



SCA-29

Wat is SCA-29?

SCA-29 is een aandoening waarbij kinderen problemen hebben met het bewaren van het evenwicht in combinatie met problemen met leren en het uiten van emoties.

Hoe wordt SCA-29 ook wel genoemd?

SCA-29 is de afkorting van spinocerebellaire ataxie type 29. 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.

Er bestaat veel verschillende vorm van spinocerebellaire ataxie die allemaal een eigen nummer hebben gekregen. Deze vorm van spinocerebellaire ataxie heeft nummer 29 gekregen.

SCA-15

Inmiddels is gebleken dat een andere SCA, SCA-15 en SCA 29 worden veroorzaakt door het zelfde foutje in het erfelijk materiaal. Waarschijnlijk zijn het dezelfde aandoeningen.

SCA-15 staat bekend als een aandoening die pas op volwassen leeftijd de eerste klachten geeft, terwijl SCA-29 al op kinderleeftijd de eerste klachten geeft.

ADCA

Een andere term die ook wel gebruikt wordt is ADCA-29. 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.

CNPCA

SCA-29 behoort ook tot de groep van CNPCA: Congenitale non-progressieve cerebellaire ataxie. Het woord congenitaal geeft aan dat de klachten al vanaf de geboorte aanwezig zijn. Het woord non-progressief geeft aan dat de klachten nauwelijks of helemaal niet erger worden met het ouder worden. Het woord cerebellaire ataxie betekent evenwichtsstoornis als gevolg van een probleem in de kleine hersenen.

Hoe vaak komt SCA-29 voor bij kinderen?

SCA-29 is een zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak SCA-29 voorkomt.

Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen die bekend zijn met deze aandoening de juiste diagnose gesteld. Wanneer gekeken worden naar kinderen en volwassenen met de aandoening SCA, dan heeft 1 tot 2% van deze groep de aandoening SCA-29.

Bij wie komt SCA-29 voor?

De aandoening SCA-29 is al vanaf de geboorte aanwezig. Meestal wordt op de peuterleeftijd duidelijk dat de ontwikkeling van het kind wat langzamer verloopt dan de ontwikkeling van leeftijdsgenoten. Het kan nog best enige tijd duren voordat de diagnose gesteld wordt.

SCA-29 komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van SCA-29?

Fout in erfelijk materiaal



SCA-29 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. De fout bevindt zich op het zogenaamde 3^e chromosoom. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal wordt het ITPR1-gen genoemd.

Autosomaal dominant

SCA-29 is een erfelijke ziekte. De ziekte erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dit houdt in dat een fout in het ITPR1-gen op een van de twee chromosomen 3 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 die zelf ook SCA-29 heeft.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een ander deel van de kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit op een afwijkende manier aangemaakt. Dit eiwit wordt inositol 1,4,5-triphosphate receptor type 1 genoemd, afgekort als ITPR1. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het verwerken van boodschappen die een hersencel van andere hersencellen krijgt.

Calcium in hersencellen

Het afwijkende eiwit zorgt er voor dat de boodschappen in zenuwcellen zelf niet meer goed worden doorgegeven. Het stofje calcium speelt een belangrijke rol bij het doorgeven van deze boodschap en dat calcium werkt niet goed bij deze aandoening. Vooral de zenuwcellen in de kleine hersenen hebben hier last van en kunnen hun werk niet goed doen.

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-29 problemen op deze gebieden.

Wat zijn de symptomen van SCA-29?

Variatie

Er bestaat variatie tussen de ernst en de hoeveelheid symptomen die verschillende mensen met SCA-29 hebben.

Lage spierspanning

Kinderen met SCA-29 hebben vaak een lagere spierspanning, ze voelen slapper aan wanneer ze opgetild worden. Baby's hebben hierdoor vaak meer moeite om hun hoofdje op te tillen. Het kost hen meer tijd om dit te leren, dan kinderen zonder SCA-29.

Vertraagde ontwikkeling

Kinderen met SCA-29 ontwikkelen zich langzamer dan kinderen zonder SCA-29. Ze gaan later zitten, staan, lopen en praten dan andere kinderen, maar leren dit uiteindelijk allemaal wel.



