



SCAR-20

Wat is SCAR-20?

SCAR-20 is een aandoening waarbij kinderen en volwassenen geleidelijk aan in toenemende mate problemen hebben met het bewaren van het evenwicht en hun balans in combinatie met zogenaamde groffer gebouwd gezicht.

Hoe wordt SCAR-20 ook wel genoemd?

SCAR-20 is de afkorting van spinocerebellaire ataxie type 20. Ataxie is het medische woord voor een probleem met het bewaren van het evenwicht. Dit probleem met het evenwicht ontstaat omdat de kleine hersenen als gevolg van deze aandoening niet meer goed functioneren. De kleine hersenen heten ook wel cerebellum. Ook blijkt het ruggenmerg bij kinderen en volwassenen met deze aandoening minder goed te werken. Het medische woord voor ruggenmerg is spina. Vandaar het woord spinocerebellair.

De R staat voor recessief, de manier waarop deze aandoening overerft.

Er bestaat veel verschillende vorm van spinocerebellaire ataxie die allemaal een eigen nummer hebben gekregen. Deze vorm van spinocerebellaire ataxie heeft nummer 20 gekregen.

ARCA

SCAR-20 behoort tot een groep aandoeningen die ARCA wordt genoemd. ARCA staat voor Autosomaal Recessieve Cerebellaire Ataxie. Dit zijn allemaal aandoeningen waarbij kinderen en/of volwassenen problemen hebben met het bewaren van het evenwicht (cerebellaire ataxie) als gevolg van twee foutjes op twee dezelfde chromosomen. Dit wordt een recessieve overerving genoemd. Vandaar weer de letters R. Er bestaan veel verschillende vormen van ARCA, SCAR-20 is de 20^e vorm van ARCA die beschreven is.

Hoe vaak komt SCAR-20 voor bij kinderen?

SCAR-20 is een zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak SCAR-20 voorkomt. Geschat wordt dat SCAR-20 minder vaak dan één op de 100.000 mensen voorkomt.

Bij wie komt SCAR-20 voor?

De aandoening SCAR-20 is al voor de geboorte aanwezig. Het kan enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van SCAR-20. Meestal ontstaan de eerste klachten al op de peuterleeftijd.

SCAR-20 komt even vaak bij jongens/mannen als bij meisjes/vrouwen voor.

Wat is de oorzaak van SCAR-20?

Fout in erfelijk materiaal

SCAR-20 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. De fout bevindt zich op het zogenaamde 6^e chromosoom. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal wordt het SNX14-gen genoemd.

Autosomaal recessief

SCAR-20 erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 6 allebei een fout bevatten op plaats van het SNX14-gen.

Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen al voldoende is om een ziekte te krijgen.



Ouders drager

Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf een chromosoom 6 met fout en een chromosoom 6 zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom 6 zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 6 met de fout krijgt, dan krijgt dit kind SCAR-20. De kans dat beide ouders drager zijn van een foutje op dezelfde plek in een chromosoom is groter wanneer beide ouders (in de verte) familie van elkaar zijn.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit op een afwijkende manier aangemaakt. Dit eiwit wordt Sorting Nexin 14 genoemd, afgekort als SNX14. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de hersencellen en de werking van de hersencellen. Door het tekort aan dit eiwit functioneren de hersencellen minder goed waardoor deze cellen worden afgebroken en opgeruimd. Hierdoor zijn steeds minder hersencellen beschikbaar. Vooral de hersencellen van de kleine hersenen zijn erg gevoelig voor afwijkingen in dit eiwit.

Kleine hersenen

De kleine hersenen spelen een belangrijke rol bij het bewaren van het evenwicht, maar ook bij leren, bij het geheugen, bij het begrijpen van taal en bij het uiten van emoties. Daarom hebben kinderen met SCAR-20 problemen op deze gebieden. Deze combinatie van klachten wordt ook wel het cognitief cerebellair affectief syndroom genoemd.

Wat zijn de symptomen van SCAR-20?

Variatie

Er bestaat variatie tussen de ernst en de hoeveelheid symptomen die verschillende mensen met SCAR-20 hebben. Ook binnen een familie is er vaak een grote variatie, de ene persoon krijgt op jongere leeftijd klachten dan de andere persoon.

