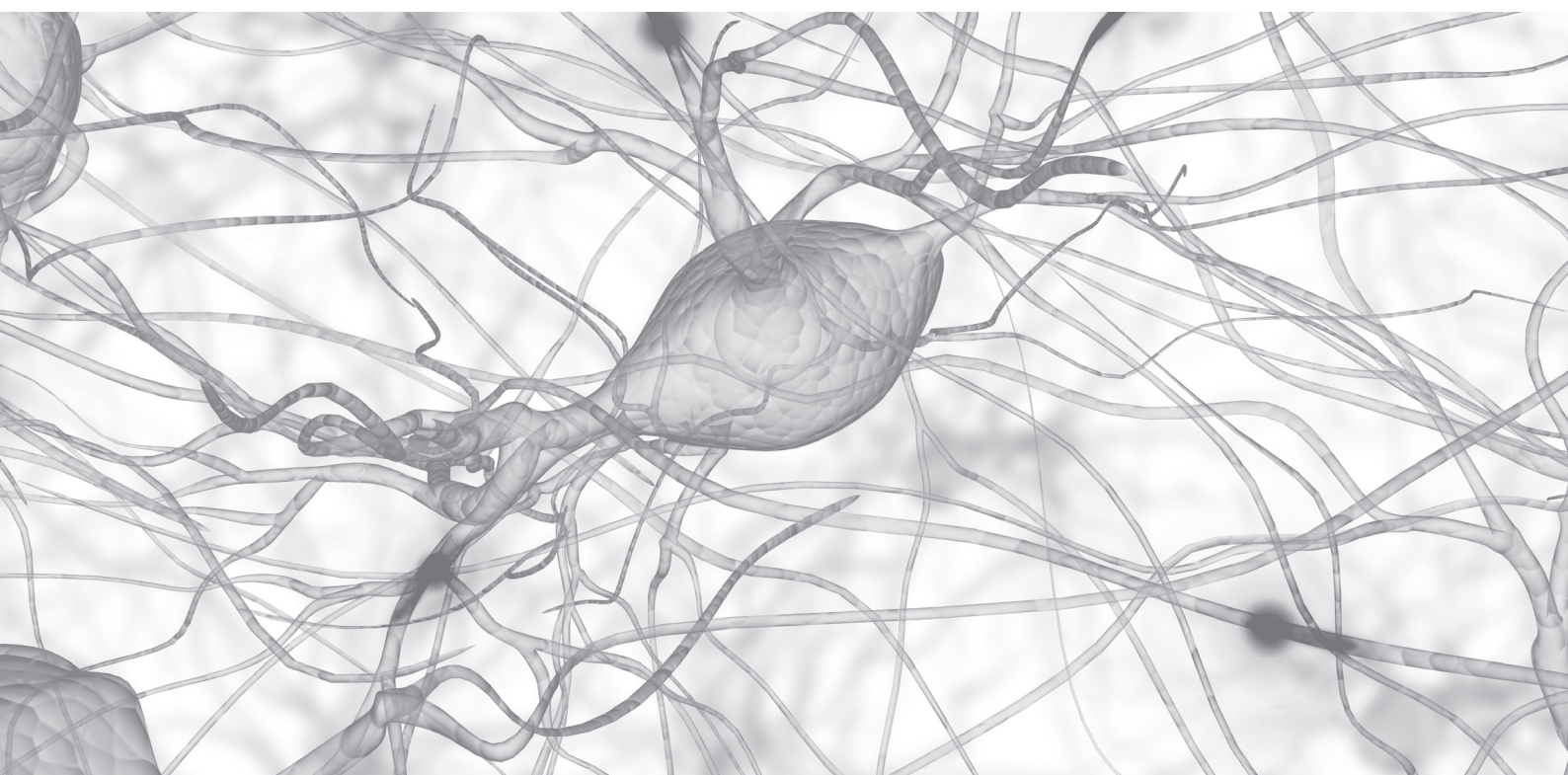


NBIA



Movement disorders

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving
to the next generation*

WAT IS NBIA?

NBIA is een afkorting voor *Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation*, oftewel neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen. NBIA is een verzamelnaam voor een groep aandoeningen waarbij zenuwcellen slechter werken en uiteindelijk afsterven (neurodegeneratie) en er daarbij ook ijzerstapeling in de hersenen wordt gezien. Vroeger werd NBIA het Hallervorden-Spatz-syndroom genoemd. NBIA komt weinig voor: er zijn ongeveer 1-3 NBIA-patiënten per miljoen mensen.

WAT ZIJN DE SYMPTOMEN VAN NBIA?

De symptomen van patiënten met NBIA hangen af van het subtype (zie kopje Wat is de oorzaak?). Over het algemeen is er sprake van problemen bij het bewegen. Wanneer deze problemen beginnen en wat voor klachten precies optreden, hangt af van het NBIA-subtype. Bij een aantal NBIA-subtypen beginnen de eerste symptomen al op de kinderleeftijd.

