

De rol van de kleine hersenen bij ataxie

Patiëntendag Movement Disorders 14 mei 2022

Martinica Garofalo

Arts-onderzoeker, kinderneurologie, UMCG

De kleine hersenen: waar bevinden ze zich?

De kleine hersenen zitten in het
achterste gedeelte van ons hoofd



De kleine hersenen: waar bevinden ze zich?

Basale kernen

Grote hersenen

Brug

Kleine hersenen

Om de kleine hersenen heen zijn er andere structuren te vinden, die ook een rol spelen bij het bewegen



De kleine hersenen: hoe werken ze?

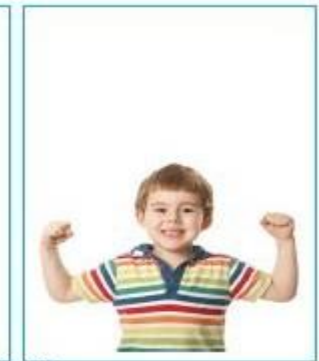
KLEINE HERSENEN



Bewegen en balans



Emotie herkenning, plannen, denktempo, gedrag, aandacht, geheugen, spraak



De kleine hersenen: wat als ze niet goed werken?

KLEINE HERSENEN



Vestoorde controle van bewegingen en
kwijtraken van balans

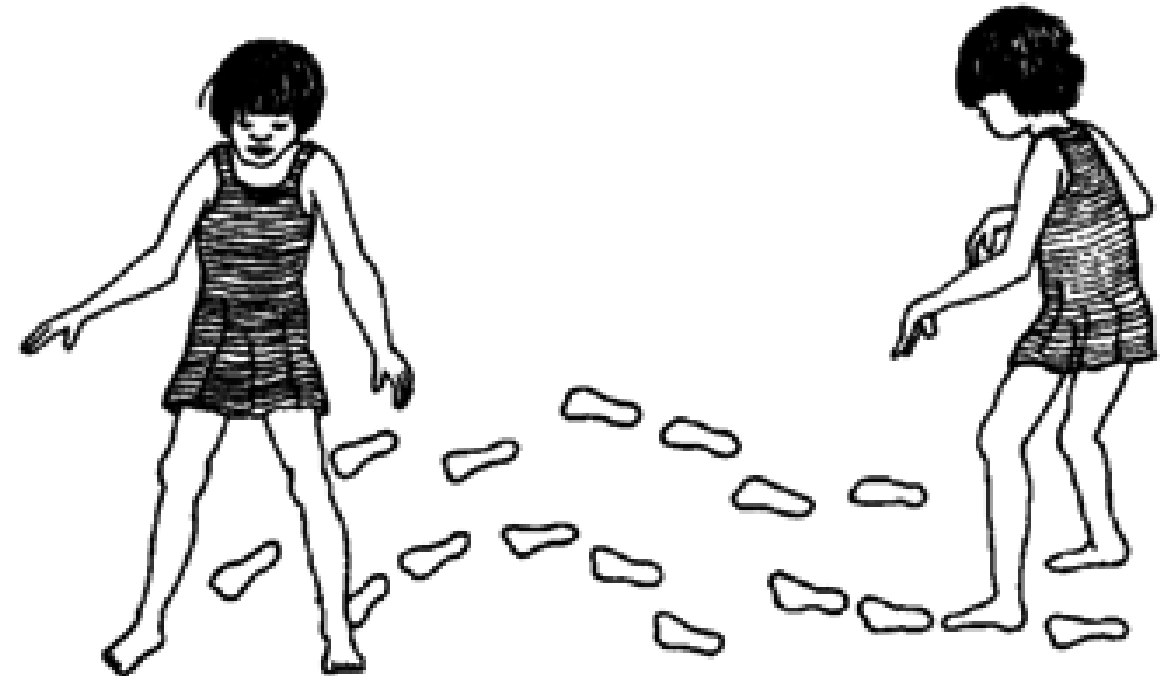
Verstoorde aanpassing van gedrag en herkenning
van emoties
(«voorbij schieten van de gedachten»)



Wat is 'cerebellaire ataxie'?

Gestoorde coördinatie van het bewegen en het gedrag

Veroorzaakt door aandoeningen van de kleine hersenen (=cerebellum)



Wat veroorzaakt ataxie?

Foutjes in het erfelijk materiaal

Stoornis in de
prikkelverwerking
van de kleine
hersenen, door:



Hersenschade



Onbekende oorzaak



“Early onset”, vroeg begin: klachten < 25 levensjaar

Zeldzaam

(26/100,000 kinderen en jonge volwassenen in Europa)

Musselman et al. "Prevalence of ataxia in children: a systematic review." *Neurology* 82.1 (2014): 80-89.

