproblemen en depressieve klachten.

Bij vermoeidheidsklachten is het van belang om een evenwicht te vinden in de activiteiten en de rustmomenten.

Niet medicamenteuze behandelingen kunnen zinvol zijn, denk hierbij bijvoorbeeld aan:

- Adviezen van een fysiotherapeut over het opbouwen van conditie en het verbeteren van de belastbaarheid door middel van lichamelijke beweging.
- De ergotherapeut kan samen met de patiënt kijken naar belastbaarheid. Hierbij kan gebruik gemaakt worden van de activiteitenweger. Dit instrument (eventueel met bijbehorende app) is door ergotherapeuten ontwikkeld om overbelasting te voorkomen. Het ondersteunt bij het plannen van dagelijkse activiteiten, waarbij rekening gehouden wordt met de eigen grenzen qua belastbaarheid. De ergotherapeut kan helpen de app te gebruiken.

Ergotherapie kan zich ook richten op het bieden van mogelijkheden voor ontspanning en (comfortabele) houdingen.

- Sommige mensen kunnen baat hebben bij mindfulness training of cognitieve gedragstherapie onder begeleiding van een GZ-psycholoog.

Verminderde gewrichtsmobiliteit

Bij verminderd gebruik van de ledematen en bij rolstoelafhankelijkheid is het nuttig de gewrichtsmobiliteit met fysiotherapie te stimuleren. Vaak geven patiënten aan, het prettig te vinden om even te staan. Daarbij kunnen hulpmiddelen als een statafel of een rolstoel met sta-mechanisme gebruikt worden. Hier kan de revalidatiearts of de ergotherapeut bij ondersteunen.

Dysarthrie

Mensen met ADCA/SCA hebben soms moeite zichzelf verstaanbaar te maken. Logopedie speelt bij de behandeling van spraak- en slikstoornissen een belangrijke rol. Door langzaam en juist met minder volume te spreken kan de verstaanbaarheid verbeteren en zo nodig kunnen communicatiehulpmiddelen worden gebruikt. Dit kan in overleg met de logopedist.

Dysfagie

Slikklachten kunnen logopedisch (soms in combinatie met ergotherapie, bv bij houdingsproblemen) beoordeeld en behandeld worden.

Het doel van behandeling van dysfagie is veilig en voldoende kunnen kauwen en slikken op een manier die de patiënt aankan, dus met meer tijd en moeite of juist met minimale inspanning.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

De logopedist kan helpen door:

- mensen met ADCA compensaties aan te leren tijdens het slikken en om de consistenties van het eten / drinken aan te passen
- uitleg te geven over het normale proces van kauwen en slikken en over wat er bij de patiënt fout gaat. Tevens kan uitleg gegeven worden over:
 - verslikken als gevolg van een dubbeltaak
 - hoe door middel van oefenen de patiënt bewust kan worden van veilig slikken met aandacht
 - hoe mild speekselverlies verminderd kan worden door aan te leren dat hij/zij vaker moet slikken of krachtiger moet slikken
 - hoe zithouding of de stand van het hoofd invloed heeft op de slikfunctie
- advies te geven om kleinere volumes dan wel consequent dikkere vloeistoffen te nemen om verslikken in vloeistoffen te voorkomen

Visusstoornissen

Bij de meeste SCA's is een routinematige oogheelkundige/ orthoptische beoordeling niet noodzakelijk, tenzij de patiënt dubbel en/of wazig ziet. Deze klachten zijn het gevolg van oogbewegingsstoornissen die frequent voorkomen bij o.a. SCA3. Alleen bij SCA7 is een onderzoek door de oogarts/orthoptist geïndiceerd in verband met een visuele perceptiestoornis. Dit onderzoek vindt bij voorkeur plaats in een neurologisch centrum (zie *Consultatie en verwijzing / visusstoornissen*) met kennis over oogheelkundige klachten in het kader van SCA. Therapeutische mogelijkheden zijn o.a. een prismabril, een operatieve oogspiercorrectie en eventueel een occlusieve contactlens.

Nieuwe ontwikkelingen

Naast fundamenteel wetenschappelijk onderzoek, gericht op een mogelijke oorzakelijke behandeling, wordt op verschillende plaatsen ook klinisch onderzoek gedaan naar een mogelijk gunstig effect van medicijnen op het functioneren; actuele informatie hierover is beschikbaar via de ADCA/Ataxie Vereniging (zie *Consultatie en verwijzing*).

Beleid psychosociale en maatschappelijke gevolgen

Acceptatieproblematiek

Zowel het multidisciplinaire team als ook de huisarts letten op emotionele problematiek na het stellen van de diagnose en geven ondersteuning bij het verwerkings- en acceptatieproces. Door de voortschrijdende achteruitgang is blijvende aandacht hiervoor nodig.

Psychologische ondersteuning

Verwijzing naar een maatschappelijk werker of psycholoog kan bij psychologische klachten veel betekenen voor iemand met ADCA/SCA. Zij kunnen onder meer advies geven bij participatie- en psycho-emotionele problemen bij sociale contacten, relaties, en vrijetijdsinvulling. Ook zal er aandacht voor het omgaan met ziekte ('coping') zijn.

Voorlichting

Goede voorlichting aan (familie van) de patiënt en alle betrokken zorgverleners over de kenmerken en behandeling van ADCA **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Specialistisch beleid

heeft een positieve invloed op de behandeling van ADCA. De voorlichting wordt gegeven door de behandelend arts.

Aandacht voor afnemende functies en aandacht voor palliatieve fase

- *Psychosociale ondersteuning* van patiënt en mantelzorgers voor de gedurende het hele ziekteproces afnemende functies, noodzakelijke (anticipatie op) aanpassingen.
- *Psychosociale ondersteuning* van patiënt en mantelzorgers en bij eindstadium van het ziekteproces/in de palliatieve fase:
 - prognosticeren en anticiperen is een steeds groter onderdeel van de dagelijkse praktijk van de (specialistische) hulpverlener
 - wanneer de ziekte en de mentale toestand van patiënten met ADCA achteruitgaat, kunnen belangrijke kwesties, zoals **wilsverklaring**, het best tijdig besproken worden. Zo krijgt de patiënt de kans om te beslissen welke ondersteunende behandelingen hij/zij wenst als het einde nadert of wanneer hij zijn wensen niet meer bekend kan maken
 - naar het einde van het ziekteproces toe kan er een beroep worden gedaan op palliatief terminale zorg. Afhankelijk van de toestand en de wensen van de patiënt en zijn mantelzorgers kan deze zorg thuis, in een verzorgingsinstelling of in bijvoorbeeld een hospice palliatieve eenheid worden aangeboden

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

Bij patiënten met een (zeldzame) erfelijke ziekte zoals ADCA, heeft de klinisch geneticus een rol bij uitleg over de overerving van de ziekte, het bepalen van het herhalingsrisico of het risico voor andere naaste verwanten. Ook informatie over de mogelijke reproductieve opties, het informeren van verwanten en verder familieonderzoek is een taak van de klinisch geneticus.