Bij patiënten met NBIA kunnen allerlei soorten problemen met het bewegen ontstaan. Een veelvoorkomend symptoom is dystonie. Hierbij ontstaan onwillekeurige bewegingen en standsafwijkingen van lichaamsdelen, bijvoorbeeld van de armen of de romp. Andere veelvoorkomende symptomen zijn spasticiteit en geheugenproblemen.

De symptomen van patiënten met NBIA worden vaak erger in de loop van de tijd. In welk tempo dat gebeurt, verschilt per subtype en bovendien per patiënt.

WAT IS DE OORZAAK?

De oorzaak van NBIA is meestal genetisch, dat wil zeggen: er is sprake van een afwijking in een bepaald stuk van het erfelijk materiaal. Er is echter een groep NBIA-patiënten bij wie geen genetische afwijking gevonden wordt.

Bij alle NBIA-patiënten wordt neurodegeneratie

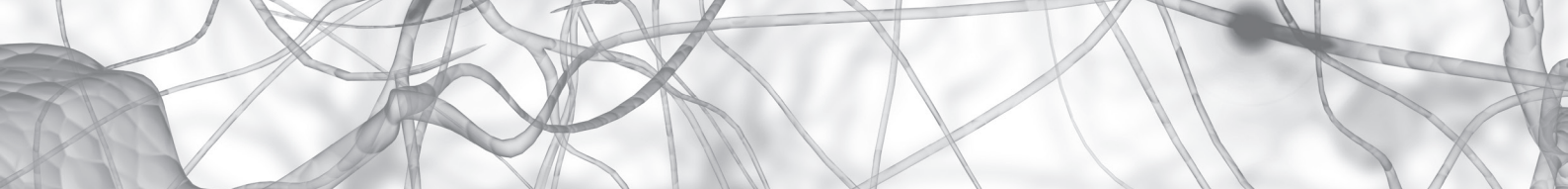
gezien in het gebied van de hersenen waar lichaamsbewegingen worden afgestemd. Het is nog niet bekend waarom de genetische afwijking ertoe leidt dat die zenuwcellen niet goed werken en uiteindelijk afsterven. Ook is het nog niet opgehelderd wat voor rol de ijzerstapeling precies speelt.

Er zijn op dit moment negen genen bekend die, als daar een afwijking in zit, tot NBIA kunnen leiden. Deze genen en de namen van de specifieke NBIA-subtypen zijn als volgt:

Gen	Naam subtype	Afkorting
<i>PANK2</i>	Pantothenaat-kinase-geassocieerde neurodegeneratie	PKAN
<i>PLA2G6</i>	Phospholipase-geassocieerde neurodegeneratie	PLAN
<i>C19orf12</i>	Mitochondrieel-membraaneiwit-geassocieerde neurodegeneratie	MPAN
<i>COASY</i>	CoA-synthase-geassocieerde neurodegeneratie	CoPAN
<i>FA2H</i>	Vetzuur-hydroxylase-geassocieerde neurodegeneratie	FAHN
<i>ATP13A2</i>	Syndroom van Kufor-Rakeb	KRS
<i>WDR45</i>	Beta-propeller geassocieerde neurodegeneratie	BPAN
<i>CP</i>	Aceruloplasminemie	ACP
<i>FTL</i>	Neuroferritinopathie	NF

IS NBIA ERFELIJK?

Omdat NBIA vaak veroorzaakt wordt door een genetische afwijking, kan NBIA erfelijk zijn. De manier waarop de genetische afwijking overerft, is niet voor alle NBIA-subtypen hetzelfde. Bovendien zijn er patiënten bij wie de afwijking ontstaan is in cellen van de patiënt zelf, zonder dat het genetische



foutje is doorgegeven door de ouders. In dat laatste geval zullen andere kinderen van dezelfde ouders de genetische afwijking niet erven. Omdat de vraag over erfelijkheid alleen beantwoord kan worden met meer informatie over het exacte subtype en de familiegeschiedenis, kunnen patiënten dit het best met hun arts bespreken.

HOE IS NBIA TE BEHANDELEN?

NBIA is op dit moment niet te genezen. De behandeling van patiënten met NBIA bestaat uit het verminderen van de symptomen. Zo kan de neuroloog besluiten om de dystonie te behandelen met medicijnen of met een plaatselijke injectie met botulinetoxine. Deze behandeling heeft dan als doel de klachten te verminderen; de onderliggende hersenziekte wordt niet behandeld.

