



Friedreichse ataxie

Wat is Friedreichse ataxie?

Friedreichse ataxie is een aandoening waarbij geleidelijk aan steeds meer problemen met het bewegen ontstaan.

Hoe wordt Friedreichse ataxie ook wel genoemd?

Friedreichse ataxie wordt ook wel de ziekte van Friedreich genoemd. Friedreich was een arts die dit syndroom beschreven heeft. Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is hereditaire spinale ataxie. De term hereditair geeft aan dat het om een erfelijke ziekte gaat. De term spinaal geeft aan dat er problemen ontstaan met het functioneren van het ruggenmerg. De term ataxie geeft aan dat het coördineren van verschillende bewegingen steeds moeilijker wordt. Friedreichse ataxie wordt ook wel afgekort met de letters FA of met de letters FRDA.

Hoe vaak komt Friedreichse ataxie voor bij kinderen?

Friedreichse ataxie is een zeldzame ziekte. Geschat wordt dat één op de 50.000 kinderen in Nederland last heeft van Friedreichse ataxie

Bij wie komt Friedreichse ataxie voor?

Friedreichse ataxie geeft meestal de eerste klachten op de kinderleeftijd, tussen de leeftijd van tien tot vijftien jaar. De meeste jongeren krijgen voor hun 25^e levensjaar klachten.

Er bestaat ook een vorm die pas op volwassen leeftijd de eerste klachten geeft en een ander beloop heeft.

Friedreichse ataxie komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van Friedreichse ataxie?

Fout in erfelijk materiaal

Friedreichse ataxie wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. De fout bevindt zich op het zogenaamde 9^e chromosoom. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal wordt het FRX-gen genoemd. In het zogenaamde FRX-gen staat belangrijke informatie geschreven met behulp van letters. De lettercombinatie GAA komt bij kinderen met Friedreichse ataxie veel te vaak voor. Daardoor bevat het FRX-gen onzin informatie. Hoe vaker de lettercombinatie GAA achter elkaar voorkomt, hoe ernstiger de symptomen van de ziekte van Friedreich.

Bij een klein deel van de kinderen wordt de ziekte van Friedreich niet veroorzaakt door het vaker voorkomen van de letters GAA, maar door een verandering van een letter waardoor er ook onzin informatie valt af te lezen vanuit het erfelijk materiaal.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit onvoldoende aangemaakt. Dit eiwit wordt frataxine genoemd. De precieze functie van frataxine is onbekend. Waarschijnlijk speelt het een rol bij het goed functioneren van de energiefabriekjes in de cellen: de mitochondrieën. In de mitochondrieën verzamelt zich te veel ijzer, waardoor de mitochondrieën niet meer goed kunnen functioneren. Cellen hebben voortdurend energie nodig om goed te kunnen functioneren. Wanneer de mitochondrieën onvoldoende energie kunnen aanleveren, kunnen de cellen niet meer goed functioneren. De cellen kunnen dan beschadigd raken of zelfs afsterven. Bij de ziekte van Friedreich zijn bepaalde cellen in het lichaam gevoelig om beschadigd te raken. Met name zenuwcellen in het ruggenmerg, de oogzenuw en de gehoorszenuw zijn kwetsbaar om beschadigd te raken.



Functioneren zenuwen

Verschillende zenuwen in het lichaam gaan bij kinderen met de ziekte van Friedreich steeds minder goed functioneren. Met name zenuwcellen in het ruggenmerg die de spieren aansturen en zenuwcellen die gevoelsinformatie doorgeven aan de hersenen worden gemakkelijk aan getast. Hierdoor ontstaan problemen met bewegen en problemen met ervaren van gevoel in het lichaam.

Wat zijn de symptomen van Friedreichse ataxie?

Variatie

Er bestaat variatie tussen de ernst en de hoeveelheid symptomen tussen verschillende kinderen met de ziekte van Friedreich.

Coördinatie

Een van de eerste klachten van de ziekte van Friedreich zijn problemen met het coördineren van bewegingen. De bewegingen zijn niet meer vloeiend, maar verlopen houterig. Hierdoor vallen kinderen gemakkelijker. Ook wordt het steeds moeilijker om de handen en de armen goed te gebruiken. De handen trillen bij het uitvoeren van bewegingen. Daardoor wordt het bijvoorbeeld moeilijk om te schrijven, een kopje naar de mond te brengen of knoopjes dicht te maken.

