



## **Episodische ataxie**

### **Wat is episodische ataxie?**

Episodische ataxie is een aandoening waarbij kinderen gedurende een aantal uren problemen hebben met het bewaren van hun balans en evenwicht, wat na afloop van de aanval ook weer verdwijnt.

### **Hoe wordt episodische ataxie ook wel genoemd?**

De term episodische geeft aan dat de klachten op sommige momenten aanwezig zijn en op andere momenten weer niet. Ataxie is de medische term voor evenwichtsstoornis.

### *Verschillende typen*

Er bestaan verschillende types episodische ataxie. Op dit moment lijken er 6 verschillende vormen van episodische ataxie te bestaan. Het is goed mogelijk dat er nog andere vormen van episodische ataxie benoemd zullen gaan worden.

### **Hoe vaak komt episodische ataxie voor bij kinderen?**

Episodische ataxie is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat de ziekte bij één op de 100.000 kinderen in Nederland voorkomt.

Episodische ataxie type 2 is de meest voorkomende vormen van episodische ataxie, daarna komt episodische ataxie type 1. De andere types zijn nog veel zeldzamer.

### **Bij wie komt episodische ataxie voor?**

De eerste klachten van episodische ataxie beginnen meestal op kinderleeftijd tussen de leeftijd van vier en twaalf jaar. Er zijn ook kinderen waarbij de eerste klachten op jongere of oudere leeftijd ontstaan. Episodische ataxie type 4 begint eigenlijk pas altijd op volwassen leeftijd. Zowel jongens als meisjes kunnen episodische ataxie krijgen.

### **Wat is de oorzaak van episodische ataxie?**

#### *Fout in erfelijk materiaal*

Episodische ataxie wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. De verschillende types episodische ataxie worden allemaal veroorzaakt door verschillende foutjes in het erfelijk materiaal. Episodische ataxie type 1 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal op chromosoom 12, een plaats die KCNA1-gen wordt genoemd.

Episodische ataxie type 2 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal op chromosoom 19 wat CACNA1A-gen wordt genoemd.

Bij episodische ataxie type 3 ligt de fout op chromosoom 1, de plaats van de fout is nog niet precies bekend. Episodische ataxie type 5 heeft een fout op chromosoom 2, de plaats van de fout wordt het CACNB4 genoemd. Episodische ataxie type 6 wordt veroorzaakt door een fout op chromosoom 5, op een plaats die SLC1A3 wordt genoemd.

Van episodische ataxie type 4 is niet bekend waar de fout ligt.

#### *Afwijkend kanaaltje*

Door de foutjes in het erfelijk materiaal blijken bepaalde kanaaltjes op zenuwcellen niet meer goed te werken. Door deze kanaaltjes stromen ionen de zenuwcel in of uit. Deze ionen heeft de zenuw nodig om elektrische stroompjes te veroorzaken, waarmee signalen van de ene zenuwcel naar de andere kunnen worden doorgegeven.

Door een fout in deze kanaaltjes werken deze kanaaltjes te langzaam of te snel waardoor verkeerde signalen worden door gegeven door de zenuwen.



Bij episodische ataxie type 1 gaat het om een fout in een zogenaamd kalium kanaaltje. Bij episodische ataxie type 2 gaat het om een fout in een zogenaamd calcium kanaaltje, net als bij type 5. Bij episodische ataxie type 6 gaat het om een fout in een zogenaamd glutamaat kanaaltje.

### *Erfelijke aandoening*

Episodische ataxie is een erfelijke ziekte. De meeste vormen van episodische ataxie erven op zogenaamd autosomaal dominante wijze over. Dat houdt in dat een fout op een van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve ziekte, dan krijgt iemand pas de ziekte als beide chromosomen een fout bevatten op dezelfde plaats.

Kinderen kunnen de ziekte van een van de ouders geërfd hebben wanneer deze ouder zelf ook de ziekte heeft.

Een groot deel van de ouders van een kind met episodische ataxie zal echter geen klachten hebben. De fout is bij deze kinderen dan waarschijnlijk bij het kind zelf ontstaan.

## **Wat zijn de symptomen van episodische ataxie?**

### *Variatie*

Er bestaat variatie tussen de hoeveelheid en ernst van de symptomen die verschillende kinderen met een episodische ataxie hebben. Ook is er verschil tussen de verschillende types episodische ataxie.

### *Evenwicht*

Kinderen met een episodische ataxie krijgen vrij plotseling last van problemen met het evenwicht en de balans. Kinderen krijgen moeite om recht uit te lopen, ze zwalken alle kanten op alsof deze kinderen dronken zijn. Rechtop zitten kan moeilijk zijn.

