

## ATAXIE? WAT IS DAT?

Het Europees Referentienetwerk - Zeldzame Neurologische Ziekten wil zijn dank uitspreken voor de belangrijke bijdrage van Ataxia UK aan deze  
Algemene folder over Ataxie.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



# ataxie: wat is dat?

Er zijn veel verschillende vormen van ataxie die mensen op verschillende manieren beïnvloeden.

Dit boekje geeft een algemene inleiding over ataxie en wat u kunt verwachten als wordt onderzocht of u ataxie hebt.

## Ontkenning:

Wij hebben alles in het werk gesteld om ervoor te zorgen dat de informatie in deze brochure actueel, onbevooroordeeld en nauwkeurig is. Wij hopen dat deze informatie een aanvulling is op het professionele advies dat u krijgt. Blijf alstublieft praten met uw gezondheids- en sociale zorgteam.

De folder werd voor gebruik in het ERN goedgekeurd door de patiëntenvertegenwoordiger Dr Mary Kearney, Ierland. De medische delen van dit boekje werden oorspronkelijk geschreven door ataxie-expert-neurologen, Dr. Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, Londen) en Dr. Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, Londen) voor Ataxia UK. De informatie is beoordeeld en aangepast voor Europese verspreiding door Drs Caterina Mariotti & Sylvia Boesch leden van het European Reference Network for Rare Neurological Diseases in augustus 2020, alsmede bekrachtigd door de Cerebellaire Ataxias & Hereditary Spastic Paraplegias Disease Group van ERN-RND.

## Overgenomen met toestemming van Ataxia UK

©ERN- RND 2021. Volgende herzieningsdatum: augustus 2022.

## INHOUDSOPGAVE

<b>Wat is ataxie?</b> .....	<b>5</b>
Wie krijgt ataxie .....	5
Wat veroorzaakt ataxie .....	5
Is er een verband tussen ataxie en andere aandoeningen .....	5
Welke symptomen worden ervaren door mensen met ataxie .....	6
Verandert ataxie met de tijd .....	6
Hoe wordt ataxie gediagnosticeerd .....	7
Pre-symptomatische genetische tests .....	8
Genetisch advies .....	8
Zijn er behandelingen voor ataxie .....	9
Hoe zit het met een geneesmiddel .....	11
<b>Soorten ataxie</b> .....	<b>12</b>
<b>Erfelijke ataxie</b> .....	<b>13</b>
Autosomaal dominante overerving .....	11
Spinocerebellaire ataxie .....	14
Episodische ataxie type 1 (EA-1) .....	14
Episodische ataxie type 2 (EA-2) .....	14
Autosomaal recessieve overerving .....	15
Friedreich's ataxie .....	16
Ataxia-telangiectasia .....	16
Andere autosomaal recessieve ataxieën.....	16
Mitochondriale aandoeningen .....	16
X-gebonden erfelijke ataxie .....	17
<b>Niet-geërfde cerebellaire ataxie</b> .....	<b>17</b>
Meervoudige systeematrofie met cerebellaire kenmerken (MSA-C) .....	17
<b>Niet gediagnosticeerde ataxie</b> .....	<b>17</b>
<b>Leven met ataxie</b> .....	<b>18</b>
Wat kan helpen om met ataxie te leven? .....	18
Uw rechten .....	18
Counseling en emotionele steun .....	19
Een verzorger zijn .....	19
Onderwijs .....	19
Werkgelegenheid .....	19
Aanpassingen huisvesting .....	20

Planning van een gezin .....	20
Loophulpmiddel .....	20
Manuele en elektrische rolstoelen .....	21
hulphonden .....	22
Onderweg .....	22
Uitgaan en .....	23
Sport en vrije tijd .....	23
Online gaan .....	23
Vakantie en reizen .....	23
Wat is het volgende? .....	24

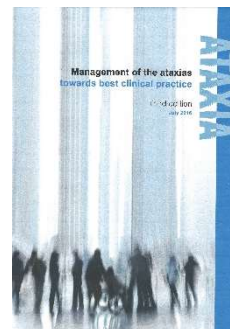
## WAT IS ATAXIE ?

Ataxie is een symptoom, het is geen diagnose. Ataxie betekent 'gebrek aan orde' en wordt door artsen gebruikt om problemen met evenwicht en coördinatie aan te duiden. De aandoeningen die in dit boekje worden behandeld, zijn meestal aandoeningen waarbij de ataxie permanent is en in veel gevallen progressief (dat wil zeggen dat de symptomen in de loop van de tijd erger worden).

Veel vormen van ataxie worden beschreven als **cerebellaire ataxie**. Cerebellair' betekent alles wat te maken heeft met het cerebellum, een deel van de hersenen dat beweging en coördinatie regelt. Er zijn veel verschillende vormen van cerebellaire ataxie: sommige vormen zijn niet erfelijk, terwijl een groot aantal ataxieën wel erfelijk is. Sommige typen zijn slechts in enkele families in bepaalde landen aangetroffen, terwijl andere vaker voorkomen en over de hele wereld worden aangetroffen. Er zijn geen nauwkeurige cijfers over de prevalentie van ataxie in Europa, maar men gaat ervan uit dat ruim 25.000 mensen in Europa ataxie hebben, dus ook al is het zeldzaam, het is niet zo zeldzaam als u zou denken.



*U zult merken dat veel mensen, zelfs sommige artsen, nog nooit gehoord hebben van specifieke vormen van ataxie, dus het kan nuttig zijn om hen een kopie te geven van dit boekje. U kunt uw arts ook een kopie geven van Ataxia UK's gids voor gezondheidswerkers, genaamd Management of the ataxieën: naar de beste klinische praktijk (of de samenvatting voor huisartsen). Beide publicaties zijn gratis verkrijgbaar bij Ataxia UK ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))*



## Wie krijgt ataxie?

Ataxie kan iedereen op elke leeftijd treffen, afhankelijk van de oorzaak.

## Wat veroorzaakt cerebellaire ataxie?

Er zijn verschillende oorzaken:

- 1) Overerving - Sommige mensen erven ataxie via specifieke genen die van een of beide ouders afkomstig zijn. Sommige mensen kunnen drager zijn van een genetisch defect dat ataxie veroorzaakt en dat niet van hun ouders is geërfd.
- 2) Hoog alcoholpromillage of langdurige blootstelling aan alcohol
- 3) Beschadiging van de hersenen, bijvoorbeeld door een beroerte, tumor, hoofdletsel, virale infectie of auto-immuunziekte
- 4) Heel soms is ataxie te wijten aan vitaminegebrek
- 5) Onbekend (idiopathisch) - soms is het niet mogelijk om de oorzaak van ataxie te vinden, ondanks dat er veel onderzoeken zijn gedaan
- 6) Cerebellaire misvormingen

## Welke symptomen ondervinden mensen met ataxie?

Mensen met ataxie hebben problemen met coördinatie en evenwicht. Vaak merken mensen voor het eerst dat ze problemen hebben wanneer ze merken dat ze meer dan gewoonlijk omvallen, in het donker lopen, moeite hebben om in een rechte lijn te lopen of onhandiger zijn geworden dan u zou verwachten. Naarmate de aandoening voortschrijdt, kan lopen moeilijk of zelfs onmogelijk worden, zodat mensen soms of altijd een rolstoel moeten gebruiken om zich te verplaatsen.

Andere veel voorkomende symptomen van mensen met ataxie zijn:

- Onhandigheid met de handen
- Onduidelijke spraak (ook wel **dysartrie** genoemd)
- Problemen met slikken, wat kan leiden tot verslikken of hoesten
- Trillen of schudden, vaak van de handen
- Vermoeidheid of moeheid
- Problemen met het gezichtsvermogen, of wazig of schokkerig zicht doordat de oogbewegingen moeilijk onder controle te houden zijn
- Blaasproblemen (d.w.z. aandrang tot urineren en incontinentie)

Specifieke vormen van ataxie kunnen ook andere symptomen veroorzaken. Zo kan ataxie van Friedreich, de meest voorkomende ataxie ter wereld, soms gepaard gaan met hartproblemen (**cardiomyopathie**), **suikerziekte** of verkromming van de **wervelkolom (scoliose)**.