Kinderen die op jonge leeftijd al klachten krijgen, hebben vaak meer en ernstigere klachten, dan kinderen die op latere leeftijd klachten krijgen.

Lage spierspanning

Kinderen met SCAR-20 hebben vaak een lagere spierspanning in hun armen en benen. Kinderen zijn soepel in hun gewrichten, de gewrichten kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Het kost kinderen hierdoor meer kracht en energie om hun gewrichten stabiel te houden tijdens het bewegen.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met SCAR-20 ontwikkelen zich veel langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Kinderen met deze aandoening gaan later grijpen, rollen en zitten dan andere kinderen. Voor het merendeel van de kinderen is het te moeilijk om zelfstandig te kunnen staan en lopen. Een klein deel van de kinderen is wel in staat om te leren lopen.

Problemen met praten

Het is voor kinderen met SCAR-20 heel moeilijk om te leren praten. Een groot deel van de kinderen is in staat om verschillende klanken te maken. Een klein deel van de kinderen is in staat om losse woorden of korte zinnen te maken.

Epilepsie



Een klein deel van de kinderen met SCAR-20 heeft last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen met schokken, aanvallen met verstijven of aanvallen met staren.

Evenwicht

Het is voor kinderen en volwassenen met SCAR-20 vaak lastiger om hun evenwicht te bewaren. Kinderen en volwassenen vallen gemakkelijker. Vaak worden de voeten wat verder uit elkaar gezet om zo meer steun te hebben en minder snel om te vallen. De problemen met het bewaren van het evenwicht worden met het ouder worden geleidelijk aan erger.

Trillen van de handen

De handen kunnen een trillende beweging maken wanneer een kind of een volwassene wat willen pakken.

Daardoor wordt het bijvoorbeeld moeilijker om te schrijven, een kopje naar de mond te brengen of knoopjes dicht te maken. Kinderen en volwassenen laten gemakkelijker iets uit hun handen vallen.

Slikken

Ook bij het slikken zijn veel verschillende spieren nodig. Een deel van de kinderen heeft problemen met slikken. Het slikken gaat langzamer en kost daardoor meer tijd. Kinderen kunnen zich verslikken en daarom moeten hoesten tijdens eten of drinken.

Kwijlen

Kinderen met SCAR-20 hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Schokjes aan de ogen

Kinderen en volwassenen met SCAR-20 hebben vaak schokjes aan hun ogen. Deze schokjes worden nystagmus genoemd. De meeste kinderen en volwassenen hebben hier zelf geen last van, de hersenen zorgen er voor dat zij toch een stilstaand beeld zien.

Problemen met leren

De kleine hersenen spelen ook een belangrijke rol bij leren, bij onthouden en bij begrijpen van taal. Hierdoor hebben kinderen met SCAR-20 vaker problemen met leren. Problemen die vaker voorkomen zijn problemen met automatiseren, trager werktempo, moeite met lang vasthouden van de aandacht en een beperkter geheugen voor plaatjes en beelden. Sommige kinderen hebben hier in beperkte mate last van en kunnen regulier onderwijs volgen, anderen worden hier meer door gehinderd en volgen speciaal onderwijs.

ADHD

Problemen met de aandacht- en concentratie komen vaak voor bij kinderen met SCAR-20. Vaak kunnen zijn kinderen snel afgeleid en vinden ze het moeilijk om lang stil te zitten en meteen een werkje bezig te zijn. Kinderen kunnen heel impulsief zijn, eerst doen en dan pas nadenken. Veel kinderen met SCAR-20 krijgen ook de diagnose ADHD.

Autistiforme kenmerken

Autistiforme kenmerken komen vaker voor bij kinderen met SCAR-20. Kinderen zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk.



Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Ook onverwachte gebeurtenissen zijn moeilijk. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken. Zij hebben vaak weinig interesse in ander speelgoed of een ander hobby.

Emoties

De kleine hersenen spelen ook een belangrijke rol bij het begrijpen en uiten van emoties. Deze functie van de kleine hersenen wordt nogal eens vergeten. Kinderen met SCAR-20 kunnen meer moeite hebben met het begrijpen van emoties van anderen. Samenspelen met andere kinderen kan hierdoor lastiger zijn.