Daarnaast kan er uitleg gegeven worden over de ziekte, het beloop en de variabiliteit van de aandoening. Zo nodig wordt aanvullend onderzoek ingezet bij de patiënt, indien dit onvolledig of niet verricht is, of wordt verder familieonderzoek verricht. Een positieve familieanamnese of een met DNA-onderzoek bevestigde diagnose helpt het risico voor kinderen van een patiënt en/of diens verwanten te bepalen en is nodig om voorspellend-, prenataal- of preïmplantatie genetisch onderzoek mogelijk te maken.

Voorspellend onderzoek betreft DNA onderzoek bij personen die een verhoogd risico hebben op de aandoening maar die geen symptomen van de aandoening hebben.

Voorspellend onderzoek voor niet-behandelbare aandoeningen wordt verricht volgens een protocol, gebaseerd op internationale richtlijnen. Hierbij worden naast de psychologische consequenties ook de maatschappelijk consequenties van de test besproken en kan begeleiding door medisch maatschappelijk werk of een psycholoog worden aangeboden.

Diagnostiek bij familieleden

Om meer inzicht te verkrijgen in het risico voor verwanten verricht de klinisch geneticus een uitgebreide familieanamnese. Hierbij is navraag naar bloedverwantschap en het maken van een drie-generatie stamboom wenselijk.

Bij de familieanamnese moet men:

- meerdere generaties uitvragen, liefst uitgetekend in een stamboom
- specifiek vragen naar consanguiniteit (waarbij een autosomaal recessieve overerving meer waarschijnlijk is)
- bij twijfel over de familieanamnese, overwegen familieleden neurologisch te onderzoeken
- indien ouders of andere eerstegraads familieleden zijn overleden: de leeftijd van overlijden en de doodsoorzaak navragen (bij vroeg overlijden was het familielid wellicht te jong om symptomen te hebben, maar de doodsoorzaak kan ook gerelateerd zijn aan de erfelijke aandoening)
- ook vragen naar richtinggevende andere aandoeningen in de familie zoals doofheid, diabetes mellitus, spierziekten, epilepsie (o.a. suggestief voor mitochondrieel lijden, wat een andere oorzaak kan zijn van cerebellaire ataxie) of mentale retardatie (Fragiele-X-syndroom bij kleinzonen van patiënten met FXTAS: fragiele-X-tremor-ataxie syndroom)

Familieonderzoek

De erfelijkheidsaspecten van de ziekte worden door de neuroloog en meer specifiek door de klinisch geneticus met de patiënt en diens partner besproken. Het is daarbij belangrijk, dat eerstegraads familieleden van de patiënt op de hoogte worden gebracht, dat ook zij een verhoogd risico hebben op ADCA/SCA. Deze kans is 50% door de autosomaal dominante overervingswijze.

Wanneer in de familie nog geen mutatie bekend is, kan DNA-onderzoek leiden tot een specifieke diagnose. Wanneer er sprake is van klinische verschijnselen, kan een genetisch onderzoek

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > **Beleid**
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

zowel door de neuroloog als door de klinisch geneticus worden aangevraagd.

Zonder ziekteverschijnselen kan voor iemand uit een ADCA/SCA familie door de klinisch geneticus genetisch onderzoek worden aangevraagd in het kader van presymptomatische DNA-diagnostiek (zie *Consultatie en verwijzing*).

Informereren familieleden

Bij DNA-bevestigde diagnose maakt de klinisch geneticus een familiebrief, waarmee de patiënt familieleden kan informeren. Er wordt besproken welke familieleden geïnformeerd moeten worden, wat het belang hiervan is en of hierbij hulp of begeleiding nodig is.

Kinderwens en reproductieve opties

Voor patiënten (van wie de genmutatie wel of niet bekend is) die een kindwens hebben, luidt het advies zich te laten voorlichten/ adviseren. Zij worden indien gewenst naar de klinisch geneticus verwezen.

De klinisch geneticus kan hen informeren over het risico voor de nakomelingen, de aard en de beginleeftijd en de variatie in symptomen van de ziekte. Ook kan bij een bekende mutatie voorlichting worden gegeven over de mogelijkheden om de aandoening bij hun ongeboren kind vast te stellen en/of bij kindwens het krijgen van een kind met de aandoening te voorkomen.

Er zijn verschillende mogelijkheden rondom kindwens. Ook prenatale diagnostiek (PND) en preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) worden hieronder uitgelegd.

Een klinisch geneticus (en/of genetisch consulent) kan hulp bieden bij dit beslissingsproces (zie *Consultatie en verwijzing*).

Keuzemogelijkheden zijn:

- natuurlijke zwangerschap met het risico dat het kind gendrager is
- *prenatale diagnostiek (PND)* met zwangerschapsbeëindiging bij een aangedaan kind
- *preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)*; soms is er de mogelijkheid van exclusie-PGD waarbij mensen zelf niet willen weten of ze de aanleg hebben, maar wel willen zorgen dat ze de aanleg niet doorgeven
- ei-/zaadceldonatie
- adoptie
- kinderloos blijven

Prenatale diagnostiek (PND)

- Bij een bekende mutatie kan een vlokcentest of vruchtwaterpunctie uitwijzen of de foetus dezelfde genetische mutatie heeft. Het risico op een miskraam door de procedure ligt in beide gevallen tussen de 0,5% en 1%. Een vlokcentest of vruchtwaterpunctie is alleen mogelijk wanneer de mutatie (verantwoordelijk voor de aandoening) bij de aanstaande ouders bekend is.

Als de uitslag van de vlokcentest afwijkend is en de aanstaande ouders dus een kind met de aandoening verwachten, staan de ouders voor de beslissing de zwangerschap wel of niet te beëindigen. Deze beslissing moet zorgvuldig overwogen worden, liefst vóór een zwangerschap of vóór het verrichten van de test.

Ouders kunnen daarbij hulp krijgen van een centrum voor prenatale diagnostiek (in de UMC's), waaraan klinisch genetici en gespecialiseerde gynaecologen verbonden zijn.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Beleid

> Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap

- Een vlokkentest wordt gedaan bij 11-12 weken zwangerschap. De uitslag duurt 2-3 weken.
- Een vruchtwaterpunctie kan rond de 16^{de} week van de zwangerschap gedaan worden, maar de uitslag hiervan laat circa 4-5 weken op zich wachten. Dit maakt het een minder geschikte optie.

Preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD)

PGD algemeen

PGD is een methode waarmee embryo's onderzocht worden op een ernstige genetische aandoening en waarmee de kans op de geboorte van een aangedaan kind beperkt of voorkomen kan worden. PGD wordt uitgevoerd bij paren die een sterk verhoogd risico hebben op het krijgen van een kind met een erfelijke aandoening. Voor PGD is een IVF-behandeling noodzakelijk. Hierbij worden - na bevruchting van eicellen met zaadcellen buiten het lichaam - één of enkele cellen afgenomen van embryo's die drie tot vijf dagen oud zijn. Deze cel of cellen worden in het laboratorium onderzocht op de aan- of afwezigheid van de betreffende ziekte. Op basis hiervan wordt besloten welke embryo's in aanmerking komen voor plaatsing in de baarmoeder. Alleen embryo's, waarvan de onderzochte cel of cellen de genetische ziekte, waarop het onderzoek was gericht, niet hebben, worden in de baarmoeder geplaatst.

PGD bij gendragers ADCA

Voor paren waarbij door middel van (presymptomatisch) DNA-onderzoek is vastgesteld dat een van hen gendrager is, is PGD juist vanwege de late beginleeftijd bij het optreden van klachten een belangrijke behandelmogelijkheid.

Voor de meest voorkomende SCA3 is routine-PGD beschikbaar. Op indicatie kan een PGD-test op maat worden ontwikkeld voor zeldzamere typen. PND en PGD zijn beide geen makkelijke keuze. Wanneer wordt overwogen om via PGD zwanger te worden, kan worden verwezen naar de klinisch geneticus voor een voorlichtings-/adviesgesprek (zie *Consultatie en verwijzing*).

Zwangerschap, bevalling en anticonceptie

Zwangerschap en bevalling

Begeleiding van de zwangere met ADCA/SCA vindt bij voorkeur plaats door een gynaecoloog, die bekend is met dit type aandoeningen (deze gynaecologen zijn meestal verbonden aan academische ziekenhuizen).

Borstvoeding

Er gelden geen bijzondere maatregelen.

Anticonceptie

Reguliere anticonceptiemiddelen kunnen worden gebruikt.

Herhalingskans

Bij een kinderwens kan een klinisch geneticus informatie geven over:

- de kans op een kind met ADCA
- de keuzemogelijkheden zoals prenatale diagnostiek, PGD etc (zie *keuzemogelijkheden*)

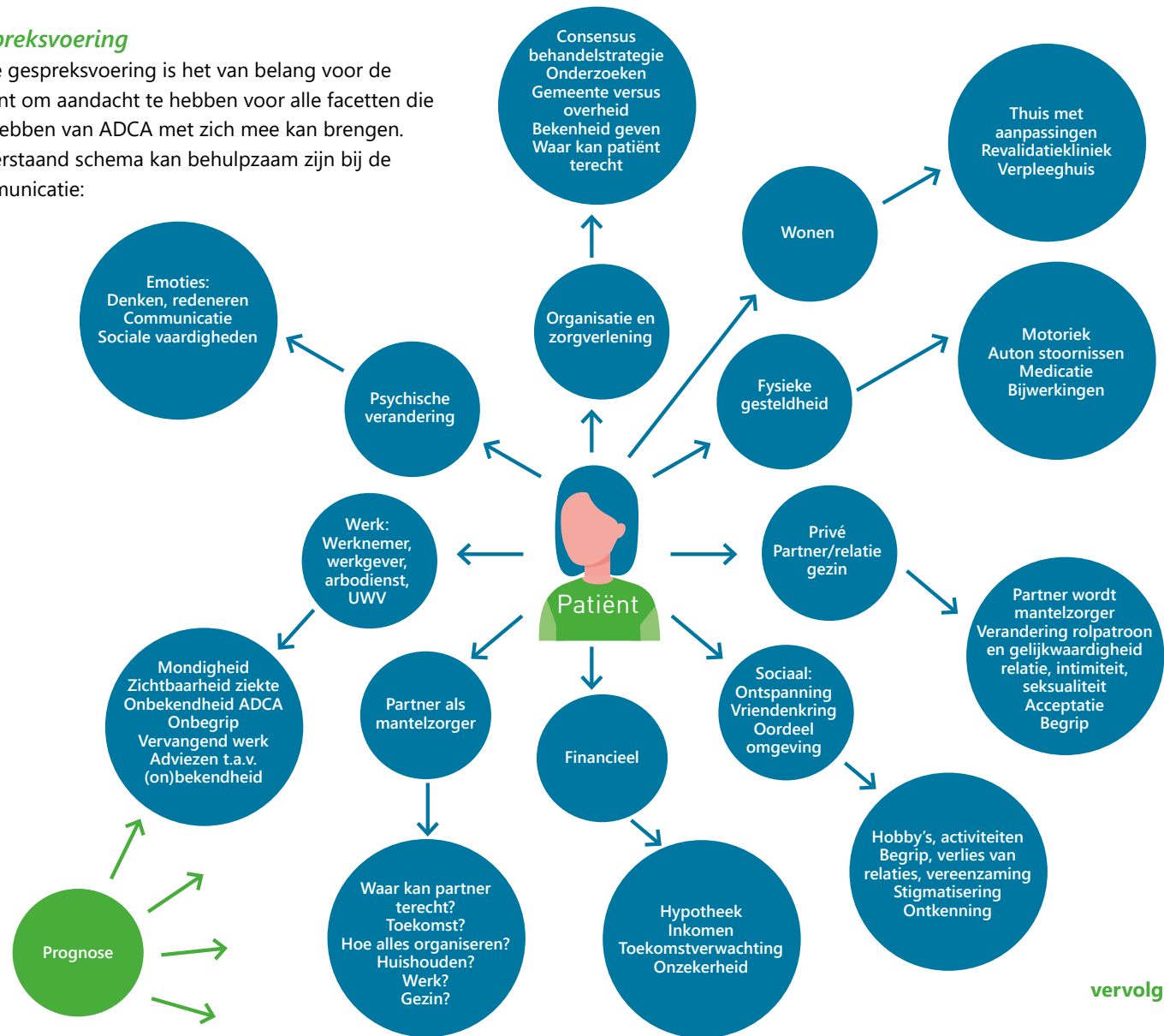
Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Gespreksvoering

Bij de gespreksvoering is het van belang voor de patiënt om aandacht te hebben voor alle facetten die het hebben van ADCA met zich mee kan brengen. Onderstaand schema kan behulpzaam zijn bij de communicatie:



vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Valpreventie

Niet alleen door de ataxie, maar ook door de andere symptomen vallen de patiënten vaak of kunnen zij bijvoorbeeld makkelijk hun enkels verzwikken. Het kan (geregeld) voorkomen dat patiënten zich door een val zodanig verwonden dat behandeling door de huisarts of op de spoedeisende hulp noodzakelijk is. Toename van het aantal valincidenten maakt evaluatie van getroffen (preventieve) maatregelen wenselijk. Met name op latere leeftijd kunnen de complicaties van fracturen tot morbiditeit en mortaliteit lijden.