Spierzwakte

Kinderen met de ziekte van Friedreich krijgen geleidelijk aan steeds minder kracht in hun spieren. Dit gebeurt meestal eerst in de armen en pas later in de spieren van de benen. Als gevolg van de spierzwakte kunnen de spieren van de handen en voeten dun worden.

Gevoel

Geleidelijk aan ervaren kinderen met de ziekte van Friedreich steeds minder gevoel in de benen. Ze voelen de grond onder hun voeten minder goed, waardoor ze gemakkelijker kunnen vallen. Ook voelen ze minder snel dat ze een verwonding hebben aan de voeten. Het wordt steeds moeilijker om de juiste temperatuur te voelen, zodat gemakkelijk verbrandingen of juist onderkoeling kan ontstaan.

Spasticiteit

Geleidelijk aan worden de spieren van de benen spastisch. De benen voelen stijf aan en kunnen minder gemakkelijk bewogen worden. De bovenbenen hebben de neiging tegen elkaar aan te drukken. Het lopen gaat steeds moeilijker.

Praten

Bij het praten zijn veel verschillende spieren betrokken. Ook deze spieren worden geleidelijk aan zwakker. Daardoor gaan kinderen met de ziekte van Friedreich steeds onduidelijker praten. De stem wordt zacht en de letters en woorden worden minder duidelijk uitgesproken. Ook kan de stem wisselen van luidheid en snelheid, net als bij iemand die te veel gedronken heeft.

Slikken

Ook bij het slikken zijn veel verschillende spieren nodig. Kinderen met de ziekte van Friedreich krijgen steeds meer problemen met slikken. Het slikken gaat moeizamer en kinderen verslikken zich gemakkelijker.



Problemen met zien

Kinderen met de ziekte van Friedreich gaan geleidelijk aan steeds slechter zien. Dit komt omdat de oogzenuw minder goed gaat functioneren.

De ogen van kinderen met de ziekte van Friedreich bewegen vaak schokkerig.

Problemen met horen

In de loop van de jaren gaan kinderen met de ziekte van Friedreich steeds minder goed horen.

Verkromming van de rug

Bij een groot deel van de kinderen met de ziekte van Friedreich ontstaat een verkromming van de rug. Deze verkromming wordt scoliose genoemd. Deze verkromming van de rug kan problemen geven met zitten, staan, lopen of ademen. Ook kan het zorgen voor pijnklachten in de rug.

Afwijkende voetstand

Als gevolg van de spierzwakte en de spasticiteit aan de benen kunnen de voeten in een afwijkende stand komen te staan. Zo kunnen holvoeten ontstaan: voeten met een hoge wreef en hamertenen.

Chorea

Bij een klein deel van de kinderen met de ziekte van Friedreich komen choreatische bewegingen voor. Dit zijn onverwachte kleine schokkende bewegingen die de aanleiding kunnen zijn voor bijvoorbeeld vallen.

Incontinentie

Ook ontstaan er problemen met het functioneren van de blaas. Sommige kinderen kunnen moeilijk plassen, waardoor er te lang en te veel urine aanwezig blijft in de blaas. Dit kan blaasontstekingen veroorzaken en zorgen voor schade aan de nieren. Andere kinderen verliezen voortdurend urine.

Hart

Twee op de drie kinderen met de ziekte van Friedreich krijgt uiteindelijk problemen met het functioneren van het hart. Het hart is niet meer goed in staat om het bloed rond te pompen omdat de hartspier verdikt raakt.

Ook kunnen problemen met het hartritme ontstaan.

Suikerziekte

Bij een op de drie kinderen met de ziekte van Friedreich ontstaat uiteindelijk suikerziekte.

Intelligentie

Kinderen met de ziekte van Friedreich hebben meestal een normale intelligentie.

Hoe wordt de diagnose Ziekte van Friedreich gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek (met name de combinatie van moeilijk opwekbare reflexen aan de benen in combinatie met ataxie) kan vermoed worden dat er sprake is van de ziekte van Friedreich. De ziekte van Friedreich is de meest voorkomende vorm van langzaam verergerende ataxie bij kinderen. Er bestaan echter ook andere ziektes die zelfde soort problemen kunnen geven, zoals ataxia teleangiectasia, spinocerebellaire ataxie of bijvoorbeeld een tekort aan vitamine E.