Evenwicht

Het is voor kinderen met SCA-29 vaak lastiger om hun evenwicht te bewaren. Ze vallen gemakkelijker dan andere kinderen. Vaak zetten kinderen hun voeten wat verder uit elkaar om zo meer steun te hebben en minder snel om te vallen.

De handen kunnen een trillende beweging maken wanneer kinderen wat willen pakken. Daardoor wordt het bijvoorbeeld moeilijker om te schrijven, een kopje naar de mond te brengen of knoopjes dicht te maken.

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 met SCA-29 moeite hebben met praten. Kinderen kunnen moeilijker verstaanbaar zijn en wisselend hard en dan weer zacht praten.

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.

Ogen

Voor het bewegen van de ogen is ook veel coördinatie nodig. Vaak bewegen de ogen van kinderen met SCA-29 schokkerig. Dit wordt een nystagmus genoemd. Kinderen hebben hier zelf meestal geen last van.

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-29 vaker problemen met leren. Sommige kinderen hebben hier in beperkte mate last van en kunnen regulier onderwijs volgen, anderen worden hier meer door gehinderd en volgen speciaal onderwijs.

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-29 kunnen meer moeite hebben met het begrijpen van emoties van anderen en het uiten van hun eigen emoties. Ze kunnen soms plotseling ineens heel verdrietig of juist heel boos worden en kunnen het moeilijk vinden om hier zelf dan weer uit te komen.

Schudden van het hoofd

Een deel van de kinderen schudt zachtjes met het hoofd. Meestal hebben kinderen dat zelf niet door en valt de omgeving dit op.

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. Tot nu toe zijn er geen kinderen of volwassenen bekend die last hebben van spasticiteit als gevolg van SCA-29.



Schokjes

Er is een familie bekend waarbij kinderen naast het trillen ook last hadden van kleine schokjes op steeds wisselende plekken. Bij de andere kinderen is dit niet terug gevonden.

Gevoel

Bij een deel van de aandoeningen uit de groep SCA ervaren kinderen problemen met het voelen van aanraking, van warmte van koude of van pijn. Tot nu toe zijn er geen aanwijzingen dat kinderen met SCA-29 hier last van hebben.

Hoe wordt de diagnose SCA-29 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, maar vaak is dit niet zo gemakkelijk. Inmiddels bestaan er ook zeer veel verschillende soorten SCA's.

Er bestaan echter ook andere ziektes die zelfde soort problemen kunnen geven, zoals Freidreichse ataxie, ataxia teleangiectasia of bijvoorbeeld een tekort aan vitamine E.

Wanneer de SCA-29 al in de familie voorkomt, is het gemakkelijk om de diagnose te stellen.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden naar een foutje in het erfelijk materiaal van het ITPR1-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-29.

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 dan volume dan gebruikelijk. Vooral het verbindingsstuk tussen de beide kleine hersenhelften, vermis genoemd, is vaak kleiner dan gebruikelijk.

Bij het ene kind is dit meer opvallend dan bij het andere kind. Deze MRI afwijking is niet specifiek voor SCA-29 maar kan ook bij andere aandoening met evenwichtsproblemen worden gezien.

Bloedonderzoek

Wanneer er nog niet direct gedacht aan de SCA-29 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-29 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-29 geen bijzonderheden gevonden.



Hoe wordt de SCA-29 behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de SCA-29 kan genezen. De behandeling is er op gericht zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van de SCA-29.

Voorkom overgewicht

Het is verstandig voor elk kind, maar zeker voor kinderen met SCA-29 om overgewicht te voorkomen. Overgewicht maken bewegen nog lastiger. Omdat kinderen met SCA-29 moeite hebben met bewegen, is afvallen voor hen ook lastiger dan voor andere kinderen. Voorkomen van overgewicht is dus het beste om te doen.

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-29 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.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen en therapie geven hoe jongeren en volwassenen met de SCA-29 zo goed mogelijk zelfstandig kunnen bewegen. 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. Overigens heeft maar een klein deel van de kinderen daadwerkelijk een hulpmiddel nodig.