Vaak is vroege beginsleeftijd ataxie aangeboren, door foutjes in het erfelijke materiaal



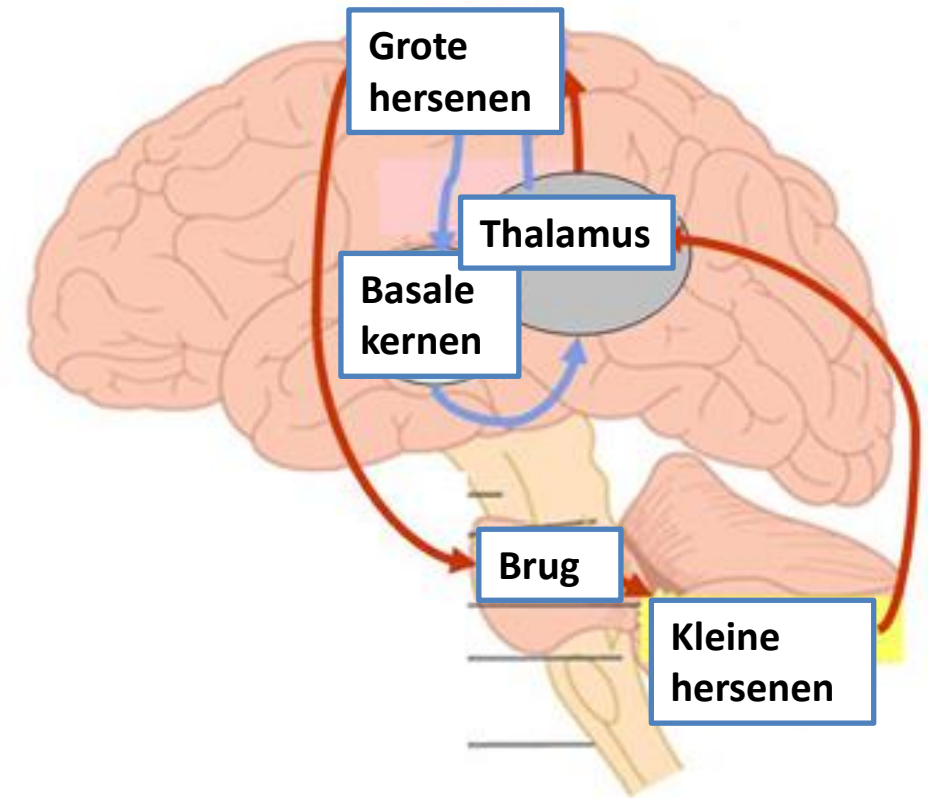
Ataxie: één diagnose, meerdere klachten



Bij veel patiënten
komen er andere
bewegingsstoornissen
voor

Waarom zijn er zo veel verschijnselen?

Verstoorde verbindingen met
structuren die om de kleine hersenen
heen zitten



Hoe wordt de diagnose ataxie gesteld?

