



SCA-19

Wat is SCA-19?

SCA-19 is een aandoening waarbij kinderen en volwassenen geleidelijk aan in toenemende mate problemen hebben met het bewaren van het evenwicht en hun balans.

Hoe wordt SCA-19 ook wel genoemd?

SCA-19 is de afkorting van spinocerebellaire ataxie type 19. 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.

Er bestaat veel verschillende vorm van spinocerebellaire ataxie die allemaal een eigen nummer hebben gekregen. Deze vorm van spinocerebellaire ataxie heeft nummer 19 gekregen.

SCA-22

Vroeger was ook een SCA-22 beschreven. Toen het foutje in het erfelijk materiaal ontdekt werd, welke SCA-22 veroorzaakte bleek dit hetzelfde foutje te zijn als SCA-19. Het ging dus om een vorm van SCA en niet om twee verschillende vormen. Daarom is SCA-22 komen te vervallen en wordt de vorm SCA-19 genoemd.

ADCA

Een andere term die vroeger ook wel gebruikt werd, is ADCA. ADCA staat voor autosomaal dominante cerebellaire ataxie. Cerebellaire ataxie geeft weer aan dat er problemen zijn met het bewaren van het evenwicht die ontstaan door een probleem van de kleine hersenen (cerebellum). Autosomaal dominant zegt iets over de manier waarop deze ziekte overerft.

Hoe vaak komt SCA-19 voor bij kinderen?

SCA-19 is een zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak SCA-19 voorkomt. Geschat wordt dat SCA-19 minder vaak dan een op de 100.000 mensen voorkomt.

Bij wie komt SCA-19 voor?

De aandoening SCA-19 is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan enige tijd duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van SCA-19. Soms ontstaan de eerste klachten al op de peuterleeftijd, maar het kan ook zijn dat de eerste klachten pas ontstaan op de tienerleeftijd of op volwassen leeftijd ontstaan. Gemiddeld ontstaan de eerste klachten rond de leeftijd van 30 jaar.

SCA-19 komt even vaak bij jongens/mannen als bij meisjes/vrouwen voor.

Wat is de oorzaak van SCA-19?

Fout in erfelijk materiaal

SCA-19 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. De fout bevindt zich op het zogenaamde 1^e chromosoom. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal wordt het KCND3-gen genoemd.

Autosomaal dominant

SCA-19 is een erfelijke ziekte. De ziekte erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dit houdt in dat een fout in het KCND3-gen op een van de twee chromosomen 1 al



voldoende is om klachten te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening, hierbij krijgen mensen pas klachten wanneer beide chromosomen op dezelfde plek een fout bevatten.

Geërfd van de ouder

Een deel van de kinderen en volwassenen heeft het foutje in het erfelijk materiaal geërfd van een ouder. Soms was al bekend dat de ouder zelf ook SCA-19 heeft. Soms wordt dit pas ontdekt omdat de diagnose bij het kind wordt gesteld.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een ander deel van de kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit op een afwijkende manier aangemaakt. Dit eiwit wordt alfa-subunit van Shal family A-type kaliumkanalen genoemd, afgekort als Kv4.3. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het ontstaan van stroompjes in de hersencellen. De hersencellen geven signalen door via deze stroompjes. Bij kinderen en volwassenen met SCA-19 wordt een afwijkend eiwit aangemaakt waardoor de kaliumkanalen minder goed werken. Hierdoor kunnen vooral de hersencellen van de kleine hersenen hun werk niet goed doen, waardoor de klachten die horen bij SCA-19 ontstaan.

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 SCA-19 problemen op deze gebieden. Deze combinatie van klachten wordt ook wel het cognitief cerebellair affectief syndroom genoemd.

Brugada syndroom

Foutjes in het KCND3-gen kunnen ook een andere syndroom veroorzaken waarin kinderen en volwassenen gevoelig zijn voor het krijgen van hartritmestoornissen. Dit syndroom wordt Brugada syndroom genoemd. In geval van Brugada syndroom is er sprake van een foutje in het DNA waardoor het kaliumkanaal harder gaat werken, terwijl er bij SCA-19 sprake is van een foutje waarbij het kaliumkanaal juist minder hard gaat werken.

Wat zijn de symptomen van SCA-19?

Variatie

Er bestaat variatie tussen de ernst en de hoeveelheid symptomen die verschillende mensen met SCA-19 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 en volwassenen die pas op volwassen leeftijd klachten krijgen.

Evenwicht

Het is voor kinderen en volwassenen met SCA-19 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. Een klein deel van de volwassenen heeft ook last van een trillende beweging van het hoofd.

Lage spierspanning

Kinderen met SCA-19 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.

Praten

Om te kunnen praten, moeten de spieren van de mond, tong, kaak, keel en borstkas allemaal samenwerken. Hoewel we hier niet bij stil staan, vraagt dit veel coördinatie. Daarom kunnen kinderen en volwassenen met SCA-19 moeite hebben met praten. Kinderen kunnen moeilijker verstaanbaar zijn en wisselend hard en dan weer zacht praten. Dit probleem met praten wordt dysartrie genoemd.

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 SCA-19 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 SCA-19 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 SCA-19 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 SCA-19. 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 SCA-19 krijgen ook de diagnose ADHD.



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 SCA-19 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 SCA-19 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.

Myoclonus

Een deel van de kinderen met SCA-19 maakt onwillekeurige schokjes met de armen of de benen. Vaak gaat het om plotseling schokken in een schouder of in een arm. Deze schokken worden myoclonus genoemd. Deze myoclonieën komen vaak in de nacht voor en kunnen de slaap verstoren.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen heeft last van epilepsieaanvallen. Vaak gaat het om epilepsieaanvallen met schokjes. Het is niet altijd gemakkelijk om na te gaan of de schokjes berusten op een bewegingsprobleem of op epilepsie.