Bij de meeste mensen met ataxie is het vermogen om te denken en te begrijpen niet aangetast. Er zijn echter emotionele aspecten verbonden aan het leren omgaan met ataxie en deze kunnen van persoon tot persoon verschillen.

Mensen met ataxie kunnen last hebben van stemmingsstoornissen, zoals depressie, die behandelbaar zijn. Sommige specifieke vormen van ataxie hebben wel invloed op het geestelijk functioneren, maar dit zijn zeldzamere vormen.

Ataxie beïnvloedt mensen op verschillende manieren. Sommige mensen worden slechts in zeer lichte mate getroffen; zij ondervinden bijvoorbeeld slechts lichte evenwichtsproblemen en kunnen met een stok lopen. Andere mensen ervaren de symptomen ernstiger en hebben hulp van verzorgers nodig bij het uitvoeren van dagelijkse levensverrichtingen.

Hoewel ataxie grote gevolgen kan hebben voor mensen, leiden veel mensen met de aandoening een volwaardig en actief leven: ze gaan naar school, volgen onderwijs en opleidingen, werken, brengen een gezin groot en reizen de hele wereld over.

## Verandert ataxie met de tijd?

De meeste vormen van ataxie die in dit boekje worden behandeld, staan bekend als **progressief**, wat betekent dat ze in de loop van de tijd geleidelijk erger worden. Hoe snel dit gebeurt, hangt af van het type en de oorzaak van de ataxie, en ook van individuele factoren. Ataxie gaat meestal langzaam vooruit, met veranderingen die zich over vele jaren voltrekken, hoewel dit wel van de persoon afhangt. Iedereen ervaart ataxie anders, en dat geldt ook voor de symptomen.

Bij sommige vormen van ataxie die erfelijk zijn, dragen mensen het gen voor ataxie, maar ontwikkelen ze pas na vele jaren symptomen. Hoe vroeger de ataxie begint, hoe sneller de progressie, is een ruwe schatting. Maar er zijn ook vroeg beginnende en langzaam progressieve vormen. Het is niet mogelijk te voorspellen wat er in een bepaald geval zal gebeuren. Er is meer onderzoek nodig om de antwoorden op deze vragen te vinden.

Sommige vormen van ataxie zijn niet progressief. Bijvoorbeeld, aandoeningen waarbij misvormingen van de kleine hersenen betrokken zijn die voor de geboorte zijn ontstaan, zijn meestal niet progressief. Als kinderen ataxie krijgen als gevolg van virussen, zoals waterpokken, treedt meestal binnen een paar maanden volledig herstel op. Mensen die ataxie krijgen als gevolg van een beroerte of multiple sclerose kunnen ook een vrijwel volledig herstel van de ataxie symptomen doormaken.

Ataxie ten gevolge van traumatisch hersenletsel is meestal niet progressief. Patiënten met ataxie ten gevolge van hersentumoren kunnen echter een progressieve aandoening hebben of een niet-progressieve aandoening (nadat de tumor is verwijderd).

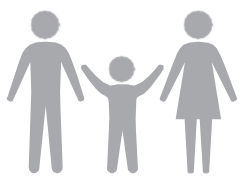
## Hoe wordt de diagnose ataxie gesteld?

Het is soms moeilijk om een diagnose te krijgen van het specifieke type ataxie, omdat veel verschillende aandoeningen erg op elkaar kunnen lijken. Een neuroloog moet soms uitgebreide tests doen om erachter te komen wat een patiënt precies heeft, en dit kan tijd kosten. Onderzoeken omvatten:

**Anamnese van de patiënt:** Meestal stelt uw arts u vragen om na te gaan of de ataxie van een familielid is geërfd. Als de ataxie voortschrijdt (binnen enkele weken tot maanden), wil uw arts misschien nagaan of ze wordt veroorzaakt door bijvoorbeeld een tumor of alcoholvergiftiging.

**Bloedonderzoek:** Als er geen familiegeschiedenis van ataxie is, zal uw huisarts of specialist waarschijnlijk eerst routinebloedonderzoek doen. Het bloedonderzoek omvat gewoonlijk:

- Volledig bloedbeeld & C-reactief proteïne
- Nier-, lever-, bot-, en schildklierfunctietesten
- Bloedsuiker,
- Vitamine B12 en folaatgehalte
- Vitamine E
- Bij kinderen: Alpha Fetoproteïn



**Familiegeschiedenis:** Dit helpt om te bepalen of de patiënt een erfelijke vorm van ataxie heeft. Als de ouders en grootouders ook ataxie hebben/hadden, is het waarschijnlijk dat de patiënt een autosomaal dominant overervende ataxie heeft (zie pagina 13). Als de ouders geen ataxie hebben (of hadden), maar meer dan één kind ataxie heeft, suggereert dit dat de aandoening recessief wordt overgeërfd (zie blz. 17). Zelfs als niemand anders in de familie lijdt aan de aandoening, hoeft dat nog niet te betekenen dat de ataxie niet erfelijk is.

### Doorverwijzing naar neuroloog:

Uw huisarts zal u waarschijnlijk doorverwijzen voor verder onderzoek naar een neuroloog voor verdere beoordeling.



**Hersenscans:** De neuroloog zal waarschijnlijk een magnetische resonantie imaging (MRI) hersenscan, die een beeld geeft van de kleine hersenen en andere delen van de hersenen en laat zien of ze beschadigd zijn. De scans kunnen soms worden gebruikt om meer of minder gebruikelijke behandelbare oorzaken van ataxie uit te sluiten (tumor, multiple sclerose, leukodystrofie enz.)

**Genetische tests:** Wanneer u uw neuroloog hebt gezien, kan hij/zij, afhankelijk van de resultaten van het onderzoek, besluiten dat de persoon mogelijk een genetische ataxie heeft en een bloedmonster laten nemen om dit te verifiëren. Als het resultaat positief is, kan dit over het algemeen als een definitieve diagnose worden beschouwd.

Als de resultaten van de genetische test negatief zijn, kan dit betekenen dat:

- 1) het is een type erfelijke ataxie waarvoor het gen/de mutatie niet is getest of nog niet bekend is
- 2) de ataxie is niet erfelijk.

In deze omstandigheden kan uw bloedmonster, met uw toestemming, gedurende lange tijd worden bewaard zodat, als er vooruitgang in het onderzoek wordt geboekt en nieuwe tests beschikbaar komen, verdere tests kunnen worden gedaan.

**Andere laboratoriumonderzoeken:** Uw neuroloog kan meer bloedonderzoeken doen, met name op zoek naar metabole of auto-immuun oorzaken van ataxie (zoals vitamine E-deficiëntie, de ziekte van Wilson veroorzaakt door een abnormaal kopermetabolisme, markers van auto-immuunziekten, onderzoek naar glutenallergie, etc.).

## Pre-symptomatische genetische tests

Als u een nauwe verwant bent van iemand met een bekende erfelijke ataxie en u vertoont geen tekenen van ataxie, dan is het mogelijk om voor uzelf een genetische test te laten doen. De kans om ataxie te krijgen of drager te zijn, hangt af van hoe de ataxie wordt overgeërfd (zoals hierboven beschreven bij *familiegeschiedenis*).

De beslissing om al dan niet een test te ondergaan is zeer persoonlijk en kan moeilijk zijn. Sommige mensen willen liever alle mogelijke informatie van tevoren hebben, om plannen voor de toekomst te kunnen maken. Anderen willen het liever niet weten, tenzij er een remedie is. Testuitslagen kunnen een aantal gevolgen op lange termijn hebben, van het al dan niet hebben van een gezin tot de mogelijkheid om een verzekering af te sluiten. Ondersteuning bij het nemen van deze beslissing is beschikbaar bij klinisch genetici of neurologen, die ervaren zijn in het praten met mensen over deze kwesties.

