

Ataxie van Friedreich

Wat is ataxie van Friedreich (AvF)?

Ataxie betekent letterlijk: 'ongeordend'. Mensen met ataxie kunnen hun bewegingen niet goed coördineren. De ledematen, armen en benen, doen niet wat je van ze wilt. Bijvoorbeeld als je loopt, lijkt het alsof je dronken bent. De kleine hersenen die zich in het achterhoofd bevinden, spelen een belangrijke rol bij de coördinatie van de spieren. Die coördinatie is nodig voor het uitvoeren van zuivere bewegingen. Een aandoening van de kleine hersenen of een aandoening van de zenuwen en het ruggenmerg, die de kleine hersenen van informatie voorzien, kan leiden tot ataxie. Bij ataxie van Friedreich zijn vooral de zenuwen en het ruggenmerg aangedaan en in mindere mate de kleine hersenen. Ataxie komt als belangrijkste verschijnsel voor bij verschillende aandoeningen en ziekten. Sommige van deze ziekten zijn erfelijk. Van de erfelijke aandoeningen met ataxie is de ataxie van Friedreich één van de meest voorkomende. Gemiddeld twee op iedere honderdduizend mensen hebben ataxie van Friedreich. Ataxie is weliswaar het belangrijkste verschijnsel van AvF, maar zeker niet het enige.

Verschijnselen

De eerste verschijnselen van AvF treden meestal op vóór het vijfentwintigste jaar. Het komt ook voor dat ze beginnen vóór het tiende jaar. De verschijnselen kunnen echter ook op oudere leeftijd beginnen. De eerste verschijnselen zijn meestal onzekerheid bij het lopen, onvoldoende evenwicht, struikelen, slordig schrijven en het uit de handen laten vallen van voorwerpen.

Ook de spraak begint vaak al in een vroeg stadium onduidelijk te worden. Later kunnen ook nog andere verschijnselen optreden, zoals: een verminderd gevoel aan de benen en de handen, koude voeten en afnemende spierkracht. Een holvoet (abnormaal hoge wreef) kan ontstaan door verzwakking van bepaalde onderbeenspijeren. Vergroeiing van de wervelkolom (scoliose) komt vooral voor bij mensen die verschijnselen hebben gekregen vóór de groeispurt in de puberteit. Vermindering van het gezichtsvermogen en het gehoor kunnen later in de ziekte optreden: het wordt moeilijker anderen goed te verstaan, vooral wanneer er veel geluid op de achtergrond is. Late verschijnselen van AvF kunnen zijn: verzwakking van de hartspier en suikerziekte. Het verstand en het denkvermogen blijven bij AvF volledig intact.

Ziektebeloop

Ataxie van Friedreich is een progressieve ziekte. Dat wil zeggen dat de verschijnselen geleidelijk ernstiger worden en dat de 'patiënt' in de loop van jaren steeds meer beperkingen ondervindt. Rekening moet worden gehouden met het feit dat men in de loop van de ziekte afhankelijk kan worden van het gebruik van een rolstoel. De ontwikkeling van de ziekte is niet bij iedereen hetzelfde. Bij een begin op latere leeftijd is de progressie minder snel.

Erfelijkheid



Ataxie van Friedreich is een erfelijke ziekte. Erfelijk wil zeggen dat de ziekte van ouder op kind wordt overgedragen. Dit gebeurt via het erfelijk materiaal: het DNA. Bij ataxie van Friedreich wordt de ziekte alleen overgedragen wanneer beide ouders drager zijn van een bepaalde fout in hun erfelijk materiaal en het kind deze fout van hen allebei overerft. Een drager van AVF is zelf meestal volkomen gezond en weet vaak zelf niet dat hij drager is. Als de man en de vrouw beiden drager zijn is de kans dat zij een kind met AvF krijgen vijftwintig procent. Het erfelijk materiaal bestaat uit chromosomen die op hun beurt weer zijn opgebouwd uit genen. Bij AvF gaat het om een fout (mutatie) op een gen, het X25 gen, dat op chromosoom 9 ligt. Dit gen zorgt ervoor dat cellen een bepaald eiwit kunnen aanmaken dat frataxine wordt genoemd. Bij AvF kan er door de fout in het gen niet voldoende frataxine gemaakt worden. Een tekort aan frataxine geeft onder andere een schadelijke ophoping van ijzer in de mitochondrieën van bepaalde cellen, waardoor de energieproductie in gevaar komt en deze cellen uiteindelijk kunnen afsterven.