Gevoel

Een deel van de kinderen met SCA-19 heeft problemen met het voelen van aanraking, van warmte van koude of van pijn. Dit probleem is vaak het duidelijkst aanwezig in de voeten, soms in de handen.

Vermoeidheid

Kinderen en volwassenen met SCA-19 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 SCA-19 zijn dan ook vaak sneller vermoeid dan andere kinderen en volwassenen.

Hoe wordt de diagnose SCA-19 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 SCA-19 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 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 KCND3-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 SCA-19.

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 en de verbinding tussen de kleine hersenhelften (vermis) kleiner zijn van volume dan gebruikelijk. 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 SCA-19 maar kan ook bij andere aandoening met evenwichtsproblemen worden gezien.

Bloedonderzoek

Wanneer er nog niet direct gedacht aan de SCA-19 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 SCA-19 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 SCA-19 geen bijzonderheden gevonden.

Oogarts

Kinderen met SCA-19 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.

EMG

Wanneer de zenuwen van kinderen en volwassenen met SCA-19 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 SCA-19 is er sprake van een zogenaamde axonale polyneuropathie.

EEG

Wanneer een EEG gemaakt wordt bij kinderen of volwassenen met myoclonieën kunnen op



het EEG aanwijzingen gevonden worden dat de myoclonieën in de hersenschors zijn ontstaan. Ook kan ritmische activiteit in de hersenschors worden gevonden (vaak frontaal en pariëtaal).

Hoe wordt de SCA-19 behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de SCA-19 kan genezen. De behandeling is er op gericht zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van de SCA-19.

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 SCA-19 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.

Het is op school ook belangrijk dat kinderen bij de gymles worden gewaardeerd naar hun kunnen en vooral plezier en succeservaringen hebben met het bewegen.

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 SCA-19 zo goed mogelijk zelfstandig kunnen bewegen. Een balanstraining 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 verhoog 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 SCA-19 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 SCA-19 zo goed mogelijk kunnen praten, waardoor ze 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 SCA-19 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 SCA-19. Vaak vinden kinderen dat de voordelen van minder trillen niet opwegen tegen de bijwerkingen van deze medicijnen. Het medicijn clonazepam kan er voor zorgen dat kinderen en volwassenen minder last hebben van myoclonieën.

School

Een deel van de kinderen met SCA-19 volgt regulier onderwijs, een ander deel 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. 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.

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 SCA-19.

Wat betekent het hebben van de SCA-19 voor de toekomst?

Toename klachten

Zowel bij kinderen als bij volwassenen nemen de klachten als gevolg van het hebben van SCA-19 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, zien 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

Kinderen en volwassenen met SCA-19 hebben een normale levensverwachting.

Kinderen

Volwassenen met SCA-19 kunnen kinderen krijgen. Kinderen van een volwassene met SCA-19 hebben zelf 50% kans om zelf ook SCA-19 te krijgen. Kinderen blijken vaak, maar niet altijd, al op jongere leeftijd klachten te krijgen dan hun ouders.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook SCA-19 te krijgen?

Erfelijke ziekte

Dit hangt er vanaf of een van de ouders ook zelf SCA-19 heeft. In deze situatie hebben broertjes en zusjes tot maximaal 50% kans om zelf ook SCA-19 te krijgen.

Wanneer de ouders zelf geen SCA-19 hebben, dan is de kans erg klein dat een broertje of zusje ook een SCA-19 gaat krijgen. Dit zou alleen kunnen als het foutje in de eicellen of zaadcellen aanwezig is, zonder dat het in de andere lichaamscellen van de ouder aanwezig is. De kans hierop is klein.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is wel foutje in het erfelijk materiaal SCA-19 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 SCA-19 zal kunnen krijgen. Het valt nooit precies te voorspellen hoeveel klachten dit kindje zal gaan krijgen.

Preimplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)



Stellen die eerder een kindje hebben gehad met SCA-19 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 SCA-19. Alleen embryo's zonder de aanleg voor SCA-19, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.ataxie.nl

(Site van patientenvereniging ADCA/SCA)

Referenties

1. Mutations in potassium channel *kcnd3* cause spinocerebellar ataxia type 19. Duarri A, Jezierska J, Fokkens M, Meijer M, Schelhaas HJ, den Dunnen WF, van Dijk F, Verschuuren-Bemelmans C, Hageman G, van de Vlies P, Küsters B, van de Warrenburg BP, Kremer B, Wijmenga C, Sinke RJ, Swertz MA, Kampinga HH, Boddeke E, Verbeek DS. *Ann Neurol*. 2012;72:870-80
2. Clinical, psychological, and genetic characteristics of spinocerebellar ataxia type 19 (SCA19). Schelhaas HJ, van de Warrenburg BP. *Cerebellum*. 2005;4:51-4.
3. First de novo *KCND3* mutation causes severe Kv4.3 channel dysfunction leading to early onset cerebellar ataxia, intellectual disability, oral apraxia and epilepsy. Smets K, Duarri A, Deconinck T, Ceulemans B, van de Warrenburg BP, Züchner S, Gonzalez MA, Schüle R, Synofzik M, Van der Aa N, De Jonghe P, Verbeek DS, Baets J. *BMC Med Genet*. 2015;16:51

Laatst bijgewerkt: 19 maart 2017

Auteur: J.H. Schieving