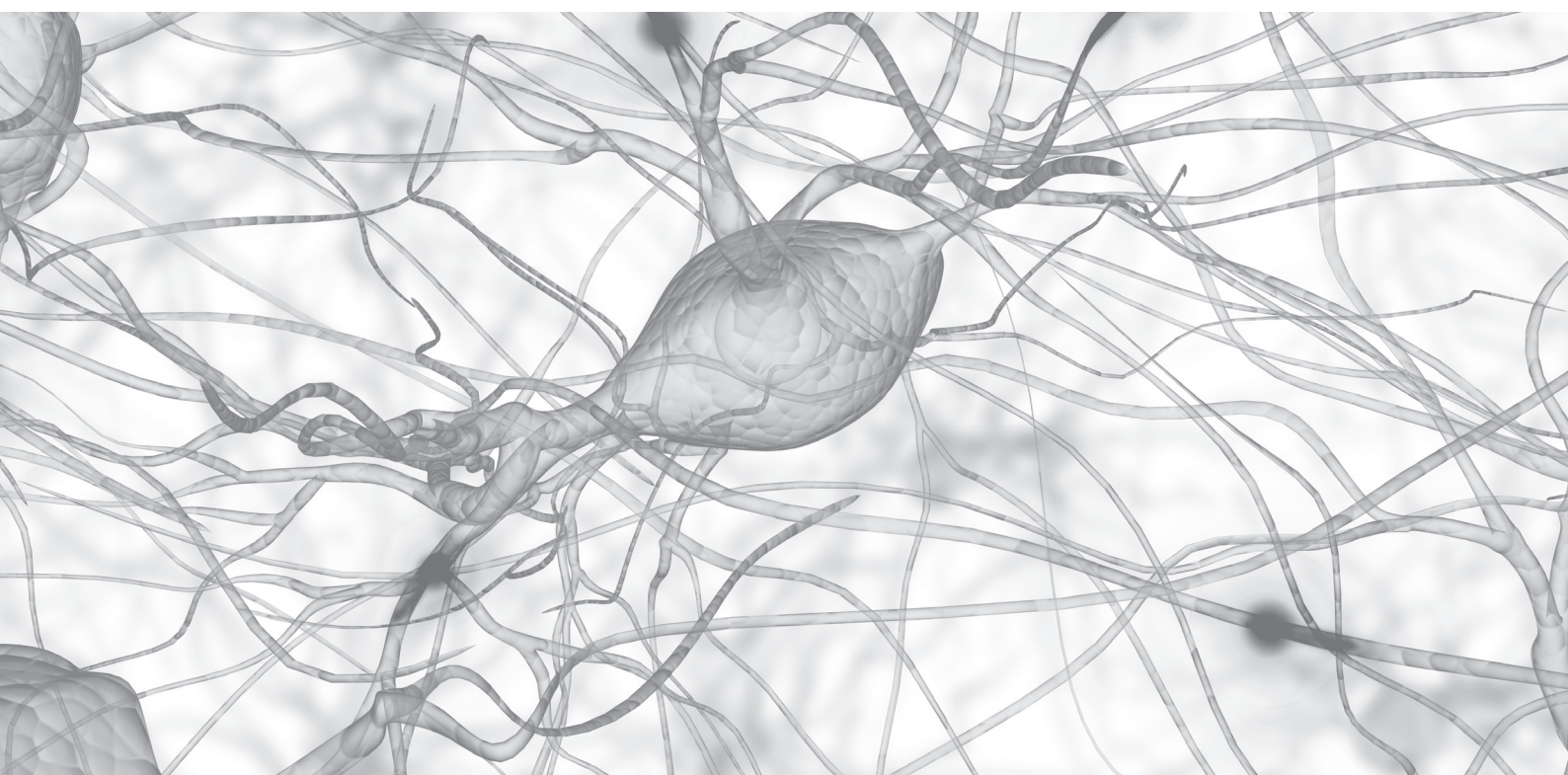
Bij sommige patiënten kan een hersenoperatie worden overwogen. Het gaat dan om diepe-hersenstimulatie (DBS), een operatie die bedoeld is om de dystonie onder controle te krijgen. Aanvullende informatie hiervoor staat in de folder DBS. Ook DBS leidt niet tot genezing van NBIA, maar onderdrukt alleen de symptomen.

Op dit moment wordt wetenschappelijk onderzocht of het zinvol is om met medicijnen het ijzer uit de hersenen weg te halen. De uitkomsten van dat onderzoek zijn nog niet bekend.

SAMENVATTING

- NBIA is een Engelse afkorting voor neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen.
- NBIA is een zeldzame ziekte met verschillende subtypen.
- Welk subtype iemand heeft hangt af van de genetische afwijking die de ziekte heeft veroorzaakt.
- De ziekte is progressief, dat wil zeggen: de symptomen verdwijnen niet en kunnen in de loop van de tijd erger worden.
- NBIA is op dit moment niet te genezen. De symptomen van de ziekte kunnen soms behandeld worden met medicatie en in sommige gevallen met diepe-hersenstimulatie (DBS).

[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisorders groningen.com)



www.movementdisordersgroningen.com