Ook hebben kinderen moeite met het uiten van hun eigen emoties. Kinderen kunnen soms plotseling ineens heel verdrietig of juist heel boos worden en kunnen het moeilijk vinden om hier zelf dan weer uit te komen. Kinderen met SCAR-20 kunnen impulsief reageren zonder eerst na te denken. Ze kunnen later spijt hebben van hun acties. Een deel van de kinderen voelt zich somber. Soms zo ernstig dat er sprake is van een depressie.

Spasticiteit

Bij neurologisch onderzoek worden vaak milde aanwijzingen voor spasticiteit gevonden in de zin van levendige reflexen. Ook maakt de grote teen meestal een bewegen in de richting van de neus wanneer onder de voetzool gestreken wordt. Dit wordt een voetzoolreflex volgens Babinski genoemd. Dit zijn milde tekenen van spasticiteit. Als gevolg van spasticiteit kunnen de spieren stijver worden, waardoor bewegen lastiger gaat. De meeste kinderen en volwassenen hebben hier weinig last van.

Scoliose

Een deel van de kinderen met SCAR-20 krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Van een milde scoliose zullen kinderen zelf geen last hebben. Toename van de scoliose kan zorgen voor het ontstaan van pijnklachten in de rug en problemen met zitten en staan.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met SCAR-20 hebben vaak een wat grotere hoofdomtrek. Het voorhoofd is vaak hoog, het gezicht is vaak breed. De wenkbrauwen zijn vaak kort. De oogleden zijn vaak vol. Naast de ogen aan de kant van de neus kan een extra plooi worden gezien, dit wordt epicanthus genoemd. De neusbrug tussen de ogen is vaak breed, de neusvleugels zijn juist vaak dun en staan wat naar boven gewipt. De afstand tussen de neus en de mond (het filtrum) is vaak lang. De lippen zijn vaak vol. Een deel van de kinderen heeft een grote tong. Het gehemelte kan hoog zijn. Kinderen met SCAR-20 hebben eerder een wat groffer gelaat dan een heel fijngebouwd gezichtje. Deze groffere gelaatstrekken gaan met het ouder worden steeds meer opvallen.



Handen en voeten

De handen en voeten zijn vaak kort en breed. De vingers kunnen soms niet helemaal gestrekt worden en staan altijd in een wat krommen stand. Bij een deel van de kinderen komen zogenaamde klompvoetjes voor.

Gebit

Bij kinderen met SCAR-20 komen de tanden vaak later door dan gebruikelijk. Bij een groot deel van de kinderen staan de tanden niet netjes recht in de mond, maar scheef in de mond. Dit maakt afbijten en kauwen lastiger.

Toegenomen beharing

Een deel van de kinderen met SCAR-20 heeft meer lichaamsbeharing dan gebruikelijk. Toegenomen lichaamsbeharing wordt ook wel hypertrichose genoemd.

Problemen met horen

Een deel van de kinderen met SCAR-20 is slechthorend. Dit komt omdat de gehoorzenuw bij deze kinderen minder goed werkt.

Hartafwijking

Een klein deel van de kinderen met SCAR-20 heeft een aangeboren hartafwijking. Afwijkingen die voorkomen zijn een gaatje in het hart tussen de beide boezems van het hart (atriumseptumdefect/ASD) of het open blijven van de verbinding tussen de grote lichaamsslagader en de longslagader (persisterende ductus arteriosus).

Vermoeidheid

Kinderen en volwassenen met SCAR-20 hebben veel meer energie nodig om goed te kunnen bewegen, eten/drinken en communiceren. Deze energie kunnen ze niet op een andere manier gebruiken. Kinderen en volwassenen met SCAR-20 zijn dan ook vaak sneller vermoeid dan andere kinderen en volwassenen.

Hoe wordt de diagnose SCAR-20 gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek zou kunnen worden vermoed dat er sprake is van een SCA. Inmiddels bestaan er ook zeer veel verschillende soorten SCA's. Aanvullend onderzoek zal dan nodig zijn om na te gaan van welke type SCA er sprake is. Wanneer de SCAR-20 al in de familie voorkomt, dan zal het gemakkelijk zijn om de diagnose te stellen.