Tests zijn over het algemeen alleen beschikbaar voor volwassenen (d.w.z. mensen ouder dan 18 jaar), maar dit kan variëren afhankelijk van individuele omstandigheden. Neem voor specifiek advies contact op met uw arts.

## Genetisch advies

Genetische counseling is bedoeld voor mensen die het risico lopen om aan een ernstige erfelijke aandoening te lijden. De resultaten van een genetische test kunnen een aantal moeilijke vragen en zorgen over de toekomst oproepen, dus is het vaak nuttig om een genetisch consulent, een klinisch geneticus of een ervaren neuroloog te zien voordat de tests worden uitgevoerd, om te praten over wat de mogelijke resultaten zouden kunnen betekenen.

Implicaties van een genetisch resultaat zijn prognose voor specifieke symptomen, evolutie van de ziekte, en mogelijke complicaties. Een positieve genetische test heeft ook gevolgen voor familieleden en voor toekomstige generaties. Als de neuroloog een erfelijke aandoening vaststelt, zal hij een verwijzing maken voor genetische counseling. Dit biedt de mogelijkheid om te bespreken wat een diagnose zou kunnen betekenen voor de persoon met ataxie en hun familie.



Een arts of neuroloog kan een doorverwijzing regelen naar een regionaal genetisch centrum (waar genetische diensten beschikbaar zijn) om uitleg te geven over de tests en de implicaties van de testresultaten. De beschikbaarheid van deze dienst varieert in elk Europees land.

## Zijn er behandelingen voor ataxie?

Sommige van de zeer zeldzame ataxieën zijn behandelbaar (vitamine E- en CoQ10-deficiëntie, glutenataxie of episodische ataxieën, bijvoorbeeld), waardoor het zo belangrijk is voor mensen om een specifieke diagnose te krijgen van het type ataxie dat ze hebben, indien mogelijk. Alle mensen met ataxie kunnen baat hebben bij een multidisciplinaire aanpak om hen te helpen het spectrum van complicaties die kunnen optreden tot een minimum te beperken, zodat ze zich kunnen aanpassen aan het leven met ataxie en het leven ten volle kunnen leven.



*Internationale ataxievergadering*

Wanneer een familie voor het eerst de diagnose krijgt van progressieve ataxie, hebben ze meestal niet gehoord van de aandoening of komen andere mensen ermee tegenkomen. Steun van patiëntenorganisaties kan daarom op dit moment van bijzonder belang zijn.

De mogelijkheid om anderen in dezelfde situatie te ontmoeten, emotionele steun en informatie te krijgen, tips over werk, lichaamsbeweging, uitrusting en huisaanpassingen is van onschatbare waarde. Via deze organisaties bestaat meestal de mogelijkheid om kennis te nemen van ontwikkelingen op onderzoeksgebied (en ook om deel te nemen aan onderzoeksprojecten).

Er is een Europese organisatie voor ataxie, Euro-ataxia ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). Veel Europese landen hebben hun nationale patiëntenorganisaties voor ataxie. In feite hebben veel landen twee ataxie-organisaties - één voor de Ataxie van Friedreich en de <sup>tweede</sup> is voor alle andere ataxieën.

### **Europese Patiëntenorganisaties voor Ataxias**

België	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Denemarken	<a href="#">Foreningen voor Ataksi HSP</a>
Finland	<a href="#">Neuroliitto</a>
Frankrijk	<a href="#">BRAIN-TEAM lijst van ataxie patiëntenorganisaties</a>
Duitsland	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)</a>
Ierland	<a href="#">Ataxia Stichting Ierland</a>
Italië	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Nederland	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Noorwegen	<a href="#">Noorse Vereniging voor Erfelijke Spastische Paraplegie/Ataxie</a>
Polen	<a href="#">Poolse Vereniging voor families met Spinocerebellaire Ataxie (Forum Ataksja)</a>
Spanje	<a href="#">Federación de Ataxias de España (FEDAES)</a>
	<a href="#">Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)</a>
Zwitserland	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>
UK	<a href="#">AtaxiaUK</a> , <a href="#">Ataxia Telangiectasia Vereniging</a>

### **Patiëntenorganisaties specifiek voor ataxie van Friedreich**

Australië	<a href="#">FARA Australazië</a>
België	<a href="#">Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)</a>
Frankrijk	<a href="#">L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</a>
Duitsland	<a href="#">Friedreich Ataxie Fördervereine.V.</a>
Ierland	<a href="#">FARA Ierland</a>
Italië	<a href="#">GoFAR</a>
Zweden	<a href="#">Bota FA! Zweden</a>
Zwitserland	<a href="#">Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich</a>
USA	<a href="#">Friedreich's Ataxia Research Alliance (FARA)</a>

### **Patiëntenorganisaties specifiek voor Dominante Ataxieën**

Israël	<a href="#">De Israëlische Machado Joseph Vereniging (SCA 3)</a>
--------	--

## En een geneesmiddel?

*"Het horen over het laatste onderzoeksnieuws vervult me altijd met hoop dat zullen we op een dag een geneesmiddel hebben."*

Op dit moment is er voor de meeste vormen van ataxie geen genezing bekend. Er zijn echter veel klinische proeven gaande en deze kunnen tot behandelingen leiden. Er vinden met name veel proeven plaats waarbij medicijnen voor ataxie van Friedreich worden getest.



*Prof. Ludger Schöls, klinisch coördinator ERN-RND  
& neuroloog, Universitair Ziekenhuis Tübingen, Duitsland*

Hoewel er geen genezing mogelijk is, zijn er veel manieren om mensen te helpen met sommige van hun symptomen om te gaan (zie pagina 18 en verder in dit boekje voor advies over leven met ataxie).

Er wordt veel vooruitgang geboekt bij het vinden van nieuwe genen die ataxie veroorzaken, waardoor meer mensen een specifieke diagnose zullen krijgen. Veel veelbelovende nieuwe behandelingen worden getest in diermodellen van ataxie of in proeven bij mensen en kunnen in de toekomst beschikbaar komen voor patiënten.

## SOORTEN ATAXIE

Sommige vormen van ataxie zijn erfelijk (d.w.z. dat ze worden veroorzaakt door genen die door de ouders aan hun kinderen worden doorgegeven) en andere niet. Wanneer ataxie niet erfelijk is, kan er sprake zijn van een aantal verschillende oorzaken. De verschillende vormen van ataxie worden op de volgende pagina's toegelicht.

