



## Ataxia teleangiectasia

### **Wat is ataxia teleangiectasia?**

Ataxia teleangiectasia is een erfelijke ziekte die gekenmerkt wordt door evenwichtsstoornissen, vaatafwijkingen op het oogbolwit en problemen met de afweer tegen infecties.

### **Hoe wordt ataxia teleangiectasia ook wel genoemd?**

Ataxia teleangiectasia wordt ook wel de ziekte van Louis-Bar genoemd. Het woord ataxia verwijst naar de evenwichtsproblemen, teleangiectasia verwijst naar de zichtbare vaatafwijkingen.

### **Hoe vaak komt ataxia teleangiectasia voor?**

Ataxia teleangiectasia is een zeldzame ziekte, die ongeveer bij één op de 100.000 kinderen voorkomt. Ataxia teleangiectasia komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

### **Wat zijn de symptomen van ataxia teleangiectasia?**

#### *Evenwichtsproblemen*

Kinderen met ataxia teleangiectasia hebben problemen met het coördineren van hun bewegingen en het bewaren van hun evenwicht. Als baby vallen deze problemen nog niet erg op, maar naarmate kinderen ouder worden, worden de evenwichtsproblemen steeds duidelijker. Door de evenwichtproblemen praten kinderen met ataxia teleangiectasia vaak onduidelijk. Lopen gaat moeizaam en wijdbeens en het is lastig voor kinderen met ataxia teleangiectasia om gericht iets te pakken.

#### *Afwijkende bewegingen*

Veel kinderen met ataxia teleangiectasia maken ook vreemde bewegingen met hun gezicht, armen of benen. Het kan gaan om onvrijwillige sierlijke verspringende bewegingen die chorea worden genoemd, of een afwijkende stand van een arm of been wat dystonie wordt genoemd.

#### *Oogbewegingen*

Bij kinderen met ataxia teleangiectasia komt vaak een probleem met het bewegen van de ogen voor. De ogen kunnen niet ineens op een ander punt gericht gaan worden. Om iets op een andere plaats te kunnen zien moet het kind eerst zijn hoofd draaien, daarna volgen pas langzaam de ogen. Dit probleem wordt oculomotore apraxie genoemd. Door de oculomotore apraxie is bijvoorbeeld lezen erg moeilijk.

#### *Spierzwakte*

Geleidelijk aan worden de spieren van de benen en van de handen en de armen steeds zwakker. Lopen gaat hierdoor steeds moeilijker. Uiteindelijk zullen de meeste kinderen met ataxia teleangiectasia vanaf tienerleeftijd niet meer zelfstandig kunnen lopen en hebben ze een rolstoel nodig om zich verplaatsen.

#### *Slikproblemen*

Kinderen met ataxia teleangiectasia hebben vaak problemen met slikken. Zij slikken het speeksel niet goed door, waardoor ze gemakkelijk kwijlen.



## *Intelligentie*

Kinderen met ataxia teleangiectasia hebben een normale intelligentie.

## *Vaatafwijkingen*

Kinderen met ataxia teleangiectasia ontwikkelen gemiddeld vanaf hun vijfde jaar zichtbare fijne vaatkluwentjes meestal op het wit van de oogbol. Deze vaatafwijkinkjes heten teleangiectasieën, zij kunnen ook op andere plaatsen in het gezicht voorkomen zoals bijvoorbeeld op de oren. De vaatafwijkinkjes zijn onschuldig en geven geen klachten.

## *Huidafwijkingen*

Kinderen met ataxia teleangiectasia hebben een huid die er uitziet alsof zij al oud zijn, op bepaalde plaatsen ontstaan bruine vlekken, op andere plaatsen is de huid heel dun. Ook de huid kunnen kleine uitgezette vaatjes te zien zijn. De haren van kinderen met ataxia teleangiectasia kunnen sneller grijs worden.

## *Frequente infecties*

Bij zeven van de tien kinderen met ataxia teleangiectasia functioneert een deel van het afweersysteem tegen infecties minder goed. Daarom hebben kinderen met ataxia teleangiectasia frequenter infecties met name luchtweginfecties. Maar ook ernstiger infecties kunnen voorkomen.

Als gevolg van de vele infecties kunnen de longen beschadigd raken waardoor ze minder goed kunnen functioneren en nog kwetsbaarder zijn voor het ontwikkelen van infecties.

## *Vertraagde groei*

Als gevolg van de ziekte zelf en als gevolg van de frequente infecties groeien kinderen met ataxia teleangiectasia minder goed en zijn zij kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

## *Kinderkanker*

Kinderen met ataxia teleangiectasia zijn gevoeliger voor het ontwikkelen van bepaalde vormen van kinderkanker met name leukemie en lymfomen. Maar ook op andere vormen van kinderkanker bestaat een verhoogde kans.

## *Suikerziekte*

Kinderen met ataxia teleangiectasia hebben een licht verhoogde kans op het ontwikkelen van suikerziekte.

## **Wat is de oorzaak van ataxia teleangiectasia?**

Ataxia teleangiectasia wordt veroorzaakt door een foutje in ons erfelijk materiaal het DNA. Bij ataxia teleangiectasia zit de fout op een bepaalde plaats op het zogenaamde 11 e chromosoom. Iemand krijgt pas symptomen van het syndroom als op beide chromosomen 11 een fout aanwezig is.