Er bestaan echter ook andere ziektes die zelfde soort problemen kunnen geven, zoals mitochondriële stofwisselingsziektes, neuronale ceroidlipofuscinose, Freidreichse ataxie en ataxia teleangiectasia. Aanvullend onderzoek kan helpen om deze diagnoses uit te sluiten.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden naar een foutje in het erfelijk materiaal van het SNX14-gen. Dit kan gericht gebeuren wanneer er aan gedacht wordt. Tegenwoordig bestaan er ook zogenaamde gecombineerde DNA testen met daarin alle bekende veranderingen in het DNA waarvan bekend is dat ze problemen met bewegen kunnen veroorzaken, dit wordt exome sequencing genoemd. Op deze manier kan ook ontdekt worden dat er sprake is van SCAR-20.



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 vaak te zien dat de kleine hersenen kleiner zijn van volume dan gebruikelijk. In de loop van de jaren wanneer de klachten toenemen is te zien dat de kleine hersenen steeds kleiner worden van volume.

Wanneer een kind of volwassene al een aantal jaar klachten heeft, dan kan ook opvallen dat de grote hersenen kleiner worden van volume.

Deze MRI afwijkingen zijn niet specifiek voor SCAR-20 maar kan ook bij andere aandoening met evenwichtsproblemen worden gezien.

Bloedonderzoek

Wanneer er nog niet direct gedacht aan de SCAR-20 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. Hiervoor worden bij kinderen met SCAR-20 geen aanwijzingen gezien.

Stofwisselingsonderzoek

Door middel van bloed- en urineonderzoek kan bij kinderen met evenwichtsproblemen gekeken worden of er sprake is van een stofwisselingsziekte als oorzaak van de evenwichtsproblemen. Bij dit onderzoek worden bij kinderen met SCAR-20 meestal geen bijzonderheden gevonden. Bij een klein deel van de kinderen worden zogenaamde oligosacchariden of glycosylaminoglycanen in de urine gevonden.

Oogarts

Kinderen met SCAR-20 worden vaak een keer gezien door de oogarts. De oogarts kan vaststellen dat er sprake is van een nystagmus, zelfs als dit met het blote oog niet zichtbaar is. Verder worden meestal geen andere afwijkingen gezien, zoals bij andere SCA syndromen wel het geval kan zijn.

KNO-arts/audioloog

Omdat slechthorendheid vaker voorkomt bij kinderen met SCAR-20 zal bij hen het gehoor getest worden om te beoordelen of er sprake zou kunnen zijn van slechthorendheid.

EMG

Wanneer de zenuwen van kinderen en volwassenen met SCAR-20 worden doorgemeten, dan valt vaak op dat de zenuwen in de armen en benen minder goed werken dan gebruikelijk. Dit wordt een polyneuropathie genoemd. Bij SCAR-20 is er sprake van een zogenaamde axonale polyneuropathie.

EEG

Bij kinderen met epilepsie kan een EEG gemaakt worden om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden dan epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor SCAR-20 en kunnen ook bij andere aandoeningen worden gezien.

Kindercardioloog



Wanneer er aanwijzingen zijn voor een aangeboren hartafwijking dan kan de kindercardioloog door middel van een ECHO van het hart beoordelen of er sprake is van een hartafwijking.

Röntgenfoto

Door middel van een röntgenfoto kan beoordeeld worden of er sprake is van een scoliose. Ook kan aan de hand van de foto bepaald worden hoe ernstig de scoliose is.

Hoe wordt de SCAR-20 behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de SCAR-20 kan genezen. De behandeling is er op gericht zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van de SCAR-20.

Blijf bewegen

Wanneer kinderen minder goed zijn in bewegen dan hun leeftijdsgenoten, dan is de kans groot dat zij bewegen en sporten niet zo leuk zullen vinden. Hierdoor zullen kinderen met SCAR-20 minder gaan bewegen, wat juist niet goed voor hen is. Door juist veel te bewegen, oefenen kinderen hun evenwichtsorgaan en krijgen ze juist vaak een betere balans.