### Erfelijke ataxie

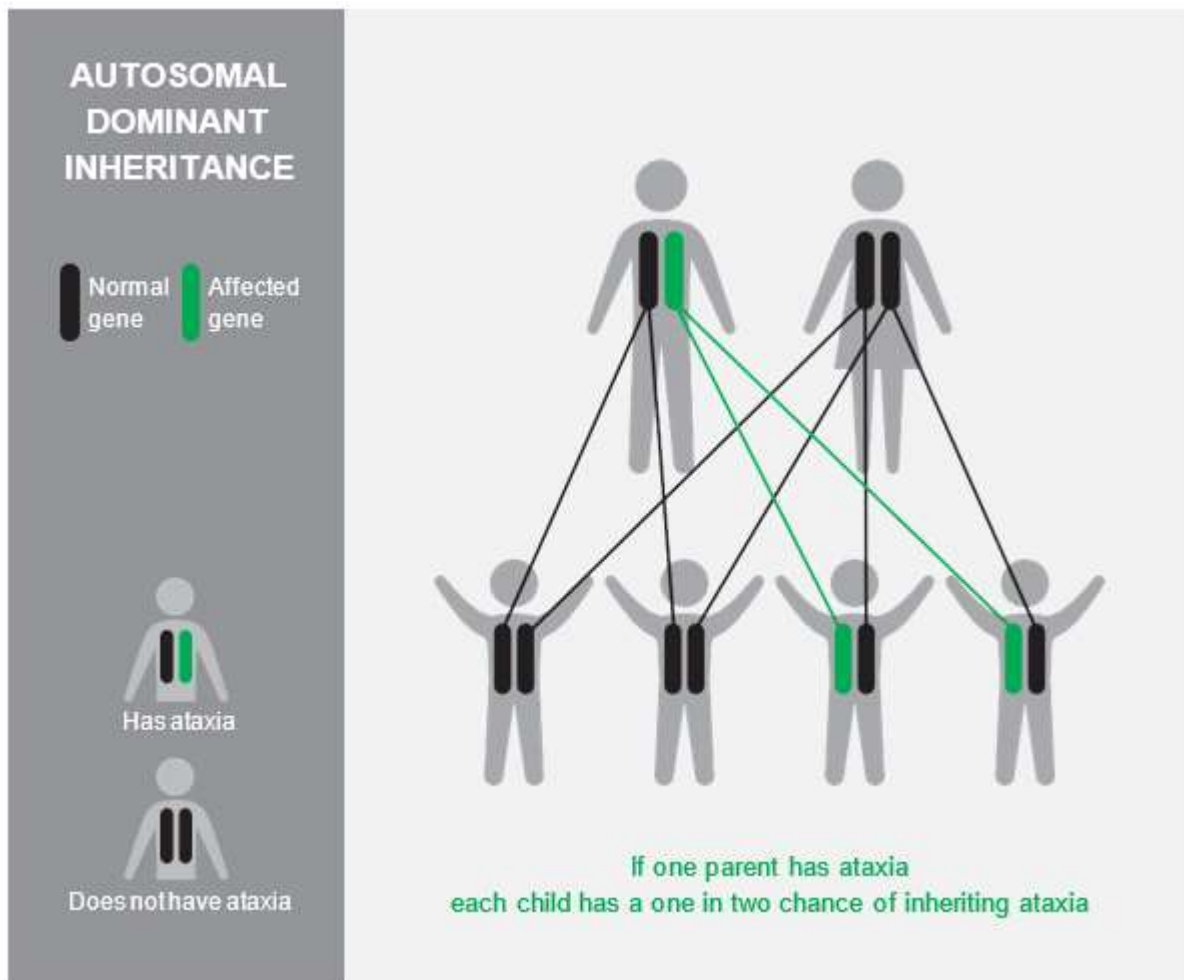
Bij de erfelijke vormen van ataxie gaat het om een fout in een gen of genen, die vervolgens van generatie op generatie kan worden doorgegeven. Ze kunnen worden onderverdeeld in vier groepen, afhankelijk van hoe ze worden overgeërfd. Deze zijn:

- **Autosomaal dominant:** betekent dat de aandoening zich ontwikkelt nadat een defect gen van slechts één ouder is geërfd
- **Autosomaal recessief:** wat betekent dat de aandoening alleen wordt doorgegeven door het defecte gen van beide ouders te ontvangen. Voor de meeste genen erft elke persoon twee kopieën van het gen: één van hun moeder en de tweede van hun vader.
- **Mitochondriaal:** dat betekent dat u ataxie erft van de moederlijn
- **X-gebonden:** in zeldzame gevallen kan ataxie het gevolg zijn van defecte genen die zich op het X-chromosoom bevinden, en in deze gevallen zijn ofwel alleen mannen getroffen, of mannen zijn ernstiger getroffen dan vrouwen.

## Autosomaal dominante overerving

In dit geval wordt ataxie veroorzaakt door het hebben van één kopie van het defecte gen, geërfd van slechts één ouder. Bij dit soort ataxie is er een kans van één op twee dat de ataxie aan elk kind wordt doorgegeven. Een genetisch consulent of klinisch geneticus kan dit verder uitleggen en de implicaties van het krijgen van kinderen bespreken.

Bij sommige vormen van erfelijke cerebellaire ataxie van het autosomaal dominante type wordt de aandoening ernstiger naarmate zij van generatie op generatie wordt doorgegeven, en wordt de leeftijd waarop de symptomen optreden jonger. Dit wordt **anticipatie** genoemd.



Autosomaal dominante ataxieën vervolgd:

## Spinocerebellaire ataxie

Er zijn verschillende spinocerebellaire ataxieën (ook SCA's genoemd) geïdentificeerd, die allemaal worden veroorzaakt door fouten in verschillende genen. Naarmate elk gen wordt gevonden, krijgt het een nummer; bijvoorbeeld SCA1, SCA2, SCA3 enzovoort. Hoewel elk type door een ander gen wordt veroorzaakt, lijken de SCA's vaak erg op elkaar en soms is het alleen mogelijk om het verschil tussen de SCA's vast te stellen door genetische tests uit te voeren.

Momenteel zijn er meer dan 50 verschillende SCA's bekend. De prevalentie varieert sterk van land tot land. Sommige subtypes zijn slechts in enkele families over de hele wereld aangetroffen, andere komen vaker voor. Routinematige genetische tests zijn nog niet voor al deze subtypes beschikbaar. Voor 21 SCA's zijn specifieke tests beschikbaar, maar slechts enkele daarvan zijn routinematig beschikbaar. De tests omvatten: SCA's 1, 2, 3, 6, 7, 12, en 17. In sommige gevallen, afhankelijk van individuele factoren en etnische groep, zijn nu tests beschikbaar voor bijvoorbeeld dentatorubrale-pallidoluysische atrofie (DRPLA).

Een nieuwe techniek die bekend staat als 'next-generation sequencing' (NGS) kan het testen op een breder scala van ataxieën mogelijk maken. Zij maakt met name het screenen op SCA's toegankelijker. Hoewel NGS een enorm diagnostisch vermogen heeft, blijft de interpretatie van gegevens een uitdaging vanwege de hoge incidentie van nieuwe en ultrazeldzame goedaardige variatie op genen en onjuiste associatie van genen met ziekte in de literatuur. Bovendien kan NGS niet voor alle ataxie-subtypes worden gebruikt omdat het meestal geen SCA door repeat-expansies vastlegt.

Verdere informatie is ook te vinden in [Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) for medical professionals geproduceerd door Ataxia UK.