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.

Logopedie

Een logopedist kan adviezen geven hoe jongeren met SCA-29 zo goed mogelijk kunnen praten, waardoor ze verstaanbaar zijn voor andere mensen. De logopedist geeft ook adviezen bij slik- en eetproblemen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts begeleidt kinderen met de SCA-29 en geeft adviezen over therapie mogelijkheden en hulpmiddelen, zoals aangepaste schoenen of spalken om beter te kunnen lopen.

School

Een deel van de kinderen met SCA-29 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.

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 ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

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-29.

Wat betekent het hebben van de SCA-29 voor de toekomst?

Stabiel blijven

Meestal nemen de klachten die SCA-29 veroorzaakt weinig of soms zelf helemaal niet toe. Wanneer de klachten wel toenemen dan gaat dit heel geleidelijk aan over de jaren heen. Omdat deze ziekte nog niet heel lang bekend is, is er niet heel veel bekend over volwassenen met deze aandoening. Er zijn wel volwassenen bekend met de aandoening SCA-15 die in 20-30 jaar tijd nauwelijks nieuwe klachten hebben gekregen en ook nog steeds in staat waren om zelfstandig te lopen. Dit in tegenstelling tot veel andere SCA-aandoeningen waarbij de klachten meestal toenemen met het ouder worden.

Levensverwachting

Er is nog weinig bekend over de levensverwachting van kinderen met SCA-29. Er zijn geen redenen om aan te nemen dat deze levensverwachting verkort is.

Kinderen

Volwassenen met SCA-29 kunnen kinderen krijgen. Kinderen van een volwassene met SCA-29 hebben zelf 50% kans om zelf ook SCA-29 te krijgen. Of deze kinderen dan in dezelfde mate klachten hebben als de ouder is niet goed bekend. Er zijn SCA types waarbij een volgende generatie meer klachten heeft dan de generatie ervoor. Tot nu toe zijn er geen aanwijzingen dat dit voor SCA-29 ook zou gelden.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook SCA-29 te krijgen?

Erfelijke ziekte

Dit hangt er vanaf of een van de ouders ook zelf SCA-29 heeft. Wanneer een van de ouders dit zelf ook heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook SCA-29 te krijgen. Wanneer de ouders zelf geen SCA-29 hebben (gehad), dan is de kans erg klein dat een broertje of zusje ook een SCA-29 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-29 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-29 zal kunnen krijgen.



Links

Referenties

1. Spinocerebellar ataxia type 15. Storey E, Gardner RJ. *Handb Clin Neurol.* 2012;103:561-5
2. De novo point mutations in patients diagnosed with ataxic cerebral palsy. Parolin Schnekenberg R, Perkins EM, Miller JW, Davies WI, D'Adamo MC, Pessia M, Fawcett KA, Sims D, Gillard E, Hudspith K, Skehel P, Williams J, O'Regan M, Jayawant S, Jefferson R, Hughes S, Lustenberger A, Ragoussis J, Jackson M, Tucker SJ, Németh AH. *Brain.* 2015;138:1817-32.
3. Sporadic infantile-onset spinocerebellar ataxia caused by missense mutations of the inositol 1,4,5-triphosphate receptor type 1 gene. Sasaki M, Ohba C, Iai M, Hirabayashi S, Osaka H, Hiraide T, Saitsu H, Matsumoto N. *J Neurol.* 2015;262:1278-84.
4. Diagnostic utility of whole exome sequencing in patients showing cerebellar and/or vermis atrophy in childhood. Ohba C, Osaka H, Iai M, Yamashita S, Suzuki Y, Aida N, Shimosawa N, Takamura A, Doi H, Tomita-Katsumoto A, Nishiyama K, Tsurusaki Y, Nakashima M, Miyake N, Eto Y, Tanaka F, Matsumoto N, Saitsu H. *Neurogenetics.* 2013;14:225-32

Laatst bijgewerkt: 25 november 2015

Auteur: J.H. Schieving