Wanneer bewegen moeilijker wordt, kunnen hulpmiddelen helpen om toch zo goed mogelijk te kunnen bewegen.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen en therapie geven hoe jongeren en volwassenen met de SCAR-20 zo goed mogelijk zelfstandig kunnen bewegen. Een balanstreining kan helpen om minder problemen te hebben met het bewaren van het evenwicht. Wanneer er problemen zijn met het bewaren van de balans dan kan een wandelstok, kruk, looprekje of rollator helpen om de balans wel te kunnen bewaren. Een fysiotherapeut kan advies geven, welk hulpmiddel het beste gebruikt kan worden.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan adviezen geven welke hulpmiddelen gebruikt kunnen worden om zo zelfstandig mogelijk te kunnen functioneren. Wanneer schrijven lastig wordt, kan het bijvoorbeeld helpen om te schrijven met een dikkere pen. Ook bestaat er bestek met dikkere handvaten die gemakkelijker vast te houden zijn en zijn er hulpmiddelen om kleding zelf aan te kunnen trekken als dat lastig gaat. Aanpassingen in huis, zoals beugels of een verhoogd toilet, kunnen zorgen dat kinderen en volwassenen zelfstandig kunnen blijven functioneren. Ook kan de ergotherapeut adviezen geven hoe om te gaan met de beperktere energie. Het is vaak verstandig om op bepaalde momenten van de dag een rustmoment in te bouwen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts begeleidt kinderen met de SCAR-20 en geeft adviezen over therapie mogelijkheden en hulpmiddelen, zoals aangepaste schoenen of spalken om beter te kunnen lopen.

Logopedie

Een logopedist kan adviezen geven hoe jongeren met SCAR-20 zo goed mogelijk kunnen praten, waardoor ze beter verstaanbaar zijn voor andere mensen. Rustig en niet al te hard praten, zorgt er vaak voor dat een kind of volwassene beter verstaanbaar is voor anderen. Wanneer praten te lastig wordt, kan gekeken worden of het mogelijk is met een



spraakcomputer te werken.

De logopedist geeft ook adviezen bij slik- en eetproblemen.

Voorkom overgewicht

Het is heel belangrijk om overgewicht bij kinderen met SCAR-20 te voorkomen.

Overgewicht zorgt voor toename van de problemen met bewegen en het bewaren van het evenwicht.

Diëtiste

Een diëtiste kan bekijken of kinderen die problemen hebben met eten of met drinken voldoende calorieën en vocht op een dag binnen krijgen. Zo nodig kan de diëtiste adviseren over speciale voeding of een vitamine preparaat om te zorgen dat kinderen wel voldoende binnen krijgen.

Kwijlen

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

Medicijnen tegen trillen

Er bestaan medicijnen die het trillen van de handen minder erg kunnen maken, bijvoorbeeld het medicijn propranolol. Meestal zijn deze medicijnen niet erg effectief bij kinderen met SCAR-20. Vaak vinden kinderen dat de voordelen van minder trillen niet opwegen tegen de bijwerkingen van deze medicijnen.

School

Het merendeel van de kinderen met SCAR-20 volgt speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vaak hebben kinderen ondersteunen nodig bij het onthouden en automatiseren. Gesproken teksten kunnen kinderen helpen om de teksten beter te kunnen onthouden.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met de concentratie, boos worden of moeilijk kunnen samen spelen.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan adviezen geven hoe kind en ouders het beste om kunnen gaan met ADHD of met kenmerken van autisme. Soms kunnen medicijnen nodig zijn om er voor te zorgen dat kinderen voldoende aandacht en concentratie hebben om hun ontwikkeling voldoende vooruit te laten gaan.

Gehoorapparaat

Een gehoorapparaat kan behulpzaam zijn, wanneer kinderen slechter horen.

Hartafwijking



Niet elke aangeboren hartafwijking heeft een behandeling nodig. Een gaatje tussen hartboezems kan spontaan verdwijnen. Voor sommige aangeboren hartafwijkingen is een behandeling met medicijnen of een operatie nodig.

Scoliose

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromming te erg wordt, kan verdere verkromming tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromming niet meer toe zal kunnen nemen.

Klompvoetjes

Een orthopeed kan door middel van een operatie en gips behandeling zorgen dat klompvoetjes recht worden gezet zodat kinderen beter kunnen staan. Staan op klompvoetjes is erg moeilijk.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor kind en ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zullen zien dan gebruikelijk. Veel kinderen en ouders vinden het moeilijk om een balans te vinden hoe om te gaan met de onzekerheid dat de klachten in de toekomst zullen gaan toenemen.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders met SCAR-20.

Wat betekent het hebben van de SCAR-20 voor de toekomst?

Toename klachten

Zowel bij kinderen als bij volwassenen nemen de klachten als gevolg van het hebben van SCAR-20 geleidelijk aan toe. Bij jonge kinderen is het tempo van toename van klachten meestal hoger dan bij oudere kinderen en volwassenen. Zowel de problemen met bewegen, als het denken nemen toe.