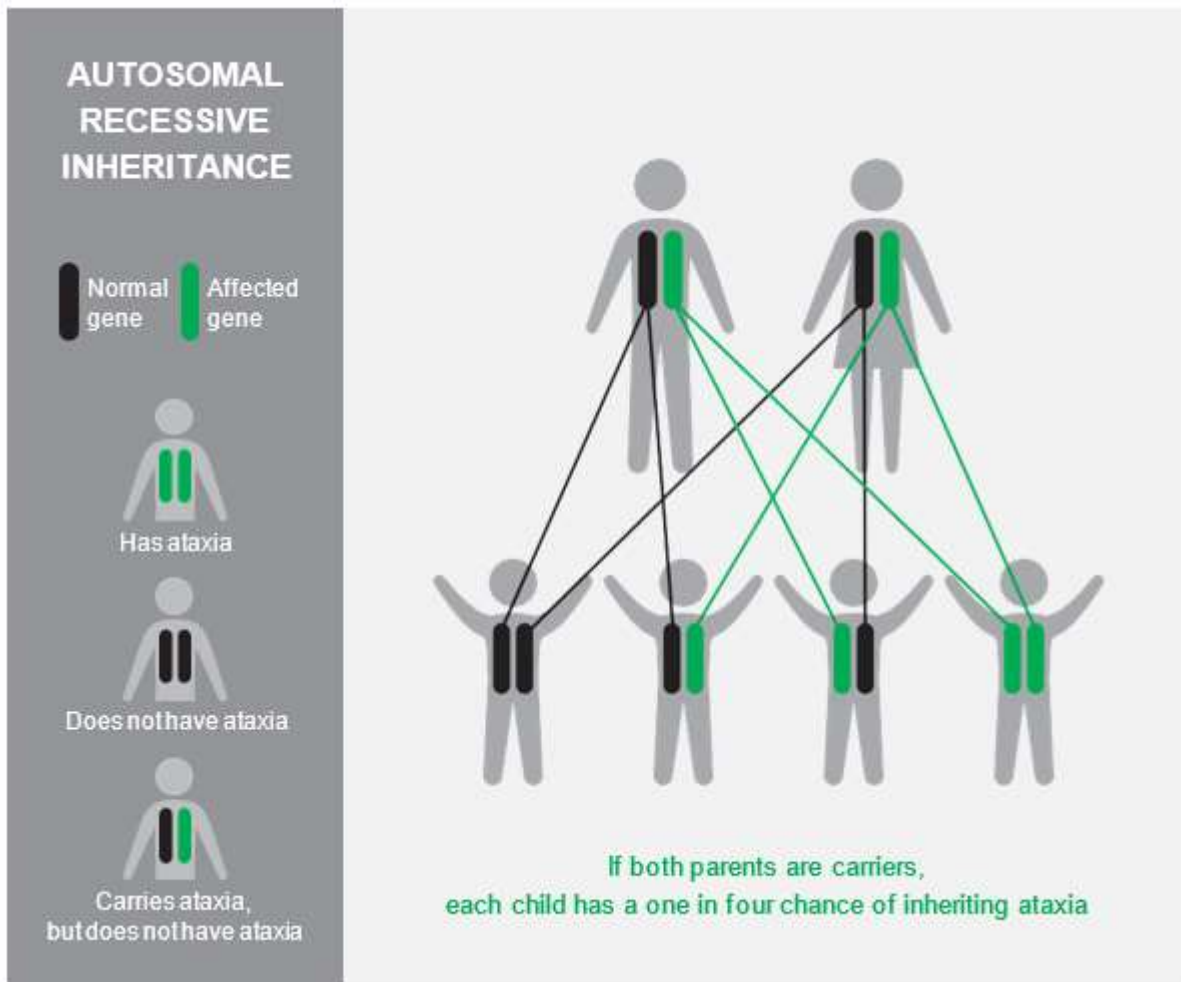
## Episodische ataxie type 1 (EA-1)

EA-1 verschilt van de meeste andere vormen van ataxie omdat het gaat om korte aanvallen waarbij mensen hun coördinatie verliezen en soms onduidelijk spreken, meestal gedurende enkele minuten. EA-1 is meestal niet progressief, wat betekent dat het niet erger wordt, behalve bij sommige oudere mensen. Aanvallen gebeuren soms spontaan zonder duidelijke oorzaak, ze kunnen worden uitgelokt door een plotse schok of beweging of door vermoeidheid, angst of stress. Behandeling met sommige epilepsiemedicijnen (bijv. carbamazepine) kan de aanvallen verminderen en de intensiteit ervan verminderen.

## Episodische ataxie type 2 (EA-2)

Bij EA-2 kunnen de aanvallen van ataxie uren of zelfs dagen aanhouden. Behandeling met **acetazolamide of aminopyridines** kan de aanvallen (of episoden) voorkomen of verminderen, maar het gebruik van geneesmiddelen moet altijd met een arts worden besproken. Aangezien stress vaak tot aanvallen leidt, kunnen technieken om met stress om te gaan ook helpen. EA-2 wordt veroorzaakt door een mutatie in hetzelfde gen als bij SCA6 (dat een ander type mutatie heeft). Dit is ook het gen dat betrokken is bij een vorm van erfelijke migraine, familiale hemiplegische migraine genoemd. De symptomen van EA-2 kunnen in de loop van de tijd verergeren.

## Autosomaal recessieve overerving



In deze gevallen wordt ataxie veroorzaakt door het hebben van twee kopieën van een defect gen, één geërfd van elke ouder. Met andere woorden, een kind kan met deze vorm van ataxie worden geboren als beide ouders een defecte kopie van het gen hebben. Dit betekent dat de ouders **drager** zijn van ataxie, hoewel ze zelf geen ataxie hebben.

Als twee ouders drager zijn, is er een kans van één op vier dat zij een kind met ataxie krijgen, en er is een kans van één op twee dat zij een kind krijgen dat geen ataxie heeft maar dat ook drager is van het defecte gen. Als het kind drager is, kan het het aan zijn eigen kinderen doorgeven. Er is ook een kans van één op vier dat een kind noch ataxie heeft noch drager is.

In deze situatie kan een klinisch geneticus advies geven over hoe deze genen worden overgeërfd en wat de gevolgen voor andere familieleden zijn.

Er zijn meer dan 30 vormen van ataxie die op een autosomaal recessieve manier worden overgeërfd. Sommige daarvan zijn welbekend, zoals ataxie van Friedreich. Andere ataxieën komen minder vaak voor, en enkele autosomaal recessieve ataxieën komen wereldwijd slechts in enkele families voor.



## Friedreich's ataxie

Ataxie van Friedreich (FA) is wereldwijd de meest voorkomende vorm van erfelijke ataxie en treft vooral kinderen en tieners; gemiddeld beginnen de symptomen tussen 5 en 15 jaar. De ziekte veroorzaakt aanvankelijk onhandige bewegingen en ontwikkelt zich tot onvastheid in staan en lopen met rolstoelafhankelijkheid tegen het eind van de tienerjaren of het begin van de twintig. De spraak wordt meestal onduidelijk. Andere belangrijke problemen die zich kunnen ontwikkelen zijn een gekromde wervelkolom (scoliose), vervorming van de voeten (een hoge voetboog), diabetes mellitus en hartproblemen, die bij 60% van de mensen met ataxie van Friedreich de doodsoorzaak zijn.

## Ataxia-telangiectasia

De eerste tekenen van deze ataxie treden gewoonlijk vroeg in de kindertijd op, wanneer het kind begint te lopen, wiebelt en zwaait het. Iets later ontwikkelen ze vaak problemen met het bewegen van hun ogen. Na enkele jaren kunnen ze 'telangiectasia' ontwikkelen, kleine rode spataders in de ooghoeken, aan de buitenkant van de oren en op de wangen. Later kunnen zij problemen met het immuunsysteem ontwikkelen, die kunnen leiden tot steeds terugkerende infecties van de luchtwegen en een aanleg voor kanker.

Er is een internationale patiëntenondersteuningsgroep die "AT Children's Project" heet. **Website:** [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Andere autosomaal recessieve ataxieën

- Ataxie met oculomotorische apraxie type 1 of 2 (bekend als **AOA1** en **AOA2**)
- Ataxie met familiair geïsoleerd vitamine E tekort EN Abetalipoproteinemie
- Cerebellaire ataxie met een tekort aan co-enzym Q10 in de spieren
- Vroeg ontstane cerebellaire ataxie met vastgehouden peesreflexen
- Spinocerebellaire ataxie van infantiele oorsprong
- Marinesco-Sjogren syndroom
- Autosomaal recessieve spastische ataxie van Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Joubert syndroom
- Niet-progressieve congenitale ataxie met gekrompen cerebellum (AD, X-L of AR-kenmerken)
- Niet-progressieve congenitale ataxie met cerebellaire hypoplasie (globaal of vermis) (AD, AD, X-L of AR-kenmerken)

Het is heel goed mogelijk dat in de komende jaren meer informatie over deze ataxieën beschikbaar zal komen en dat meer ataxieën zullen worden ontdekt.

## Mitochondriale aandoeningen

Bij deze vormen van ataxie zijn er veranderingen (of **mutaties**) in de genen die coderen voor eiwitten in de mitochondriën, de energieproducerende compartimenten van de cellen. Aangezien elke persoon zijn mitochondriën en mitochondriale genen van zijn moeder erft, kan dit type aandoening alleen via de moederlijn worden doorgegeven, d.w.z. van de moeder. Vrouwen die aan een dergelijke aandoening lijden, lopen het risico deze door te geven aan hun kinderen (man of vrouw).