Wanneer de ziekte van Friedreich al in de familie voorkomt is het gemakkelijk om de diagnose te stellen.

EMG

Door middel van een zenuwspieronderzoek (EMG) kan aangetoond worden dat de zenuwen met name in de benen minder goed functioneren. Met name de zenuwen die gevoelsprikkels moeten doorgeven aan het ruggenmerg blijken vaak helemaal niet meer te functioneren.

DNA-onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan de fout in het erfelijk materiaal op het 9^e chromosoom worden aangetoond.

Bloedonderzoek

Wanneer er nog niet direct gedacht aan de ziekte van Friedreich zal vaak bloedonderzoek worden verricht om te kijken of er andere oorzaken voor het ontstaan van problemen met bewegen kunnen worden aangetoond. Vaak zal er gekeken worden of er sprake is van bijvoorbeeld een tekort aan vitamine B12 of vitamine E, een overmaat aan fytaanzuur, of afwijkende vetzuren in het bloed, aanwijzingen voor een ontstekingsziekte of bijvoorbeeld aanwijzingen voor het voorkomen van coeliakie.

Ook zal bij kinderen met de ziekte van Friedreich regelmatig het suikergehalte gecontroleerd worden, om te kijken of er sprake is van een zich ontwikkelende suikerziekte.

MRI-scan

Wanneer nog onduidelijk is wat de oorzaak is van de problemen, wordt vaak een MRI-scan van de hersenen en van het ruggenmerg gemaakt. Op deze MRI-scan is te zien dat het ruggenmerg veel dunner is dan normaal. Ook de kleine hersenen en de hersenstam kunnen dunner zijn van volume.

ECG

Bij kinderen met de ziekte van Friedreich zal regelmatig een hartfilmpje (ECG) gemaakt worden om te kijken of er aanwijzingen zijn voor hartritmestoornissen of problemen met het goed functioneren van de hartspier.

ECHO van het hart

Ook zal regelmatig een ECHO van het hart gemaakt worden om te kijken of er problemen zijn met het rondpompen van het bloed.

Röntgenfoto

De mate van verkromming van de wervelkolom (scoliose) kan vastgelegd worden met behulp van röntgenfoto's.

Zenuwbiopt

Wanneer de diagnose geheel onduidelijk is, zal in uitzonderlijke gevallen een klein stukje uit de zenuw gehaald worden om op deze manier de diagnose te achterhalen. Dit kleine stukje van de zenuw wordt onder de microscoop bekeken door de patholoog. Hierbij valt op dat de zenuwen geen myelinlaagje (geleidingslaagje) meer hebben.



Hoe wordt de ziekte van Friedreich behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Friedreich kan genezen. De behandeling is er op gericht zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van de ziekte van Friedreich.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen en therapie geven hoe kinderen met de ziekte van Friedreich zo lang mogelijk en zo goed mogelijk zelfstandig kunnen bewegen. Ook kan de fysiotherapeut helpen om vergroeiingen van de gewrichten te voorkomen.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan adviezen geven welke hulpmiddelen gebruikt kunnen worden om zo zelfstandig mogelijk te kunnen blijven functioneren.

Logopedie

Een logopedist kan adviezen geven hoe kinderen met de ziekte van Friedreich zo goed mogelijk kunnen praten. Of hoe op andere manieren gecommuniceerd kan worden als praten niet meer zo goed lukt of te vermoeiend is. De logopedist geeft ook adviezen bij slik- en eetproblemen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts begeleidt kinderen met de ziekte van Friedreich en geeft adviezen over therapie mogelijkheden en hulpmiddelen, zoals aangepaste schoenen of spalken om beter te kunnen lopen.

Orthopeed

De orthopeed kan door middel van spalken of door middel van een operatie zorgen dat er zo min mogelijk problemen ontstaan als gevolg van de verkromming van de wervelkolom (scoliose) of als gevolg van een veranderde voetstand.

Spasticiteit

Spasticiteit kan verminderd worden met behulp van medicijnen. Veel gebruikte medicijnen hiervoor zijn baclofen (Lioresal®), dantrium (dantroleen ®), clonazepam (rivotril ®) of Sirdalud ®)

Cardioloog

Bij ernstige hartritme problemen kan de kindercardioloog medicijnen voorschrijven om deze problemen te voorkomen. ook bestaan er medicijnen die de pompfunctie van het hart wat kunnen ondersteunen. Soms is het nodig een pacemaker te plaatsen.

