



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. Als je loopt, kan het lijken of 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 een van de meest voorkomende.

Gemiddeld hebben twee op de honderdduizend mensen ataxie van Friedreich.

Ataxie is het belangrijkste verschijnsel van AvF maar zeker niet het enige.

Verschijnselen

De eerste verschijnselen van AvF treden meestal op voor het vijftiengste jaar. Het komt ook voor dat ze beginnen voor 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 onderbeenspieren. Vergroeiing van de wervelkolom (scoliose) komt vooral voor bij mensen die verschijnselen hebben gekregen vóór de groeispuurt 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 volledig intact.

Ziekteverloop

Ataxie van Friedreich is een progressieve ziekte, dat wil zeggen dat de verschijnselen geleidelijk ernstiger worden en dat er in de loop van jaren steeds meer beperkingen komen. Er moet rekening 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 gelijk. Bij een begin op latere leeftijd is de progressie minder snel.

Erfelijkheid

Ataxie van Friedreich is een erfelijke ziekte. Het overerven gebeurt via het DNA. Bij AvF 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 erft. Een drager van AvF is zelf meestal volkomen gezond en weet vaak zelf niet dat hij drager is. Als de ouders beiden drager zijn, is de kans dat zij een kind met AvF krijgen 25%.

Het erfelijk materiaal bestaat uit chromosomen die zijn opgebouwd uit genen. Bij AvF gaat het om een fout (mutatie) op 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 daaraan geeft onder andere een schadelijke ophoping van ijzer in de mitochondriën 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), laboratorium-onderzoek 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 advies

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, voor adviezen over verbetering van houding, bewegen en spreken.

Een ergotherapeut zorgt voor advisering over hulpmiddelen of woningaanpassingen, een orthopeed voor (operatieve) behandeling van wervelkolomverkrumming 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.

Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland.
K019-0117

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en tijdschriften uit;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- organiseert lezingen, workshops en gespreksgroepen;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Jaarlijks is er voor leden een landelijk Spierziektecongres.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra.

In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar, ook voor hulpverleners. Een aantal uitgaven is gratis te downloaden via de website.

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks bijna honderd informatieve bijeenkomsten door het hele land. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel.

Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K019