Wanneer kinderen iets willen pakken, kan het moeilijk zijn om dit rechtstreeks te doen. De handen kunnen trillen. Vaak praten kinderen met dubbele tong tijdens een aanval. Eten en drinken kan lastig zijn, kinderen kunnen zich gemakkelijker verslikken.

Oudere kinderen kunnen aangeven dat ze last hebben van duizeligheid.

### *Schokkende ogen*

Tijdens een aanval kunnen schokkende bewegingen aan de ogen voorkomen, met name bij type 2,4 en 5, soms ook bij type 3. Kinderen hebben hier zelf meestal geen last van. Een klein deel van de kinderen heeft last van dubbelzien.

Sommige kinderen hebben tussen de aanvallen in ook nog last van dubbelzien of schokkende oogbewegingen. Dit komt voor bij kinderen met episodische ataxie type 2. De ogen kunnen dan een schokkende beweging in het horizontale vlak of in het verticale vlak maken.

### *Misselijkheid en braken*

Een deel van de kinderen heeft tijdens een aanval last van misselijkheid en braken. Dit komt vooral voor bij kinderen met episodische ataxie type 2 en 3.

### *Bewegingsonrust*

Kinderen met episodische ataxie type 1 hebben vaak last van bewegingsonrust van de handen. Deze maken voortdurend schokkende of trillende bewegingen. Deze bewegingen worden myokimieën genoemd. Deze bewegingen kunnen erger worden tijdens een aanval.

De bewegingen kunnen ook zo licht zijn, dat ze alleen met een onderzoek kunnen worden aangetoond, maar niet zichtbaar zijn wanneer naar het kind zelf wordt gekeken.



Myokimieën worden ook gezien bij episodische ataxie type 3.

### *Oorsuizen*

Kinderen met episodische ataxie type 3 en type 4, soms bij type 1 kunnen tijdens een aanval last hebben van oorsuizen.

### *Algehele verslapping*

Kinderen met episodische ataxie type 6 kunnen tijdens een aanval helemaal slap worden. Ze hebben nauwelijks spanning en kracht in hun spieren.

### *Duur van de aanval*

Bij episodische ataxie type 1 duren de aanvallen meestal enkele seconden tot minuten. Een enkele keer houden de aanvallen enkele uren aan. Bij episodische ataxie type 2 houden de klachten meestal enkele uren tot een paar dagen aan, waarna ze geleidelijk aan weer verdwijnen.

De aanvallen bij episodische ataxie type 3 houden vaak enkele minuten tot een half uur aan. Vaak komen deze aanvallen regelmatig voor, soms wel 1 tot 2 keer per dag. De aanvallen bij type 4 duren weer kort, bij type 5 en 6 duren de aanvallen enkele uren.

### *Frequentie van de aanvallen*

Kinderen met episodische ataxie type 1 kunnen per dag meerdere aanvallen hebben, soms wel tot 30 aanvallen per dag.

Kinderen met episodische ataxie type 2 hebben

### *Uitlokkende factoren*

De aanvallen van evenwichtsproblemen worden bij episodische ataxie type 1 meestal uitgelokt door schrik, spanningen of plotselinge bewegingen.

Bij episodische ataxie type 2 worden de aanvallen meestal uitgelokt door slaapgebrek en vermoeidheid, stress en spanning, cafeïne houdende dranken en alcohol.

### *Voorbode*

Sommige oudere kinderen kunnen aangeven dat zij een aanval voelen aankomen. Ze ervaren dan een vreemd gevoel in het lichaam, lijken minder kracht in de spieren te hebben en hebben het gevoel alsof ze gaan vallen.

### *Trillende handen*

Kinderen met ataxie type 1 hebben ook tussen de aanvallen in, vaak last van trillende handen.

### *Hoofdpijn*

Kinderen met episodische ataxie type 2 kunnen ook last hebben van hoofdpijnklachten. Vaak gaat het om migraine-achtige hoofdpijn: bonzende hoofdpijn met misselijkheid en/of braken en vaak overgevoeligheid voor licht en geluid. De hoofdpijn is zo erg dat kinderen stoppen met spelen of werken op school en het liefste gaan slapen in een stille donkere ruimte.

Familieleden van kinderen met episodische ataxie type 2 kunnen last hebben van familiale hemiplegische migraine. Ook kunnen kinderen klachten hebben van beide aandoeningen.