Als gevolg van de fout op het DNA functioneert een bepaald eiwit niet meer goed. Dit eiwit repareert normaal foutjes die normaal voortdurend in het DNA-ontstaan. Bij teleangiectasia worden deze foutjes niet meer hersteld. Het DNA heeft een belangrijke functie voor de aanmaak van allerlei stoffen die nodig zijn bij allerlei processen in het lichaam. Door de fouten in het DNA worden deze stoffen niet of niet goed meer aangemaakt, waardoor allerlei problemen ontstaan.



## Hoe wordt de diagnose Ataxia Teleangiectasia gesteld?

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van de patiënt en de bevindingen bij onderzoek (evenwichtsproblemen, vaatafwijkingen, frequentie infecties) wordt vaak al de diagnose ataxia teleangiectasia vermoed.

### *Bloedonderzoek*

Bij ataxia teleangiectasia is vaak een bepaald stofje in het bloed: het alphafoetoproteïne (AFP) verhoogd. Dit stofjes kan door middel van bloedonderzoek bepaald worden.

Ook kan de afwijkingen in het afweersysteem worden aangetoond door middel van bloedonderzoek, het IgA deel van het afweersysteem ontbreekt. Het vinden van deze afwijkingen ondersteund de diagnose ataxia teleangiectasia.

### *Huidbiopsi*

Door middel van een huidbiopsi kan een klein stukje huid verwijderd worden. In dit stukje huid zitten huidcellen die DNA bevatten. Door de huidcellen te bestralen met UV-straling ontstaan foutjes in het DNA. Normaal worden deze fouten hersteld, maar bij kinderen met ataxia teleangiectasia ontbreekt dit herstelvermogen. Het DNA van de huidcellen bevat na de bestraling veel fouten. Dit is in een speciaal laboratorium aan te tonen.

### *DNA-onderzoek*

Door middel van bloedonderzoek is de fout in het DNA op het 11 e chromosoom wat leidt tot ataxia teleangiectasia aan te tonen.

### *Röntgenstraling*

Kinderen met ataxia teleangiectasia zijn gevoelig voor het ontwikkelen van foutjes in het DNA als gevolg van röntgenstraling. Daarom moeten bij kinderen met ataxia teleangiectasia zo min mogelijk röntgenfoto's en CT-scans gemaakt worden.

## Hoe wordt ataxia teleangiectasia behandeld?

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die ataxia teleangiectasia kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

### *Fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, revalidatie*

Een fysiotherapeut kan helpen om zo lang mogelijk en zo goed mogelijk in beweging te blijven.

De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken. De logopedie kan helpen met slikproblemen en adviseren hoe praten of communiceren zo goed mogelijk verloopt.

### *School*

Wanneer het voor het kind met ataxia teleangiectasia niet meer mogelijk is om het reguliere onderwijs te volgen, kan het verwezen worden naar het speciaal onderwijs voor kinderen met een lichamelijke handicap: een mytylschool.



## *Bewegingsonrust*

De bewegingsonrust van kinderen met ataxia teleangiectasia kan verbeteren met behulp van medicijnen.

## *Infecties*

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica. Dagelijks een lage dosis antibiotica kan helpen om infecties te voorkomen. Soms zijn andere medicijnen nodig om de longen in een goede conditie te houden.

Bij ernstige afweerproblemen kan het nodig zijn om een keer per maand via een infuus behandeld te worden met immuunglobulinen.

## *Kwijlen*

Om kwijlen tegen te gaan bestaan er verschillende medicijnen. Ook kan verwijdering van bepaalde speekselklieren of het injecteren van speekselklieren met botulinetoxine waardoor ze tijdelijk minder speeksel aanmaken een optie zijn. Ook het doornemen van een zenuw die de speekselklieren aanzet tot het maken van speeksel kan een optie zijn afhankelijk van de ernst van het kwijlen.

## *Voedingsproblemen.*

Indikken van drinken en het malen van voedsel kan het zelf eten en drinken gemakkelijker maken. Wanneer zelf eten en drinken niet meer lukt kan het kind gevoed worden via een sonde door de neus of direct in de maag (PEG-sonde). Dit maakt ook de kans op een longontsteking als gevolg van verslikken minder.

## *Begeleiding*

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met ataxia teleangiectasia is ook heel belangrijk. Begeleiding kan gegeven worden door een maatschappelijk werkende of een klinisch psycholoog.

Via de AT-Stichting Nederland of de ADCA-vereniging Nederland kan contact gekregen worden met andere ouders die ook een kind met ataxia teleangiectasia hebben.

## **Wat is de prognose van ataxia teleangiectasia?**

Ataxia teleangiectasia is een ernstige ziekte waarbij de levensverwachting sterk bekort is. De meeste kinderen komen te overlijden als gevolg van een onbehandelbare longontsteking of aan kinderkanker meestal op jong volwassen leeftijd.

## **Hebben broertjes of zusjes ook kans om ataxia teleangiectasia te krijgen?**

Ataxia teleangiectasia is een erfelijke ziekte. Een kind krijgt de ziekte alleen als het van beide ouders een afwijkend chromosoom 11 krijgt. De ouders zelf zijn drager en niet ziek omdat ze ook nog een gezond chromosoom 11 hebben.

Omdat ouders beide drager zijn hebben broertjes en zusjes van een kind met ataxia teleangiectasia 25% kans hebben om de ziekte ook te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer uitleg over geven.

Het is mogelijk om met prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap de diagnose te stellen.



## **Links en verwijzingen**

[www.ataxie.nl](http://www.ataxie.nl)

[www.stichting-at.org](http://www.stichting-at.org)

Laatst bijgewerkt 8 maart 2007

Auteur: JH Schieving