



De klinische aspecten van ataxie

Expertisedag 20 mei 2017

- **Wat is ataxie?**
- **Hoe meten we ataxie?**
- **Ataxie en cognitie**
- **Behandeling van ataxie**
 - **Ziekte specifieke behandeling**
 - **Symptoom behandeling**
- **Europese “Early Onset Ataxia (EOA)” database**



- **Wat is ataxie?**
- Hoe meten we ataxie?
- Ataxie en cognitie
- Behandeling van ataxie
 - Ziekte specifieke behandeling
 - Symptoom behandeling
- Europese “Early Onset Ataxia (EOA)” database



Wat is ataxie?

- De kleine hersenen (cerebellum) zijn belangrijk voor de coördinatie
- Ataxie betekent het verlies van gecoördineerde bewegingen
- Ataxie is een symptoom
- Verschillende onderliggende ziekten
- Early Onset Ataxia (EOA)



- Wat is ataxie?
- Hoe meten we ataxie?
- Ataxie en cognitie
- Behandeling van ataxie
 - Ziekte specifieke behandeling
 - Symptoom behandeling
- Europese “Early Onset Ataxia (EOA)” database



Hoe meten we ataxie?

- **SARA schaal**
 - SARA is de Scale for Assessment and Rating of Ataxia
 - Drie subschalen (gang en staan, kinetische functies en spraak)
 - Maximale score is 40 punten
 - Hoe hoger de score des te erger is de ataxie
- **Shimmers**
 - Digitale analyse van bewegingen
 - Computer laten leren wat “ataxie” is



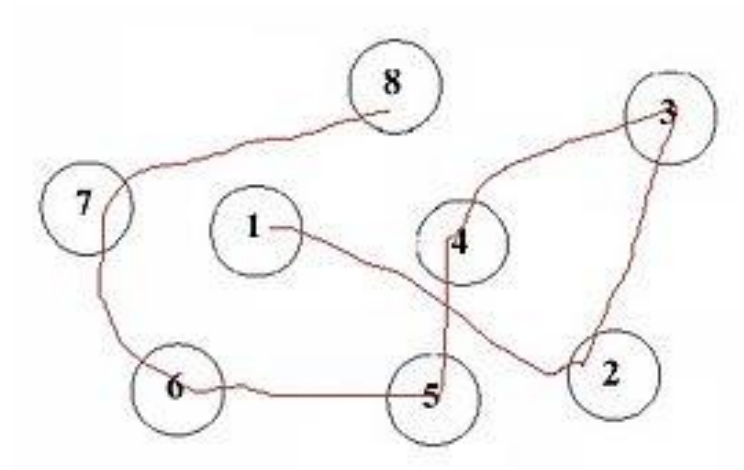
- Wat is ataxie?
- Hoe meten we ataxie?
- **Ataxie en cognitie**
- Behandeling van ataxie
 - Ziekte specifieke behandeling
 - Symptoom behandeling
- Europese “Early Onset Ataxia (EOA)” database



- **Cognitie bestaat uit verschillende functies, namelijk**
 - **Executieve functies**
 - **Taalverwerking**
 - **Werkgeheugen**
 - **Ruimtelijk inzicht**
 - **Emotieregulatie**



- Geheugen
 - **Intact**
- Aandacht
 - **Negatief beïnvloed door een traag tempo**



- **Executief functioneren**
- **Flexibel omschakelen tussen taken**
 - **Intact**
- **Plannen**
 - **Vaak beginnen patiënten impulsief**



- **Sociale vaardigheden**
- **Emotieherkenning**
 - **Vooraf angst, boosheid en walging zijn lastig te herkennen**
- **Inlevingsvermogen**
 - **Intact**



- Resultaten geven aanwijzingen voor problemen met
 - Plannen van complexe taken
 - Herkenning van emotie
 - Aandacht
- Emotieherkenning
- Meer inzicht in het functioneren van de kleine hersenen gekregen



- Wat is ataxie?
- Hoe meten we ataxie?
- Ataxie en cognitie
- **Behandeling van ataxie**
 - **Ziekte specifieke behandeling**
 - **Symptoom behandeling**
- Europese “Early Onset Ataxia (EOA)” database



- **Ziekte specifieke behandelingen**

- **Episodische ataxie** **Acetazolamide**
- **Friedreich's ataxie** **Idebenone**
- **Ataxie met vitamine E deficiëntie** **Vitamine E**
- **Niemann Pick type C** **Miglusat**

- **Nieuwe ontwikkelingen**

- **Interferon gamma (Immukin[®]) bij Friedreich's ataxie**
- **Gentherapie**





Behandeling van ataxie

- Symptoom behandeling is gericht op het behoud van functioneren
 - Revalidatiearts
 - Fysiotherapie
 - Ergotherapie
 - Logopedie
- Nieuwe behandelstrategie in Duitsland ontwikkeld¹



- **Wat is ataxie?**
- **Hoe meten we ataxie?**
- **Ataxie en cognitie**
- **Behandeling van ataxie**
 - Ziekte specifieke behandeling
 - Symptoom behandeling
- **Europese “Early Onset Ataxia (EOA)” database**



- Over deze ziektebeelden is nog maar weinig bekend
- Europese samenwerking is daarom wenselijk
- Recent gestart met de Europese EOA Database



- **Europese EOA Database heeft als doel**
 - **Vastleggen van de kenmerken van de verschillende ziektebeelden**
 - **Vervolgen van de verschillende ziektebeelden over de tijd**
 - **Onderzoek verrichten naar specifieke ziektebeelden**
 - **Zoeken naar nieuwe ziektebeelden**