### *Epilepsie*

Een deel van de kinderen met episodische ataxie heeft naast de aanvallen van evenwichtsstoornis ook last van epilepsie aanvallen. Verschillende types aanvallen kunnen voorkomen. Epilepsie komt het meest voor bij type 1,3,4 en 5.



Bij episodische ataxie type 5 komt juveniele myoclonus epilepsie voor.

### *Tenenloop*

Een deel van de kinderen met episodische ataxie type 1 loopt op de tenen.

### *Afwijkende stand van de armen en benen*

Bij verschillende vormen van episodische ataxie kunnen kinderen ook last krijgen van een vreemde stand van een arm, been, romp of nek. Dit wordt een dystonie genoemd. Kinderen houden de arm dan met de hand naar buiten toegedraaid of zetten de voet heel raar naar binnen toe.

## **Hoe wordt de diagnose episodische ataxie gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Aan de hand van het verhaal van een kind en ouders en de bevindingen bij onderzoek kan de diagnose episodische ataxie worden vermoed.

### *MRI-scan*

Vaak zal er bij kinderen met een episodische ataxie een MRI-scan van het hoofd gemaakt worden. Bij kinderen met een episodische ataxie worden meestal geen afwijkingen op de scan gezien.

Bij kinderen met episodische ataxie type 2 die al een aantal jaar last hebben van deze ziekte kan gezien worden dat de kleine hersenen in de loop van de jaren kleiner worden van volume.

### *Erfelijkheidsonderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of het mogelijk is om een foutje in het erfelijk materiaal aan te tonen die vaker gevonden worden bij kinderen met een episodische ataxie. Op die manier kan de diagnose bevestigd worden. Bij kinderen met episodische ataxie type 1 wordt vaak een foutje gevonden op het chromosoom op een plaats die KCNA1-gen wordt genoemd. Bij kinderen met episodische ataxie type 2 wordt vaak een foutje gevonden op chromosoom op een plaats die CACNA1A gen wordt genoemd.

Bij episodische ataxie ligt de fout op chromosoom 1.

In Nederland is het nog niet mogelijk om onderzoek te doen naar de andere vormen van episodische ataxie, alleen naar episodische ataxie type 1 en type 2.

Het lukt lang niet bij alle kinderen met een episodische ataxie om een foutje in het erfelijk materiaal aan te tonen.

### *Stofwisselingsonderzoek*

Door middel van onderzoek van bloed, urine en soms hersenvocht kan gekeken worden of er sprake is van een stofwisselingsziekte. Bepaald stofwisselingsziektes kunnen een beeld geven wat veel lijkt op episodische ataxie. Zo komt dit vaker voor bij mitochondriële aandoeningen. Daarnaast bij zeldzame ziektes zoals biotinidase deficiëntie, hoewel hier tegenwoordig door middel van het hielprikje kort na de geboorte al naar wordt gekeken.

### *EEG*

Soms kunnen aanvallen van ataxie het gevolg zijn van een epileptische aanval. Daarom wordt bij kinderen met episodische ataxie vaak een EEG gemaakt om te kijken of er sprake is van epileptiforme activiteit. Bij kinderen met episodische ataxie worden soms afwijkingen gezien op het EEG, wanneer kinderen naast de aanvallen van ataxie ook nog epilepsie aanvallen hebben.



## *EMG*

Een EMG is een onderzoek waarbij de zenuwen en de spieren kunnen worden onderzocht met kleine stroompjes. Ook kan de activiteit van de spieren beoordeeld worden met behulp van een klein naaldje in de spier. Met dit onderzoek kan gekeken worden of kinderen last hebben van myokimieën, kleine bewegingen aan de handen. Dit kan helpen bij de zoektocht naar het type episodische ataxie.

## *ECHO spier*

Ook met een ECHO onderzoek kan de spier bekeken worden. Dit onderzoek is niet vervelend voor kinderen. Myokimieën kunnen ook zichtbaar worden gemaakt met behulp van de ECHO.

## **Hoe worden kinderen met episodische ataxie behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die episodische ataxie kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo goed mogelijk om te gaan met de ziekte en zo min mogelijk hinder te ondervinden van het hebben van deze aandoening.

### *Vermijden uitlokkende factoren*

Vaak worden de aanvallen van episodische ataxie uitgelokt door een bepaalde gebeurtenis. Dit kan per kind verschillen. Veel voorkomende uitlokkende factoren zijn vermoeidheid, slaapgebrek, gebruik van cafeïne houdende dranken (koffie, thee, cola) en/of het gebruik van alcohol. Door te zorgen voor voldoende slaap en het mijden van cafeïne houdende dranken en alcohol (wat sowieso op kinderleeftijd niet goed is om te doen) kan helpen om nieuwe aanvallen te voorkomen.