In beweging blijven is van belang. Bewegingsoefeningen onder begeleiding van een fysiotherapeut kunnen hier positief aan bijdragen. Een ergotherapeut kan adviseren over maatregelen ter preventie van vallen thuis en kan helpen om de omgeving veiliger te maken en adviseren ten aanzien van goede hulpmiddelen. Vaak kan een loophulpmiddel een bijdrage leveren aan de valpreventie, zoals een verzaamd looprek of een loophulpmiddel met laser/trilling/geluidssignaal.

Zie ook de '[Ergotherapierichtlijn Valpreventie](#)'; deze beschrijft aanbevelingen voor de beste ergotherapeutische zorg aan volwassen cliënten met verhoogd valrisico (inclusief valangst). Zie tevens de [NHG-Standaard fractuurpreventie](#).

Pijn

Pijnbestrijding is gericht op het verminderen/laten verdwijnen van de pijn:

- Fysiotherapie is hier van nut als het gaat om pijn ten gevolge van spierspanning en/of dystonie en/of houdingsafwijkingen.
- Geneesmiddelen: Om de pijn adequaat te bestrijden moet men het juiste middel in voldoende hoge dosering toedienen op vaste tijdstippen met de juiste frequentie (afhankelijk van de

werkingsduur). Bij hevige pijn moet het middel bovendien snel werken. Het effect van de behandeling moet regelmatig worden geëvalueerd, zodat dosering en middel tijdig kunnen worden aangepast. Afhankelijk van het soort pijn kan het gebruik van andere medicamenten dan analgetica geïndiceerd zijn.

Behandeling:

- Oorzaak van de pijn vaststellen en eventueel wegnemen.
- Conventionele analgetica volgens de WHO-pijnladder en fysiotherapie en ergotherapie. Fysio- en ergotherapie kunnen zich richten op pijnbestrijding, door het bieden van mogelijkheden voor ontspanning en (comfortabele) houdingen. Tijdens ergotherapie worden adequate zit- en ligvoorzieningen geëvalueerd en gerealiseerd. Tevens ook aandacht voor niet-medicamenteuze strategieën zoals warme kruiken, etcetera.

WHO-pijnladder:

Pijnbestrijding stapsgewijs:

stap 1a: paracetamol

stap 1b: NSAID

stap 1c: paracetamol + NSAID

stap 2: overstappen op of toevoegen van een zwakwerkend opioïde; NB: tramadol kan bij kwetsbare ouderen een delier uitlokken door intrinsiek anticholinerge activiteit.

stap 3: overstappen op of toevoegen van een sterk werkend opioïde

stap 4: parenterale toediening van een opioïde

Meerdere gezinsleden

De eerste klachten ontstaan meestal pas rond de volwassen leeftijd. Tussen het optreden van de eerste verschijnselen en het stellen van de diagnose kan een lange periode zitten. Deze factoren kunnen ertoe leiden dat er inmiddels meerdere kinderen **vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

in het gezin zijn en ook andere eerstegraads familieleden, die de aandoening blijken te hebben (bij een dominante aandoening is het herhalingsrisico 50%).

Bij een aantal SCA's komt anticipatie voor, het eerder optreden van klinische verschijnselen in een volgende generatie.

Kinderwens/prenatale diagnostiek

Na het stellen van de diagnose bij de volwassene, kan er bij een kindwens een specifieke vraag zijn naar mogelijke handelingsopties om de aandoening bij een (volgend) kind vast te stellen en/of te voorkomen. Ook de kinderen van iemand met ADCA kunnen een kindwens hebben en voor deze vraag komen te staan. De klinisch geneticus kan hierover informeren. Er zijn diverse keuzemogelijkheden zoals prenataal onderzoek of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Zie *Erfelijkheidsvoorlichting* en *Consultatie en Verwijzing*.

Psychosociale ondersteuning

Als eenmaal blijkt dat iemand ADCA/SCA heeft, is het belangrijk veel aandacht te besteden aan verwerking van de diagnose en het leren omgaan met het veranderde toekomstbeeld. Bij de verder voortschrijdende achteruitgang is begeleiding en advies bij zowel emotionele als praktische problemen raadzaam. Door (bij voorkeur met een zekere regelmaat) de zorgbehoefte, draaglast en draagkracht te evalueren kunnen de zorgverlening en de aanpassingen op de steeds veranderende situatie aansluiten. Patiënten zullen voor deze klachten niet altijd rechtstreeks hulp vragen.

Ondersteuning van naasten

Partners en andere naasten spelen een belangrijke rol bij het opvangen van de beperkingen. Afhankelijk van de draagkracht kan dit een grote draaglast voor de partner zijn. Daarnaast kunnen ook gevoelens van ongenoegen die op de partner

worden afgereageerd of veranderd seksueel functioneren tot relatieproblemen leiden.

Ook de partner, gezins- en familieleden hebben te maken met verwerking en acceptatie van de nieuwe en steeds veranderende situatie. Psychosociale/psychologische hulpverlening kan daarbij steun bieden.

Patiënt en Partner Educatie Programma voor alle chronische ziekten (PPEP4ALL)

Dit zelfmanagement programma is bedoeld voor mensen met een chronische ziekte en/of zijn of haar partner/mantelzorg. Het vormt een aanvulling op de medische behandeling.

Doel van dit educatieprogramma is om de eigen regie en autonomie te bevorderen en personen in staat te stellen een juiste balans te vinden tussen wat de ziekte van iemand vraagt en hoe diegene zijn/haar leven wil leiden. Voor informatie, lees [hier](#) meer.

Praktische ondersteuning en begeleiding

Hierbij is het doel de zelfredzaamheid te bevorderen door het bieden van praktische hulp, zoals informatie en advies, hand- en spandiensten, en het regelen en organiseren van zaken daar waar de patiënt dat zelf (nog) niet of niet meer kan. In individuele gesprekken wordt de problematiek besproken en een plan van aanpak voorgesteld. De huisarts kan hiervoor ook naar maatschappelijk werk verwijzen.

Netwerkondersteuning (ondersteuning van het netwerk van naasten rondom patiënt)

De huisarts verwijst naar een maatschappelijk werker of sociaal verpleegkundige voor netwerkondersteuning.

Het is van belang om eerst in kaart te brengen hoe het netwerk van patiënt eruit ziet en wat voor functie het heeft. Samen met de patiënt kijken welke mensen patiënt kent en op wie hij of zij een beroep kan doen.