Rolstoel

Wanneer de eerste klachten op de kinderleeftijd ontstaan dan is de kans groot dat kinderen op een bepaald moment een (elektrische) rolstoel nodig hebben om zich te kunnen verplaatsen. Zelfstandig lopen wordt dan te moeilijk.

Depressie

Het vooruitzicht een aandoening te hebben die geleidelijk aan toeneemt en zal leiden tot steeds meer beperkingen kan kinderen en volwassenen somber maken. De meeste kinderen en volwassenen vinden uiteindelijk een evenwicht en leven in het moment. Wat later komt, is een zorg voor later. Sommige kinderen en jongeren lukt het niet om een evenwicht te vinden. Zij raken in een depressie en hebben extra begeleiding en behandeling nodig om uit deze depressie te komen.

Levensverwachting

De meeste kinderen en volwassenen met SCAR-20 hebben een normale levensverwachting. De levensverwachting kan verkort raken in geval van terugkerende longontstekingen.



Kinderen

Volwassenen met SCAR-20 kunnen kinderen krijgen, voor zover bekend heeft het hebben van SCAR geen invloed op de vruchtbaarheid. Kinderen van een volwassene met SCAR-20 hebben een kleine kans om zelf ook SCAR-20 te krijgen. Dit kan alleen wanneer de partner drager is van een foutje in het SNX14-gen of wanneer de partner zelf ook SCAR-20 heeft. De kans hierop is klein.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook SCAR-20 te krijgen?

Erfelijke ziekte

SCAR-20 is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje op chromosoom 6. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook SCAR-20 te krijgen. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is wel foutje in het erfelijk materiaal SCAR-20 veroorzaakt dan is het mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap tijdens de zwangerschap door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest te kijken of dit aanstaande kindje ook SCAR-20 zal kunnen krijgen. Het valt nooit precies te voorspellen hoeveel klachten dit kindje zal gaan krijgen.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met SCAR-20 kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van SCAR-20. Alleen embryo's zonder de aanleg voor SCAR-20, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.ataxie.nl

(Site van patiëntenvereniging ADCA/SCA)

Referenties

1. Autosomal recessive spinocerebellar ataxia 20: Report of a new patient and review of literature. Shukla A, Upadhyai P, Shah J, Neethukrishna K, Bielas S, Girisha KM. Eur J Med Genet. 2017;60:118-123
2. Biallelic mutations in SNX14 cause a syndromic form of cerebellar atrophy and lysosome-autophagosome dysfunction. Akizu N, Cantagrel V, Zaki MS, Al-Gazali L, Wang X, Rosti RO, Dikoglu E, Gelot AB, Rosti B, Vaux KK, Scott EM, Silhavy JL, Schroth J, Copeland B, Schaffer AE, Gordts PL, Esko JD, Buschman MD, Field SJ, Napolitano G, Abdel-Salam GM, Ozgul RK, Sagiroglu MS, Azam M, Ismail S, Aglan M, Selim L, Mahmoud IG, Abdel-Hadi S, Badawy AE, Sadek AA, Mojahedi F, Kayserili H, Masri A, Bastaki L, Temtamy S, Müller U, Desguerre I, Casanova JL, Dursun A, Gunel M, Gabriel SB, de Lonlay P, Gleeson JG. Nat Genet. 2015;47:528-34.
3. Mutations in SNX14 cause a distinctive autosomal-recessive cerebellar ataxia and intellectual disability syndrome. Thomas AC, Williams H, Setó-Salvia N, Bacchelli C, Jenkins D, O'Sullivan M, Mengrelis K, Ishida M, Ocaka L, Chanudet E, James C, Lescai F,



Anderson G, Morrogh D, Ryten M, Duncan AJ, Pai YJ, Saraiva JM, Ramos F, Farren B, Saunders D, Vernay B, Gissen P, Straatman-Iwanowska A, Baas F, Wood NW, Hersheson J, Houlden H, Hurst J, Scott R, Bitner-Glindzicz M, Moore GE, Sousa SB, Stanier P. Am J Hum Genet. 2014;95:611-21

Laatst bijgewerkt: 21 januari 2018

Auteur: J.H. Schieving