### *Medicijnen*

Er bestaan medicijnen die aanvallen van episodische ataxie kunnen voorkomen.

Bij episodische ataxie type 2, 3 en 5, soms ook bij type 1 blijkt het medicijn acetazolamide (Diamox ®) te helpen om nieuwe aanvallen te voorkomen. Deze medicijnen moeten dan wel dagelijks ingenomen worden.

Het zal van de ernst en de frequentie van de aanvallen en de bijwerkingen van de medicatie afhangen of het dagelijks innemen van medicijnen opweegt tegen het voorkomen van nieuwe aanvallen.

Andere medicijnen die kunnen helpen bij episodische ataxie type 1 zijn carbamazepine (Tegretol ®) en valproaat (Depakine®). Flunarazine (Sybelium®) en 4-aminopyridine kunnen ook effect hebben bij episodische ataxie type 2.

### *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan kinderen die ook tussen de aanvallen last hebben van evenwichtsproblemen, spierzwakte of een vreemde stand van de armen en/of benen advies en oefeningen geven hoe ze zich zo goed mogelijk kunnen bewegen.

### *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan advies geven hoe allerlei handelingen het beste uit te voeren en advies geven over hulpmiddelen wanneer kinderen last hebben van blijvende problemen met hun evenwicht.



## *Revalidatiearts*

De revalidatiearts coördineert de verschillende behandelingen en kan adviezen geven ten aanzien van school, hobby en werk. Ook kan de revalidatiearts advies geven voor een steunzool of een spalk bij kinderen met evenwichtsproblemen of bij kinderen die op hun tenen gaan lopen.

## *Begeleiding*

begeleiding van ouders en kinderen met episodische ataxie is ook belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen ouders en kind begeleiden bij het accepteren van het hebben van deze aandoening en het er mee omgaan in het dagelijks leven. Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere ouders van kinderen met episodische ataxie.

## **Wat betekent het hebben van episodische ataxie voor de toekomst?**

### *Blijvende klachten*

Bij een groot deel van de kinderen met episodische ataxie type 2 verdwijnen de problemen met het evenwicht en balans niet helemaal na elke aanval. Ook tussen de aanvallen houden volwassenen dan problemen met het bewaren van hun evenwicht. Deze klachten zijn wel minder heftig dan tijdens een aanval zelf. Een deel van de mensen heeft ook last van krachtsverlies in de armen en benen tussen de aanvallen in. Ook kan een afwijkende stand van de armen en benen, dystonie genoemd, voorkomen.

Een deel van de kinderen zal op volwassen leeftijd een rolstoel nodig hebben.

Kinderen met episodische ataxie type 1 hebben hier geen last van.

### *Kinderen*

Wanneer volwassenen met episodische ataxie zelf kinderen krijgen, dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook episodische ataxie te krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook episodische ataxie te krijgen?**

Episodische ataxie is een erfelijke ziekte. De meeste vormen van episodische ataxie erven op zogenaamd autosomaal dominante wijze over. Dat houdt in dat een fout op een van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve ziekte, dan krijgt iemand pas de ziekte als beide chromosomen een fout bevatten op dezelfde plaats.

De meeste kinderen met episodische ataxie zullen geen ouders hebben die zelf klachten hebben. Dat betekent dat het foutje in het erfelijk materiaal waarschijnlijk is ontstaan bij het kind zelf. Er bestaat een kleine kans dat de ouder geen last heeft van de ziekte, maar dat er wel een fout aanwezig is in de eicel of zaadcel. Broertjes en zusjes hebben dus een licht verhoogde kans om ook episodische ataxie te krijgen.

Wanneer een van de ouders zelf ook de ziekte heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook de ziekte te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## **Links**

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

(Patientenvereniging van mensen met evenwichtsproblemen oftewel ataxie)



## Referenties

1. Cerebellar ataxias. Manto M, Marmolino D. Curr Opin Neurol. 2009;22:419-29
2. Hereditary episodic ataxias. Jen JC. Ann N Y Acad Sci. 2008;1142:250-3.
3. Primary episodic ataxias: diagnosis, pathogenesis and treatment. Jen JC, Graves TD, Hess EJ, Hanna MG, Griggs RC, Baloh RW; CINCH investigators. Brain. 2007;130:2484-93.

Laatst bijgewerkt: 19 augustus 2009

Auteur: J.H. Schieving