De meeste genen in de mitochondriën zijn betrokken bij de productie van energie, dus over het algemeen worden mitochondriale aandoeningen veroorzaakt doordat cellen niet genoeg energie kunnen produceren, waardoor ze hun normale functies niet kunnen uitvoeren. Aangezien de spieren en de hersenen veel energie nodig hebben om te functioneren, zijn zij de meest waarschijnlijke delen van het lichaam om te worden beïnvloed door mitochondriale aandoeningen. Sommige mitochondriale aandoeningen hebben ataxie als belangrijkste symptoom.



Voorbeelden van mitochondriale ataxie aandoeningen zijn:

- mitochondriale encefalomyopathie, melkzuuracidose met beroerte-achtige episoden (**MELAS**)
- myoclonische epilepsie met rafelige rode vezels (**MERRF**)
- neuropathie, ataxie, en retinitis pigmentosa (**NARP**)

## X-gebonden erfelijke ataxieën

Elke cel in het lichaam heeft 23 paar chromosomen - lange stroken DNA die veel genen bevatten. Bij de mens wordt het geslacht bepaald door een van deze paren, bekend als de X- en Y-chromosomen. Terwijl vrouwen twee X-chromosomen hebben, hebben mannen één X en één Y. Dit kan betekenen dat sommige aandoeningen met defecte genen op het X-chromosoom meer kans hebben om mannen te treffen (en in de zeldzame gevallen dat vrouwen worden getroffen, is dit meestal veel milder dan bij mannen). Vrouwen kunnen drager zijn van een defect X-chromosoomgen en een aandoening doorgeven aan hun zonen. Hemofilie is een voorbeeld van een aandoening die op deze manier wordt overgeërfd, en sommige vormen van ataxie kunnen ook X-gebonden zijn.

## Niet-geërfde cerebellaire ataxie

Sommige mensen die ataxie hebben, hebben geen voorgeschiedenis van ataxie in de familie. Zij kunnen echter toch een vorm van ataxie hebben die aan hun broers en zussen kan worden doorgegeven. Het kan zijn dat zij het eerste familielid zijn met een mutatie in een gen dat een erfelijke ataxie veroorzaakt, of dat hun ouders zijn overleden voordat ze tekenen van ataxie ontwikkelden. Het kan ook zijn dat ze een niet-overgeërfde vorm van ataxie hebben.

Als de ataxie niet erfelijk is, wordt ze soms **sporadische cerebellaire ataxie** genoemd, en als de oorzaak van de ataxie niet bekend is, wordt ze soms **idiopathische cerebellaire ataxie** genoemd. Bij een aantal mensen wordt bijvoorbeeld de diagnose idiopathische laat ontstane cerebellaire ataxie gesteld, wat betekent dat de aandoening op latere leeftijd optreedt en de oorzaak onbekend is. Mensen kunnen hiermee worden gediagnosticeerd als er geen bewijs is voor een genetische of andere oorzaak. De aandoening ontwikkelt zich vaak langzaam en heeft weinig bijkomende symptomen.

Voorbeelden van niet erfelijke ataxie zijn:

### 1) Meervoudige systeematrofie met cerebellaire kenmerken (MSA-C)

Dit is een aandoening die op latere leeftijd optreedt. Het is een progressieve cerebellaire ataxie en heeft een eigen ondersteunende liefdadigheidsinstelling.

In het VK - Multiple System Atrophy Trust [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) of de patiëntenorganisaties in de VS: [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) of [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). Er is momenteel geen Europese organisatie voor MSA-C.

## Niet gediagnosticeerde Ataxie

Weten dat er iets mis is met u of uw kind en dat u niet eens een specifieke diagnose hebt, brengt iedereen om verschillende redenen in een moeilijke positie. In het geval van een kind, wetend dat je kind anders is dan anderen maar niet wetend waarom of wat eraan te doen, kan het zeer moeilijk zijn. De zoektocht naar een diagnose kan zowel voor kinderen als ouders kwellend zijn. Dergelijke mensen sluiten zich vaak aan bij de ataxie-organisatie in hun eigen land, zelfs als ze geen specifieke diagnose hebben.

Er zijn verschillende "Facebook"-groepen voor zeldzame liefdadigheidsinstellingen, en het is niet ongewoon dat patiënten steun krijgen van dergelijke groepen. Men moet echter altijd op zijn hoede zijn voor het feit dat er mensen en bedrijven zijn die maar al te graag geld aannemen van nietsvermoedende mensen die een onbehandelbare aandoening hebben.

[SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](#) is een non-profitorganisatie voor zelfhulp en een geregistreerde liefdadigheidsinstelling die de bewustwording bevordert van de uitdagingen waarmee kinderen en gezinnen worden geconfronteerd die te maken hebben met ongediagnosticeerde ziekten. De organisatie voert campagne voor gelijke rechten en erkenning, bouwt aan een database om te helpen bij toekomstig onderzoek, brengt families waar mogelijk met anderen in contact en vergemakkelijkt de uitwisseling van informatie en verhalen via haar nieuwsbrief.

## LEVEN MET ATAXIE

In dit gedeelte vindt u informatie over de praktische aspecten van het dagelijks leven met ataxie. Er zijn veel verschillende manieren om de kwaliteit van leven te verbeteren als u met ataxie leeft.

### Wat kan helpen om met ataxie te leven?

Hoewel er momenteel geen genezing voor ataxie bestaat, zijn er wel een aantal behandelingen beschikbaar om te helpen bij de symptomen die mensen ervaren. Er zijn bijvoorbeeld medicijnen beschikbaar voor spierspasmen, tremoren, blaasproblemen, abnormale oogbewegingen en depressie. Hartproblemen die bij ataxie van Friedreich voorkomen, zijn ook te behandelen.

Het wordt gewoonlijk aanbevolen dat mensen met progressieve ataxie regelmatig (ten minste jaarlijks) door een neuroloog worden gezien, die de toestand kan controleren en hulp kan bieden bij eventuele nieuwe problemen die zijn ontstaan. Dit geeft u ook de kans om te profiteren van eventuele nieuwe medische ontwikkelingen.

Fysiotherapie en lichaamsbeweging zoals zwemmen, gewichtheffen, fietsen, paardrijden kunnen krachtsverlies voorkomen, de mobiliteit behouden en helpen bij transfers voor mensen die een rolstoel moeten gebruiken.



Spraak- en taaltherapie kan helpen bij problemen met spreken, slikken, hoesten, verslikken en, indien nodig, communicatiehulpmiddelen, zoals sommige computerprogramma's.

Ergotherapie is ook belangrijk, bijvoorbeeld bij aanpassingen in huis, het aanleren van strategieën voor dagelijkse activiteiten of bij de aanschaf van een rolstoel.

Het is bekend dat de ontmoeting met andere mensen met ataxie mensen met ataxie helpt, omdat ze beseffen dat ze niet alleen zijn in wat ze door deze ziekte doormaken. Patiëntenorganisaties, nationale en internationale online forums zijn in dit verband bijzonder nuttig. Op internationale fora wordt meestal in het Engels gecommuniceerd.

## Uw rechten

Het Europees Gehandicaptenforum (EDF) werd in 1996 opgericht en is een overkoepelende organisatie van gehandicapten die de belangen van meer dan 100 miljoen gehandicapten in Europa behartigt.

Het helpt ervoor te zorgen dat besluiten op Europees niveau over personen met een handicap genomen worden met en door personen met een handicap. De visie van het EDF is dat personen met een handicap in Europa volledig worden opgenomen in de samenleving op voet van gelijkheid met anderen en dat onze mensenrechten, zoals uiteengezet in het Verdrag van de Verenigde Naties inzake de rechten van personen met een handicap (VN-Verdrag), volledig worden geëerbiedigd, beschermd en nageleefd.