KNO-arts

De KNO-arts beoordeelt kinderen met de ziekte van Friedreich regelmatig op het voorkomen van gehoorsverlies. Sommige kinderen met ernstig gehoorsverlies komen in aanmerking voor een cochleaire implantatie om weer enige gehoorsfunctie te hebben.

Oogarts

De oogarts zal bij kinderen met de ziekte van Friedreich regelmatig de ogen controleren. Wanneer er problemen ontstaan met zien, kan de oogarts adviezen geven hoe hier mee om te gaan.



Sondevoeding

Wanneer slikken te moeilijk wordt en er een te groot risico op het ontstaan van een longontsteking door verslikken ontstaat, is het vaak nodig om sonde voeding te gaan geven. Deze voeding kan via een sonde door de neus en de keel naar de maag lopen. Wanneer voor langere tijd een sonde nodig is, wordt er vaak voor gekozen om de sonde via de buikwand rechtstreeks naar de maag te laten lopen. Dit wordt een PEG-sonde genoemd.

Suikerziekte

De suikerziekte die kan ontstaan bij de ziekte van Friedreich kan eerst vaak behandeld worden door middel van medicijnen die er voor zorgen dat het suiker gehalte in het bloed gaat dalen. wanneer deze medicijnen onvoldoende helpen is het vaak nodig om een vorm van insuline te gaan spuiten.

Operatie

Tijdens de narcose die nodig is voor een operatie, kunnen bij jongeren met de ziekte van Friedreich levensbedreigende ritmestoornissen ontstaan. Het is daarom belangrijk dat kinderen en jongeren tijdens een operatie extra bewaakt worden.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met de ziekte van Friedreich is heel belangrijk. Via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met een kind met de ziekte van Friedreich. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat betekent het hebben van de ziekte van Friedreich voor de toekomst?

Geleidelijke achteruitgang

Jongeren met de ziekte van Friedreich krijgen geleidelijk aan steeds meer problemen met lopen, met bewegen, met praten, met zien en met horen. Uiteindelijk hebben ze een rolstoel nodig om zich te kunnen verplaatsen, gemiddeld is dit 15 jaar na het ontstaan van de eerste klachten. Uitzonderingen hierop zijn bekend.

Wanneer de eerste klachten op jonge leeftijd ontstaan, verloopt de ziekte vaak sneller dan wanneer de eerste klachten op latere leeftijd ontstaan. Hoe meer GAA herhalingen er voorkomen, hoe ernstiger vaak het ziektebeloop.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met de ziekte van Friedreich is verkort hangt samen met de ernst van de problemen met bewegen en het functioneren van hart en longen. Vaak komen ze op volwassenen leeftijd te overlijden als gevolg van complicaties zoals bijvoorbeeld een longontsteking, ernstige ademhalingsproblemen als gevolg van scoliose of hals gevolg van hartfalen of een levensbedreigende hartritmestoornis.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook de ziekte van Friedreich te krijgen?

Erfelijke ziekte

De ziekte van Friedreich is een erfelijke ziekte. De ziekte erft zogenaamd autosomaal recessief over. Dat houdt in dat iemand pas klachten krijgt wanneer op beide chromosomen van een chromosomenpaar een fout zit. Wanneer een van de chromosomen een fout bevat en de ander niet, is die persoon een drager. Draggers hebben meestal geen klachten of alleen klachten in lichte mate.



De kans dat een broertje of zusjes ook de ziekte van Friedreich zal krijgen bedraagt maximaal 25%. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.
Prenatale diagnostiek is mogelijk.

Links

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging van spierziekten)

Referenties

1. The wobbly child: an approach to inherited ataxias. Bernard G, Shevell M. *Semin Pediatr Neurol.* 2008;15:194-208
2. Friedreich ataxia. Pandolfo M. *Semin Pediatr Neurol.* 2003;10:163-72.
3. DNA methylation in intron 1 of the frataxin gene is related to GAA repeat length and age of onset in Friedreich ataxia patients. Castaldo I, Pinelli M, Monticelli A, Acquaviva F, Giacchetti M, Filla A, Sacchetti S, Keller S, Avvedimento VE, Chiariotti L, Coccozza S. *J Med Genet.* 2008;45:808-12.

Laatst bijgewerkt: 21 februari 2009

Auteur: J.H. Schieving