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Ondersteuning bij arbeid en functioneren

Het is voor de huisarts, en voor bedrijfs- en verzekeringsartsen belangrijk om bewust te zijn van en rekening te houden met:

- beperkingen op meerdere vlakken in het functioneren in een arbeidssituatie
- progressie van de aandoening
- functionele (cognitieve en fysieke) beperkingen bij advisering ten aanzien van werkhervatting/reïntegratie en ten aanzien (het is belangrijk om ten aanzien van de beperkingen een functionele mogelijkhedenlijst in het kader van de arbeidsongeschiktheidswetgeving te maken)
- dat ernstige vermoeidheid en/of pijnklachten ook kunnen wijzen op het bestaan van een depressie, waarbij de prognose ten aanzien van verzuim en arbeidsongeschiktheid slechter is en de functionele beperkingen (cognitieve en fysieke) langer blijven bestaan
- de symptomen die het werk moeilijker kunnen maken zijn divers en kunnen mentale- en fysieke klachten betreffen

Adviezen bij slaapproblemen

Slaaphygiënische adviezen

Deze tips zijn niet altijd bij iedere patiënt uit te voeren. Zij kunnen individueel bepaald worden toegepast; het resultaat is mede afhankelijk van sociale omstandigheden, gewoontevorming, leeftijd en gezondheid. De patiënt kan steeds één à twee weken een aantal tips uitproberen en kijken of het bij hem/haar past en of het effectief is.

- Alleen gaan slapen bij echt moe zijn. Voorkomen lang wakker liggen in bed.
- Geen dutjes of middagslaap tussendoor. Als patiënt niet zonder middagslaap de dag kan doorkomen, dan het liefst middagslaap korter dan één uur en vóór 15.00 uur.
- Regelmaat creëren in het opstaan en slapen: elke dag (ook in het

weekend) op vaste tijden opstaan en naar bed gaan. Met een regelmatig slaap-waakritme, voelt patiënt zich beter.

- Tenminste 4 uren voor het slapen gaan, geen sport/forse lichamelijke inspanning. Regelmatig sporten/inspannen wordt wel aanbevolen om patiënt goed te laten slapen, maar het tijdstip is belangrijk. Effecten van sporten op late avond nadelig door stijgen adrenalinengehalte en het juist fitter voelen in plaats van slaperiger. Sporten in de ochtend en vroege avond zullen de slaap niet verstoren.
- Ontspannende activiteiten voor het slapen, zoals:
 - luisteren naar ontspannende muziek
 - lezen van ontspannende lectuur
 - drinken van kruidenthee (geen gewone thee)
 - een warm bad
- Laat op de avond geen zware maaltijd. Eventueel iets licht verteerbaars (een cracker) als patiënt nog iets wil eten voor het slapen.
- Slaapkamer en bed moeten rustig en comfortabel zijn.
- Een koele kamer (het raam open) is aan te bevelen boven een verwarmde kamer.
- Het bed niet gebruiken om in te werken of om televisie te kijken.
- Eventueel een verduisteringsgordijn, oogmasker, oordopjes.
- 4 tot 6 uren voor het slapen gaan geen alcohol, cafeïnehoudende of andere stimulerende producten (koffie, thee, cola, chocolademelk, melk, ice-tea, cola, energiedranken en cacao). Deze producten hebben een stimulerende werking en verkeerde invloed op de slaap. Ook roken heeft deze eigenschap.
- Bij 's nachts piekeren en daardoor wakker liggen, eventueel een notitieblok en pen naast het bed en gedachten op papier zetten. De volgende dag weer over nadenken, 's nachts los laten.
- Vermijden van angsten, spanningen en emoties voor het slapen (bijvoorbeeld televisie kijken). Advies is om één uur voor het slapen geen TV te kijken.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

- Zorg in de ochtend voor veel licht, en bouw in de avonduren het licht af. Dat helpt het lichaam om de juiste hoeveelheid melatonine aan te maken.
- Letten op de biologische klok van patiënt en deze volgen. De biologische klok geeft aan wanneer patiënt moet gaan slapen (tijdstip waarop patiënt slaperig wordt en het wat kouder krijgt: het rilmoment).
- De tijd in bed beperken tot maximaal 8 uur.
- Niet steeds op de wekker letten. Het steeds zien van de tijd geeft onrust.
- Zorgen voor een goede kwaliteit matras en passend hoofdkussen.
- 's Avonds niet teveel drinken. Dan is de kans groot dat patiënt er 's nachts uit moet om te plassen.
- Matig met alcohol. Geen alcohol bevattende drank als 'slaapmutsje'.
- Alcohol niet combineren met slaapmiddelen of antidepressiva.
- Regelmatige lichaamsbeweging overdag (ook gunstige invloed op spanning en stress).
- Laat patiënt ervoor zorgen het overdag niet te druk te hebben. Steeds bekijken of niet teveel eisen aan zichzelf gesteld worden, en of eisen wel realistisch zijn.

Griepvaccinaties

De noodzakelijkheid van een griepvaccinatie dient op basis van de individuele situatie te worden bepaald.

Medisch paspoort

Aan patiënten met ADCA/SCA wordt geadviseerd medische informatie bij zich te dragen.

Rijvaardigheid

Bij motorische problematiek, kunnen, na beoordeling door een rij-instructeur van het CBR, eventueel aanpassingen worden

gerealiseerd, zoals een handbediende rem en eventueel een handbediend gaspedaal. De patiënt kan geadviseerd worden om te informeren bij diverse bedrijven, gespecialiseerd in autoaanpassingen, of bij een rijnschool. Vaak is een proefrit in een aangepaste auto mogelijk. Visusklachten kunnen van invloed op de rijvaardigheid zijn.

Patiëntenvereniging

Patiënten en naasten kunnen voor o.a. informatie, lotgenotencontact en belangenbehartiging bij de ADCA/Ataxie Vereniging Nederland (AVN) terecht (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Verzekeringen

Het onderdeel VraagWelder van kenniscentrum Welder kan worden ingeschakeld voor advies over werk, uitkeringen en verzekeringen (zie [Consultatie en verwijzing](#)).

Voorzieningen en aanpassingen

Voorzieningen en aanpassingen kunnen nodig zijn, afhankelijk van de beperkingen. De huisarts kan de patiënt wijzen op mogelijke vergoedingen, zoals het persoonsgebonden budget (PGB) en verwijzen naar instanties, o.a.: MEE en Welder (zie [Consultatie en verwijzing](#)). Voor een goede evaluatie van benodigde voorzieningen en aanpassingen is het advies van een ergotherapeut nuttig.

Vermelding ADCA in het elektronisch patiëntendossier

Een duidelijk zichtbare vermelding in het elektronisch patiëntendossier van de diagnose ADCA, met een overzicht van het beleid in acute situaties is wenselijk. Dit is met name van belang wanneer een patiënt met ADCA voor een consult bij een waarnemend huisarts of collega in de praktijk komt.