Het [Verdrag van de Verenigde Naties inzake de rechten van personen met een handicap \(VN-Verdrag\)](#) is een internationaal mensenrechtenverdrag waarin opnieuw wordt bevestigd dat alle personen met een handicap alle mensenrechten en fundamentele vrijheden moeten genieten. Het verduidelijkt dat alle personen met een handicap het recht hebben om net als ieder ander deel te nemen aan het burgerlijke, politieke, economische, sociale en culturele leven van de gemeenschap. Het Gehandicaptenverdrag bepaalt duidelijk wat de overheid en de particuliere sector moeten doen om het volledige genot van deze rechten door alle personen met een handicap te waarborgen en te bevorderen.

Het is onwettig om gehandicapten te discrimineren op verschillende gebieden van hun leven, waaronder werk, onderwijs, reizen en vrije tijd. Discriminatie op grond van geslacht en rassenrelaties vallen ook onder de Equality Act.

## Counseling en emotionele steun

Mensen met ataxie hebben vaak behoefte aan een gesprek met een counselor of therapeut om enkele van de problemen te bespreken die ataxie voor hen heeft opgeworpen. De onderzoekers en artsen van het European Reference Network for Rare Neurological Diseases zijn zich zeer bewust van de invloed die ataxie heeft op de activiteiten van het dagelijks leven. Het is nu verplicht in alle klinische studies, naast het primaire resultaat dat meestal cardiologisch of neurologisch is, een resultaat op te nemen met betrekking tot het effect dat de interventie heeft op de activiteiten van het dagelijks leven van mensen met ataxie.

## Een verzorger zijn

Er is steeds meer steun beschikbaar voor verzorgers die zorgen voor een persoon met ataxie. Traditioneel zijn familieleden of naasten vaak de enige verzorger van de persoon met een handicap. Over het algemeen wordt aangenomen dat het beter is geen familielid als verzorger voor de persoon met ataxie te hebben, als de omstandigheden dat toelaten. De economische omstandigheden van elk Europees land zullen mogelijk bepalen voor hoeveel hulp van buitenaf een persoon met ataxie in aanmerking komt.

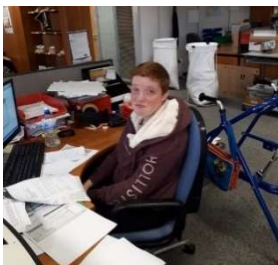
Als familieleden voor de persoon met ataxie zorgen, is het van vitaal belang dat ze tijd voor zichzelf nemen, zodat ze zich opfrissen en uitrusten en hun eigen gezondheid er niet onder lijdt. Veel verzorgers van mensen met ataxie vinden het heel nuttig om naar bijeenkomsten en evenementen van patiëntenorganisaties te gaan om steun te krijgen van anderen in soortgelijke omstandigheden.



## Onderwijs

Hoewel de toegankelijkheid van scholen uiteenloopt, kunnen moderne voorzieningen over het algemeen worden aangepast aan leerlingen met een lichamelijke handicap en wordt de toegankelijkheid voortdurend verbeterd. Dergelijke informatie is vaak te vinden in het toegankelijkheidsplan van een school, waarvan op verzoek een exemplaar moet worden verstrekt.

Gehandicapte studenten hebben idealiter hulp nodig om speciale apparatuur aan te schaffen, b.v. een laptop, een notulist en extra reiskosten die nodig zijn.



## Werkgelegenheid

Veel mensen met ataxie blijven na hun diagnose werken en houden nog vele jaren een baan. Er zijn gewoonlijk een aantal regelingen om hierbij te helpen, maar dat hangt van het land af. Meestal kan de ataxie-patiëntenorganisatie u aan informatie helpen.

## Aanpassingen aan woningen

Sommige mensen moeten aanpassingen aan hun huis doen als ze ataxie ontwikkelen. Een ergotherapeut bij de sociale diensten kan advies geven over de vereiste aanpassingen aan huis. Het is niet ongebruikelijk dat de plaatselijke autoriteiten verschillende soorten subsidies geven aan bewoners van particuliere woningen en huurders van sociale woningen. Deze omvatten subsidies om woningen geschikt te maken om in te wonen en om verbeteringen en aanpassingen te bekostigen.



*Vader die ataxie had met zijn familie*

## Een gezin plannen

Veel mensen met erfelijke vormen van ataxie krijgen kinderen. Sommige mensen ontwikkelen ataxie nadat ze kinderen hebben gekregen, en anderen kunnen dat doen terwijl ze weten dat ze ataxie hebben. Elke persoon met ataxie zal een andere kijk hebben op het al dan niet krijgen van kinderen. Het is altijd een zeer persoonlijke beslissing.

Als iemand een bekende recessief overervende ataxie heeft (bv. ataxie van Friedreich) en een gezin wil stichten, kan zijn/haar partner worden getest om te zien of hij/zij waarschijnlijk drager is van hetzelfde type ataxie. Als hij/zij geen drager is, is het zeer onwaarschijnlijk dat hun kind dat type ataxie zal ontwikkelen.



*Dit is een achterwaartse rollator met extra armsteun*

## Loophulp

Wanneer u het gebruik van een loophulpmiddel overweegt, kunt u het beste een ergotherapeut raadplegen voor hulp en advies, indien deze voor u beschikbaar is. Gehandicaptencentra bieden een scala van hulpmiddelen aan, alsmede advies en informatie, maar vaak zal men ideeën over loophulpmiddelen opdoen op een bijeenkomst van een nationale patiëntenorganisatie.

In het algemeen vinden kinderen dat wandelstokken de neiging hebben hen te laten struikelen. Looprekken zijn meestal geschikter voor mensen die al enigszins kunnen staan en lopen, maar hulp nodig hebben om hun evenwicht te bewaren. Een looprek biedt meer stabiliteit en steun, en veel looprekken hebben extra voorzieningen zoals wielen, remmen of een zitje om uit te rusten.

Andere vormen van mobiliteitshulpmiddelen zijn looptrainers, die een frame hebben en meer steun bieden dan een standaard rollator, en scooters, die kunnen worden gebruikt als een vorm van vervoer over een langere afstand .



*Helen gebruikt haar rolstoel voor lange afstanden sinds ze 20 jaar oud was.*

*Let op het "widget"-apparaat in haar linkerhand dat aan beide wielen is bevestigd. Het gebruik ervan drijft de stoel voort en voorkomt dat zij na elke draai haar handen op het wiel moet leggen.*



*Al gebruikt een elektrische stoel.*

*Hij had ataxie symptomen sinds hij 11 jaar oud was.*

*Tien jaar later werd bij hem de diagnose Ataxie van Friedreich gesteld.*

*Hij heeft onlangs een diploma in gehandicaptenstudies behaald na eerder design te hebben gestudeerd.*

*Hij is nu 54 jaar oud.*

## Manuele en elektrische rolstoelen

Hoewel niet iedereen met ataxie een rolstoel gebruikt, vinden veel mensen dat het leven er makkelijker door wordt. Sommige mensen kunnen korte afstanden lopen of korte tijd staan; de rest van de tijd gebruiken ze een rolstoel.

Als ouder kunt u van streek raken als u eraan denkt dat uw kind een rolstoel moet gebruiken. Naarmate de ataxie vordert, zult u echter al snel beseffen dat als uw kind een rolstoel gebruikt, hij of zij juist onafhankelijker wordt en zijn of haar energie overhoudt voor belangrijke dingen.

De verscheidenheid aan handbewogen en elektrische rolstoelen neemt voortdurend toe. Dankzij technologische ontwikkelingen kunnen stoelen sterker, sneller en lichter worden gemaakt dan ooit tevoren. Er zijn veel verschillende soorten handbewogen en elektrische rolstoelen, waaronder sportrolstoelen, sta-op rolstoelen en transportrolstoelen.

Factoren als leeftijd, behoefte en bekwaamheid zijn allemaal van belang bij het vinden van een geschikte rolstoel. De kosten kunnen variëren van honderden tot tienduizenden ponden, afhankelijk van waar de stoel van gemaakt is en of hij op maat gemaakt is.