1. Neurologisch onderzoek

2. Scan van de hersenen



Normale grootte van
de kleine hersenen



Kleine hersenen zijn
te klein
Sival et al., EJPN, 2022

3. Onderzoek van erfelijke materiaal



Huidig plan van aanpak voor testen naar erfelijke aanleg

Verdacht van een specifieke diagnose

Genetische test voor specifiek 1 gen

Friedreich ataxia: *FXN*

Spinocerebellaire ataxia type 19: *KCND3*

Meerdere mogelijke kandidaat genen

Uitvoeren gen panel analyse

Analyse van specifieke groep van bekende ziekte genen

Geen antwoord

Uitvoeren van whole exome analyse

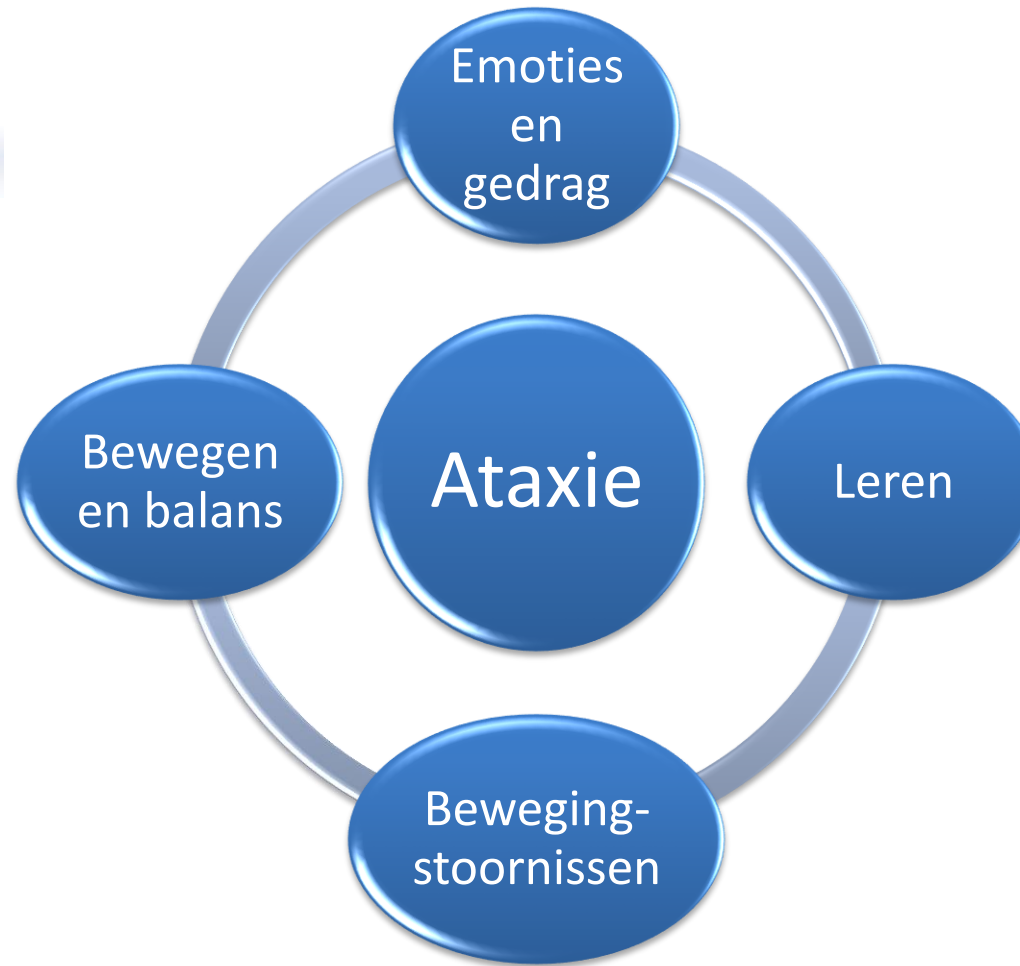
Analyse van alle bekende genen
(± 25.000)



Behandeling van ataxie



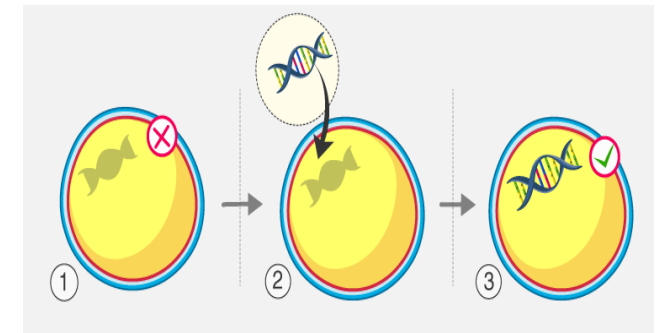
(Kinder)Neuroloog



**Psycholoog, psychiater,
speciaal onderwijs**



Fysiotherapeut, revalidatiearts

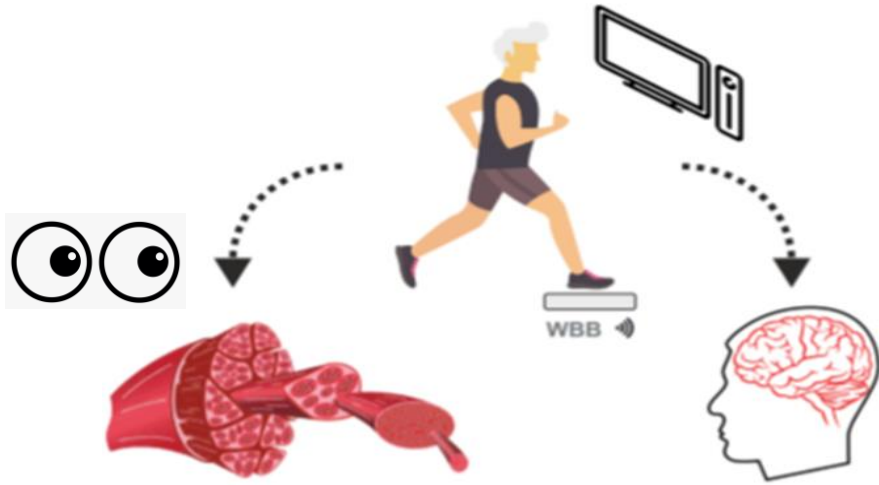


Gentherapie



De coördinatie trainen door videospelletjes te spelen

Videospelletjes kunnen de coördinatie verbeteren door het trainen van meerdere zintuigen



Je bent meer dan je ziekte !



Onderzoek en behandeling: Wie zijn wij

Afd. Kinderneurologie



M. Garofalo
Arts-onderzoeker



D.A. Sival
Kinderneuroloog

Afd. Genetica en Klinische Genetica



D.S. Verbeek
Geneticus



C.C. Verschuuren
Klinisch geneticus



F. Vansenne
Klinisch geneticus

Afd. Neuropsychologie



M.A. Coenen
Kinder-
neuropsycholoog



Vragen? Wil je iets toevoegen?





Movement disorders

GRONINGEN

For more information
www.movementdisordersgroningen.com



Or follow us
@MDGroningen