[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Informereren van zorgverlener bij verwijzing

Vermeld bij verwijzing van de patiënt naar het ziekenhuis of de tandarts expliciet dat er sprake is van ADCA. Wijs daarbij op de mogelijke risico's, zoals bijvoorbeeld de verhoogde valneiging en de mogelijke slikstoornissen. Zorgverleners kunnen voor vragen en advies terecht bij het expertisecentrum (zie *Consultatie en verwijzing*).

Diagnostiek bij familieleden

Verwijs eerstegraads familieleden van een ADCA-patiënt die getest willen worden naar een expertisecentrum voor diagnostiek (zie *Consultatie en verwijzing*).

Algemene aandachtspunten voor de huisarts bij zeldzame aandoeningen

Uit een enquête onder huisartsen van mensen met zeldzame spierziekten komen aandachtspunten naar voren die ook gelden voor de huisartsenzorg bij mensen met een zeldzame aandoening als ADCA.

Na het stellen van de diagnose

- Benader de (ouders van de) patiënt actief, op korte termijn nadat de diagnose bekend is.
- Vraag zo nodig hoe de patiënt de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling ervaarde.
- Vraag na in hoeverre de patiënt en zijn naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.

Zorgcoördinatie

- Vraag na welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over een taakverdeling tussen de behandelaars en over de zorgcoördinatie.
- Bespreek de verwachtingen van de patiënt ten aanzien van de

huisarts. Hoe loopt de communicatie en wat kan de huisarts de patiënt bieden? Stel zo nodig verwachtingen bij.

- Vraag actief aan de patiënt wie de hoofdbehandelaar is in het ziekenhuis.
- Pas bij overdracht van het hoofdbehandelaarschap de contactgegevens aan. Vraag naar eventuele veranderingen in de afspraken met betrekking tot de taakverdeling.
- Vraag of een regievoerend arts is aangesteld. Bij sommige zeldzame aandoeningen heeft de patiënt een regievoerend arts, die de coördinatie en het inhoudelijk overzicht heeft en proactief optreedt. Voor volwassenen kan het één van de verschillende specialisten zijn. Soms is de hoofdbehandelaar tevens regievoerend arts, maar niet altijd.⁹
- Spreek het beleid af (en blijf dit afstemmen) met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts (en overige behandelend artsen); maak bij voorkeur gebruik van de **HASP-richtlijn**.
- Geef aan dat u het eerste aanspreekpunt bent voor de patiënt, tenzij anders afgesproken met de hoofdbehandelaar/regievoerend arts.
- Zorg ervoor dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) via het beschikbare dossier bekend kunnen zijn met de patiënt en vooral met de speciale kenmerken en omstandigheden van ADCA.

Medische begeleiding

- De behandeling van ADCA ligt primair bij de hoofdbehandelaar.
 - Zorg dat u op de hoogte bent van het behandelplan van de patiënt.
 - Zorg dat u kennis heeft van de effecten van de aandoening op andere klachten of behandelingen (zie *Aandachtspunten voor de huisarts*). Overleg bij twijfel met de behandelend arts.
 - Let op de extra ziektegebonden risico's en attendeer de patiënt daarop (zie *Aandachtspunten voor de huisarts*).
- vervolg >>**

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > **Aandachtspunten voor de huisarts**
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Aandachtspunten voor de huisarts

Rondom het levenseinde

- Bewust zijn van en de patiënt en de betrokkenen attenderen op extra ziektegebonden risico's in deze fase.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen (o.a. de huisartsenpost) bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid afspreken voor crisissituaties.
- Zo nodig inschakelen van thuiszorg.
- Anticiperen op een eventuele opname in een ziekenhuis, verpleeghuis of hospice, mochten de omstandigheden in de overlijdensfase dit noodzakelijk maken.
- Verlenen van palliatieve zorg/stervensbegeleiding.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Diagnostiek

Behandeling en begeleiding vindt plaats in:

- **Neurologische centra**
Diverse neurologen in de universitair medische centra of topklinische centra hebben ADCA/SCA als aandachtsgebied. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose of voor een eventuele second opinion. Zie ook de *expertisecentra*.
- **Revalidatiecentra**
- **Klinisch Genetische Centra**
De feitelijke DNA-diagnostiek wordt verricht door DNA-laboratoria van de Klinisch Genetisch Centra in de UMC's. Genetische diagnostiek kan worden aangevraagd door een klinisch geneticus, kinderarts of (kinder)neuroloog.

Erfelijkheid

- Voorlichting en advisering via klinisch genetische centra (voor adressen zie website VKGN: www.vkgn.org).
- Intake en laboratoriumonderzoek voor Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD) vinden plaats op de afdeling Klinische Genetica van het Universitair Medisch Centrum Maastricht (MUMC+).
- De IVF behandeling kan worden verricht in Maastricht en ook in de universitaire centra van Groningen, Amsterdam en Utrecht (zie www.pgdnederland.nl en www.vkgn.org).
 - [afdeling Klinische Genetica Maastricht UMC+](#)
 - [afdeling Gynaecologie en Obstetrie Maastricht UMC+](#)
 - [Centrum Voortplantingsgeneeskunde Maastricht UMC+](#)
 - [UMC Utrecht](#)
 - [afdeling Genetica, UMC Utrecht](#)
 - [afdeling IVF/ICSI, UMC Utrecht](#)
 - [UMC Groningen](#)

- [afdeling Genetica UMC Groningen](#)
- [Centrum voor Voortplantingsgeneeskunde UMC Groningen](#)
- [Amsterdam UMC](#)
- [afdeling Klinische Genetica Amsterdam UMC](#)
- [Centrum voor Voortplantingsgeneeskunde Amsterdam UMC](#)

Visusstoornissen

- **Stichting VISIO** Deze stichting ondersteunt slechtziende en blinde mensen bij hun wens tot zelfstandig leven, leren, wonen en werken. Zorg, onderwijs en revalidatie zijn gericht op een optimale participatie in de maatschappij. Zie www.visio.org.
- **Bartiméus** Organisatie waar slechtzienden en blinden terecht kunnen voor onderwijs, zorg en dienstverlening. Zie www.bartimeus.nl.
- **MEE** geeft voorlichting, advies en praktische ondersteuning aan mensen met een verstandelijke handicap, lichamelijke handicap of een chronische ziekte. De ondersteuning is voor ouders met kinderen, maar ook voor volwassenen. Landelijk informatienummer: 0900-999 88 88 of website: www.mee.nl.
- **Welder kenniscentrum** is een landelijk, onafhankelijk kenniscentrum dat zich bezighoudt met werk, uitkeringen en verzekeringen in relatie tot gezondheid en handicap. www.arboportaal.nl. Zie ook de [Welder/Wijzer werk en gezondheid](#).
- **Ieder(in)**: Het netwerk voor mensen met een beperking of chronische ziekte. <https://iederin.nl>. Ieder(in) is de koepelorganisatie van mensen met een lichamelijke handicap, verstandelijke beperking of chronische ziekte. Ieder(in) maakt zich sterk voor een samenleving waarin iedereen kan meedoen en niemand wordt uitgesloten. Mensen met een beperking of chronische ziekte moeten kunnen rekenen op zorg en ondersteuning op maat.

vervolg >>

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Patiëntenvereniging

- De ADCA/Ataxie Vereniging Nederland (AVN) biedt informatie (zowel voor patiënten als voor hulpverleners) en lotgenotencontact. Ook kan de ADCA/Ataxie Vereniging Nederland advies geven over het zorgtraject en kent ze de in deze ziekte(n) gespecialiseerde (para)medici in Nederland, zie www.ataxie.nl.