Handbewogen rolstoelen hebben het voordeel dat ze:

- 1) gemakkelijker te vervoeren dan elektrische stoelen
- 2) de persoon met ataxie te helpen zichzelf fit te houden

Zij hebben het nadeel dat de herhaalde handeling van het gebruik van de wielen steeds terugkerende schouderproblemen kan veroorzaken, waarbij de widget of een soortgelijk hulpmiddel zou kunnen helpen.

Het grote voordeel van een elektrische rolstoel ten opzichte van een handbewogen rolstoel is dat hij minder lichamelijk belastend is. Alle handelingen worden verricht door een accu, en u bent niet afhankelijk van hulp om u te verplaatsen.

*"In het begin schaamde ik me voor mijn rolstoel, maar mijn vrienden en familie waren een grote bron van kracht."*





## Hulphonden

*"Mijn hond is geweldig - hij kan me zelfs helpen de wasmachine leeg te maken! Hij helpt me echt om zelfstandig te leven."*

Hulphonden zijn speciaal getraind om gehandicapten te helpen bij het uitvoeren van alledaagse taken die zij anders moeilijk zouden vinden. Mensen met ataxie merken soms dat het hebben van een hulphond hen helpt om hun onafhankelijkheid te behouden en dat de hond bovendien een fantastische metgezel is. Honden kunnen worden getraind om een verscheidenheid aan taken uit te voeren om mensen te helpen zo comfortabel mogelijk te leven. Taken kunnen zijn: deuren openen en sluiten, naar de toonbank reiken, een boodschappenmand dragen of zelfs de wasmachine leegmaken.



## Op de weg

Leren autorijden is een geweldige manier om mobiel te worden. De minimumleeftijd om te leren autorijden hangt af van uw nationale overheid. Hoe vroeger de persoon met ataxie leert autorijden, hoe groter de kans op succes. Het helpt om hen een beetje onafhankelijkheid te geven op een gevoelige leeftijd in hun leven.

Veel mensen met ataxie kunnen in aanmerking komen voor parkeerconcessies voor bestuurders die ataxie hebben of passagiers die slecht ter been zijn. Met deze concessies kunt u dicht bij uw bestemming parkeren. Om deze concessie aan te vragen, kunt u contact opnemen met de sociale dienst van uw nationale of lokale overheid.

*De bestuurder stapt in de auto vanaf de achterkant van het voertuig met behulp van de rolstoel.*



Als u autorijdt, verwachten de meeste Europese landen dat u uw nationale rijinstantie op de hoogte brengt zodra de diagnose ataxie bij u wordt gesteld. Dit betekent niet automatisch dat u moet stoppen met autorijden. Voor sommige mensen met ataxie betekent hun aandoening dat ze aanpassingen aan hun auto nodig hebben om te kunnen blijven rijden en dat ze uiteindelijk kunnen besluiten te stoppen met autorijden. Een positief punt is dat u in aanmerking kunt komen voor concessies, waardoor u gemakkelijker kunt parkeren in de buurt van een locatie.



## Op stap gaan

De meeste bioscopen, vooral multiplexbioscopen, bieden goede faciliteiten voor mensen met ataxie en andere beperkingen. Details hierover zijn meestal te vinden op hun websites. De laatste jaren zijn veel openbare vervoermiddelen en taxi's toegankelijk gemaakt voor mensen met een mobiliteitsbeperking. Bij de meeste trein-, bus- en luchtvaartmaatschappijen kan vooraf assistentie worden geboekt als u hulp nodig hebt bij het reizen, bijvoorbeeld om over te stappen. Neem contact op met de betreffende maatschappij voor meer informatie.

Het vervoer in de grote steden die om de 4 jaar de Paralympische spelen organiseren, doen speciale inspanningen om het openbaar vervoer zo toegankelijk mogelijk te maken tijdens de Paralympische spelen. Het is een ideale periode om grote steden te bezoeken.



## Sport en vrije tijd

Veel sporten kunnen worden aangepast om mensen met aandoeningen als ataxie in staat te stellen eraan deel te nemen. Dit blijkt uit de toename van het aantal sporten op de Paralympics. Als je graag naar sport kijkt, kun je op veel sportlocaties tegen gereduceerd tarief rolstoelgebruikers ontvangen.



## Online gaan

Veel mensen met ataxie vinden dat online gaan een geweldige manier is om contact te houden, reizen te regelen en boodschappen te doen. De meeste websites en internetbrowsers hebben toegankelijkheidsopties waarmee de lettergrootte kan worden aangepast of waarmee alleen tekst kan worden weergegeven, enzovoort. Een toetsenbord en muis kunnen worden aangepast om de bediening te vergemakkelijken en er zijn ook verschillende communicatiehulpmiddelen die kunnen helpen bij het computergebruik, zoals spraakherkenningssoftware. Het bureaublad en de instellingen van de computer kunnen ook worden aangepast om ze toegankelijker te maken. Mobiele telefoons kunnen ook worden aangepast voor eenvoudiger gebruik, en sommige (zoals de iPhone) bieden spraakherkenningsapps voor een fractie van de prijs.



## Vakantie en reizen

De meeste vakantiediensten hebben accommodatie voor mensen met een beperkte mobiliteit en kunnen extra faciliteiten bieden voor mensen met extra behoeften. Dit is nog een andere plaats waar de patiëntenorganisatie u kan helpen. Hoewel veel van de oudere gebieden in de grotere steden in Europa misschien niet zijn gebouwd voor mensen met een rolstoel, is het mogelijk om rond te komen met een beetje planning vooraf. De meeste steden bieden een gids om mensen met mobiliteitsproblemen te helpen.



## Wat is het volgende?

Hoewel niet te verbergen valt dat ataxie mensen treft, hoeft het mensen er niet van te weerhouden een volwaardig, actief en plezierig leven te leiden. We leven allemaal in de hoop op nieuwe behandelingen.

**Wij hopen dat u dit boekje nuttig hebt gevonden. Uw feedback is altijd welkom. Help ons de volgende editie te verbeteren door ons te vertellen wat u denkt: [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)**

## ONTKENNING:

Richtlijnen voor de klinische praktijk, praktijk adviezen, systematische reviews en andere richtlijnen gepubliceerd, bekrachtigd of bevestigd door ERN-RND zijn beoordelingen van actuele wetenschappelijke en klinische informatie die als educatieve service worden aangeboden. De informatie (1) mag niet worden beschouwd als een inclusie van alle juiste behandelingen of zorgmethoden, of als een verklaring van de standaard van zorg; (2) wordt niet voortdurend geactualiseerd en weerspiegelt mogelijk niet het meest recente bewijsmateriaal (er kan nieuwe informatie beschikbaar komen tussen het tijdstip waarop de informatie wordt ontwikkeld en het tijdstip waarop zij wordt gepubliceerd of gelezen); (3) behandelt alleen de specifiek vermelde vraag of vragen; (4) legt geen bepaalde medische zorg op; en (5) is niet bedoeld ter vervanging van het onafhankelijke professionele oordeel van de behandelende zorgverlener, aangezien de informatie rekening houdt met individuele variatie tussen patiënten. In alle gevallen moet de gekozen handelwijze door de behandelend arts worden afgewogen tegen de context van de behandeling van de individuele patiënt. Het gebruik van de informatie is vrijwillig. ERN-RND verstrekt deze informatie op een "as is" basis, en geeft geen garantie, expliciet of impliciet, met betrekking tot de informatie. ERN-RND wijst specifiek alle garanties van verkoopbaarheid of geschiktheid voor een bepaald gebruik of doel af. ERN-RND aanvaardt geen aansprakelijkheid voor enig letsel of schade aan personen of eigendom voortvloeiend uit of verband houdend met enig gebruik van deze informatie of voor eventuele fouten of omissies.

### VOLG ONS

Website: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter: [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen – Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