Diagnose

De neuroloog of kinderneuroloog voert onderzoek uit om tot een diagnose te komen. Het onderzoek bestaat gewoonlijk uit opname van de ziektegeschiedenis, verzamelen van gegevens over de familie, lichamelijk onderzoek en afname van bloed voor DNA-onderzoek. Soms wordt er nog aanvullend onderzoek gedaan zoals een hartfilmpje (elektrocardiogram), laboratoriumonderzoek of neurofysiologisch onderzoek van de zenuwen en het ruggenmerg. Sommige aandoeningen, zoals ataxie ten gevolge van vitamine E-tekort, lijken veel op AvF. Daarom zal in het bloed ook vaak het vitamine E-gehalte worden bepaald.

Behandeling en advisering

Er zijn nog geen medicijnen die ataxie van Friedreich kunnen genezen of het steeds erger worden van de ziekte kunnen tegenhouden. De behandeling bestaat in de eerste plaats uit revalidatie, om de gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te beperken en te zorgen voor een zo goed mogelijk functioneren in het dagelijks leven. De revalidatiearts laat zich bijstaan door diverse hulpverleners, zoals een fysiotherapeut en een logopedist. Dit voor adviezen ten aanzien van verbetering van houding en bewegen en spraakadviezen. Een ergotherapeut zorgt voor advisering over hulpmiddelen of woningaanpassingen, een orthopeed voor (operatieve) behandeling van wervelkolomverkramping en holvoeten. Een KNO-arts wordt geraadpleegd wanneer er problemen zijn met het gehoor. Een cardioloog wordt ingeschakeld voor het tegengaan van hartritmestoornissen en hartzwakte.

Bij een klinisch genetisch centrum kunnen ouders met een kind dat AvF heeft, of mensen die zelf AvF hebben, worden voorgelicht over de kansen op het krijgen van een kind met ataxie van Friedreich.

Uitgave nr. K019
september 2009

Vereniging Spierziekten Nederland

De Vereniging Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een

Meer informatie

U kunt bij de VSN terecht voor uitgebreide informatie. Ook kunt u inlichtingen krijgen over

neuromusculaire aandoening. Mensen met deze
aandoeningen, ouders, partners, kinderen en
andere familieleden kunnen lid worden van de
VSN. De VSN:

- geeft voorlichting over specifieke
ziektebeelden;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- stimuleert het wetenschappelijk onderzoek,
ook internationaal.

De VSN werkt nauw samen met
(gespecialiseerde) neurologen,
revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere
hulpverleners.

De vele vrijwilligers van de VSN zijn onder meer
actief in diagnose- en regiowerkgroepen. De
diagnosewerkgroepen volgen de medische
ontwikkelingen rond specifieke ziektebeelden,
stimuleren het wetenschappelijk onderzoek en
houden contact met verenigingen in het
buitenland. Ook organiseren zij jaarlijks een
informatieve bijeenkomst voor de betreffende
leden. De meeste diagnosewerkgroepen
brengen een- of tweemaal per jaar een eigen
nieuwsbrief uit. Daarnaast zijn er regionale
werkgroepen. Deze brengen leden met elkaar in
contact en organiseren bijeenkomsten voor
nieuwe leden, contactdagen,
themabijeenkomsten en gespreksgroepen. De
regionaal consulent beantwoordt vragen over
vervoersvoorzieningen en woningaanpassingen.

academische ziekenhuizen en
revalidatieadviescentra.

De *Spierziekten Infolijn* van de VSN is op
werkdagen bereikbaar van 9.00 tot 12.30 uur op
nummer 0900 5 480 480, 0,15 per minuut.

Vereniging Spierziekten Nederland
Lt. Gen. van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
Telefoon 035 548 04 80
Fax 035 548 04 99
www.vsn.nl
www.spierziekten.nl