Achtergrondinformatie/relevante websites

- Algemene website van de patiëntenvereniging ADCA/Ataxie Vereniging Nederland met informatie over ADCA/SCA en links naar buitenlandse sites: www.ataxie.nl.
- NHG-website met informatie over erfelijkheid en genetica gericht op de huisartsgeneeskundige praktijk: www.huisartsgenetica.nl.
- Website met informatie over preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD): www.pgdnederland.nl.
- Objectieve informatie over erfelijkheid en erfelijke ziekte van het Erfocentrum: www.erfelijkheid.nl.
- Database met zeldzame erfelijke aandoeningen: www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php.
- Website-onder regie van de VSOP- over zeldzame aandoeningen: www.zichtopzeldzaam.nl.

Meer informatie voor huisartsen op:

- [Zorgstandaard](#) Autosomaal Dominante Cerebellaire Ataxie (ADCA)
- [Orphanet](#) Zoek op het type SCA, bijvoorbeeld 'SCA36'
- [GeneReviews](#)

Erfelijkheid

Voor voorlichting, advisering en onderzoek kunnen patiënten terecht in een centrum voor klinische genetica in een academisch ziekenhuis (voor informatie en adressen zie www.vkgn.org).

Andere informatieve sites voor patiënten (met kinderwens):

- [Ben ik drager](#)
- Erfelijkheid.nl
- [Ik heb dat](#)
- [Zorgwijzer / Erfelijkheid](#)
- [Zwangerwijzer](#)

Expertisecentra

Expertisecentra specifiek voor deze aandoening:

Expertisecentrum Bewegingsstoornissen

Bewegingsstoornissen Groningen staat voor wetenschappelijk onderzoek, topklinische zorg en onderwijs op het gebied van neurologische bewegingsstoornissen bij kinderen en volwassenen in het Universitair Medische Centrum Groningen.

Polikliniek Neurologie
Hanzeplein 1
9713 GZ GRONINGEN
050-361 35 00
Neem [hier](#) contact met ze op
[Orpha.net Expertlink](#)

Radboudumc Expertisecentrum voor Zeldzame en Erfelijke Bewegingsstoornissen

Afdeling Neurologie
Geert Grooteplein-Zuid 10
6525 GA NIJMEGEN
024-361 66 00
administratie.neuro@umcn.nl
[Orpha.net Expertlink](#)
[vervolg >>](#)



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Consultatie en verwijzing

Overzicht van wetenschappelijk onderzoek en centra waar dit plaatsvindt:

- Radboud UMC Nijmegen
- Rotterdam Erasmus MC
- Leiden LUMC
- UMCG Groningen
- Amsterdam Herseninstituut (Spinoza-centrum)
- Ataxia Study Group
- NAF Amerikaanse zuster organisatie
- Amerikaanse wetenschappelijke database
- Hersenziekte-sca1.nl "Er is eindelijk hoop"
- Hersenstichting
- Friedreich Ataxia Research Association
- The European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies

Richtlijnen

- **Neurologische richtlijn niet-acute Cerebellaire Ataxie**
In 2014 is er een 'richtlijn niet-acute cerebellaire ataxie' uitgekomen die is samengesteld op initiatief van de beroepsvereniging van neurologen (Nederlandse Vereniging van Neurologen, NVN).
- **Ergotherapierichtlijn Valpreventie**
Evidence-based ergotherapie bij volwassenen met een verhoogd valrisico

NHG-Standaard fractuurpreventie

- **NHG-Standaard fractuurpreventie**
De NHG-Standaard Fractuurpreventie vervangt de NHG-Standaard Osteoporose (Huisarts Wet 2005;48:559-70). De standaard en de wetenschappelijke verantwoording zijn geactualiseerd.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Literatuurlijst

1. Adanyeguh IM et al. Autosomal dominant cerebellar ataxias: Imaging biomarkers with high effect sizes, *Neuroimage Clin.* 2018; 19: 858–867.
 2. Armutlu, K., Karabudak, R., Nurlu, G. (2001). Physiotherapy approaches in the treatment 50 of ataxic multiple sclerosis: a pilot study. *Neurorehab Neur Repair*, 15, 203-211.
 3. Brusse E, Brusse-Keizer M, Duivenvoorden HJ, van Swieten JC. Fatigue in spinocerebellar ataxia. Patient self-assessment of an early and disabling symptom. *Neurology.* 2011; 76(11):953-9.
 4. [Buiting C, Njoo K. Richtlijn Informatie-uitwisseling tussen Huisarts en Specialist bij verwijzingen \(HASP\). 2017 Nederlands Huisartsen Genootschap.](#)
 5. Eijssens EC. Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk'. 2006.
 6. Elders PJM, Dinant GJ, Van Geel T, Maartens LWF, Merlijn T, Geijer RMM, Geraets JJXR. NHG-Standaard Fractuurpreventie(tweede herziening); *Huisarts Wet* 2012;55(10):452-8.
 7. [Hendriks SA. Generieke zorgthema Huisartsgeneeskundige zorg. 2014.](#)
 8. Ikeda, Y., Dalton, J.C., Moseley, M.L., Gardner, K.L., Bird, T.D., Ashizawa, T., et al (2004). Spinocerebellar ataxia type 8: molecular genetic comparisons and haplotype analysis of 37 families with ataxia. *Am J Hum Genet.*, 75, 3–16.
 9. Jones, L., Lewis, Y., Harrison, J., Wiles, C.M. (1996). The effectiveness of occupational and physiotherapy in multiple sclerosis patients with ataxia of the upper limb and trunk. *Clin Rehabil.*, 10, 277-282.
 10. Koob, M.D., Moseley, M.L., Schut, L.J., Benzow, K.A., Bird, T.D., Day, J.W., et al (1999). An untranslated CTG expansion causes a novel form of spinocerebellar ataxia (SCA8). *Nat Genet.*, 21, 379-384.
 11. Kremer HPH, van de Warrenburg BPC, Sinke RJ. Casuïstiek Van gen naar ziekte; autosomaal dominante cerebellaire ataxieën. *Ned Tijdschr Geneesk.* 2004;148:614-6.
 12. Kremer HPH Spinocerebellaire ataxieën in De ziekte van Huntington en verwante erfelijke neuro-psychiatrische aandoeningen. Vervoort EL, van Zuuren FJ (red.). 2009. Assen. Koninklijke Van Gorcum BV. ISBN 978 90 232 45261.
 13. Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCAs). *Cerebellum.* 2005; 4(1):2-6.
 14. Miyai, I., Mizuki, I., Hattori, N., Mihara, M., Hatakenaka, M., Yagura, H., et al., and cerebellar ataxia rehabilitation trialists collaboration (2012). Cerebellar ataxia rehabilitation trial in degenerative cerebellar diseases. *Neurorehab Neur Repair*, 26, 515-522.
 15. [Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data.](#)
www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf
- vervolg >>**



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Literatuurlijst

16. Schmitz-Hübsch T, du Montcel ST, Baliko L, Berciano J, Boesch S, Depondt C, Giunti P, Globas C, Infante J, Kang JS, Kremer B, Mariotti C, Melegh B, Pandolfo M, Rakowicz M, Ribai P, Rola R, Schöls L, Szymanski S, van de Warrenburg BP, Dürr A, Klockgether T, Fancellu R. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. *Neurology*. 2006 Jun 13;66(11):1717-20.
17. [Vajda I. Visiedocument Concentratie en organisatie van zorg bij zeldzame aandoeningen. VSOP. 2015.](#)
18. Silva, R.C.R., Saute, J.A.M., Silva, A.C.F., Coutinho, A.C.O., Saraiva-Pereira, M.L., Jardim, 25 L.B. (2010). Occupational therapy in spinocerebellar ataxia type 3: an open label trial. *Braz J Med Biol Res.*, 43, 537-542.
19. Vergaro, E., Squeri, V., Brichetto, G., Casadio, M., Morasso, P., Solaro, C., et al. (2010). Adaptive robot training for the treatment of incoordination in multiple sclerosis. *J Neuro-Engin Rehabil.*, 7, 37.
20. Verbeek DS, van de Warrenburg BPC. Genetics of the Dominant Ataxias. *Seminars in neurology*. 2011; 31(5):46-9.
21. Van de Warrenburg, BPC, Sinke, RJ, Verschuuren-Bemelmans, CC, Scheffer, H, Brunt, ER, Ippel, PF, Maat-Kievit, JA; (2002). Spinocerebellar ataxias in the Netherlands: prevalence and age at onset variance analysis. *Neurology*, 58, 702-8.
22. Van de Warrenburg, BPC; Autosomaal dominante cerebellaire ataxieën in Nederland: een nationale inventarisatie. NTVG 2001.
23. Whaley NR et al. Autosomal dominant cerebellar ataxia type 1: A review of the phenotypic and genotypic characteristics. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2011; 6(1):33.

Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Colofon

Deze Informatie voor de huisarts over ADCA is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de **ADCA/Ataxie Vereniging Nederland (AVN)**, de Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen **VSOP** en het Nederlands Huisartsen Genootschap (**NHG**). Deze tekst is onderdeel van een informatiereeks die te downloaden is via www.nhg.org/thema/zeldzame-ziekten en de VSOP-websites: www.vsop.nl en www.zichtopzeldzaam.nl.

De tekst is met zorg samengesteld op basis van de actuele informatie vanuit medisch-wetenschappelijke literatuur en expert opinion. Bij twijfel of patiënt-gerelateerde vragen: neem contact op met de behandelaar of met de regievoerend arts.¹³

ADCA/Ataxie Vereniging Nederland (AVN)

De ADCA/Ataxie Vereniging Nederland is opgericht in 1994 en heeft ongeveer 550 leden. Het bestuur wordt ondersteund door vrijwilligers en een medische adviesraad (MAR).

Naast voorlichting en belangenbehartiging bestaan de activiteiten van de ADCA/Ataxie Vereniging Nederland uit het organiseren van lotgenotencontact voor zowel patiënten als hun naasten.

De ADCA/Ataxie Vereniging Nederland bereikt haar leden en andere betrokkenen door middel van de website, een digitale nieuwsbrief, contactdagen (landelijk en regionaal) en een driemaandelijks uitgave van de ADCA-krant. Verder bevordert en ondersteunt zij wetenschappelijk onderzoek.

De ADCA/Ataxie Vereniging Nederland werkt daartoe samen met diverse medische experts (behandelaars en onderzoekers) op het gebied van ADCA/SCA. In de MAR zijn verschillende medische vakgebieden vertegenwoordigd: neurologie, klinische genetica, revalidatiegeneeskunde en moleculair biologie. De ADCA/Ataxie Vereniging Nederland is lid van de VSOP.

ADCA/Ataxie Vereniging Nederland

Postbus 91

4000 AB Tiel

E-mail info@ataxie.nl

www.ataxie.nl

Ledenadministratie: ledenadministratie@ataxie.nl

Telefoon: 0344-84 92 21 (Karin Hesselink van het Backoffice, Tiel)

vervolg >>



Inhoudsopgave

- > Kernboodschappen
- > Achtergronden ADCA
- > Symptomen
- > Beleid
 - > Specialistisch beleid
 - > Erfelijkheidsvoorlichting en zwangerschap
- > Aandachtspunten voor de huisarts
- > Consultatie en verwijzing
- > Literatuurlijst
- > Colofon

Colofon

Patiëntenkoepel voor zeldzame en genetische aandoeningen (VSOP)

Telefoon: 035-603 40 40

E-mail: vsop@vsop.nl

www.vsop.nl

Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Telefoon: 088-506 55 00

E-mail: info@nhg.org

www.nhg.org

Redactie

Drs. R. van Tuyll, MD, beleidsmedewerker VSOP

Mw. D. Duchenis, management assistent VSOP

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:

Drs. L. Boelman, huisarts en wetenschappelijk medewerker Cluster Richtlijnontwikkeling en Wetenschap NHG

Drs M. Schouten, klinisch geneticus, Radboudumc

Dr. B.P.C van den Warrenburg, neuroloog, Universitair Medisch Centrum St. Radboud, Nijmegen

Dr J. van Meeteren, revalidatie arts, ErasmusMC

Drs J. de Vries, neuroloog, UMCG

Leden van de ADCA/Ataxie Vereniging Nederland

Ontwerp en opmaak

LMcc, Lucienne Meijer, Leusden

Soest, januari 2021



VSOP



Nederlands
Huisartsen
Genootschap

