

## Informatie over Friedreichse ataxie

### Wat is Friedreichse ataxie?

Friedreichse ataxie (FA) is een neurologische aandoening. Friedreich is de naam van een arts die deze aandoening beschreven heeft. Een ataxie is een coördinatieprobleem. Bij Friedreichse ataxie ontstaan problemen met het coördineren van bewegingen, de bewegingen verlopen dan niet meer vloeiend. Ook wordt het spreken minder vloeiend en kunnen mensen zich makkelijker verslikken. Daarnaast ontstaat er een spasticiteit (stijfheid) en spierzwakte. Ook het gevoel wordt minder, met name in de benen. Daarnaast kan de hartspier verzwakken. Andere verschijnselen van de ziekte kunnen zijn: suikerziekte, een verkromming van de rug (scoliose) en vermindering van het gehoor en het gezichtsvermogen. Wanneer de verschijnselen optreden en de mate waarin ze optreden, verschilt van persoon tot persoon. De meeste mensen krijgen de eerste klachten meestal op jonge leeftijd, tussen het 10<sup>e</sup> en 15<sup>e</sup> jaar. De kenmerken nemen in de loop van de tijd in ernst toe. De aandoening komt bij ongeveer 1 tot 2 op de 50.000 mensen voor.

### Welke medische adviezen zijn er?

Er is geen behandeling die de ziekte kan genezen. Begeleiding van een revalidatie arts en gerichte fysiotherapie zijn belangrijk om de gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te beperken en te zorgen voor een zo goed mogelijk functioneren in het dagelijks leven. Ook is controle bij een cardioloog aangewezen. Bij suikerziekte kunnen er vaak medicijnen worden gebruikt. De KNO-arts controleert het gehoor, de oogarts zal regelmatig de ogen controleren.

### Wat is de oorzaak?

De ziekte van Friedreich wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking in het FXN-gen. Het DNA bestaat uit een specifieke volgorde van de bouwstenen C, T, G en A. Op een bepaalde plek in het FXN-gen komt altijd een aantal malen na elkaar de DNA-code "GAA" voor. We noemen dit een 'repeat'. De oorzaak van de ziekte van Friedreich is een toename van het aantal maal dat deze code "GAA" voorkomt. Dit is een repeat verlenging. Ieder persoon heeft alle genen twee keer. Bij mensen die de ziekte van Friedreich hebben, is het aantal malen "GAA" verlengd in beide FXN-genen.

### Wat is de herhalingskans?

Friedreichse ataxie erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen de ziekte als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de ziekte. Als beide ouders drager zijn van een afwijking in hetzelfde gen, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de ziekte. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters. Broers en zussen van iemand met Friedreichse ataxie hebben op voorhand dus 25% kans om de ziekte ook te krijgen.

### Wat betekent het voor andere familieleden?

Voor andere familieleden dan de ouders, is de kans op een kind met de aandoening klein (<1%). Dit komt omdat de kans klein is dat hun partner ook drager is. Alleen als een drager kinderen krijgt met een bloedverwant, is de kans op een kind met de ziekte wel duidelijk verhoogd.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

#### *Prenatale diagnostiek*

Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokcentest vanaf de 12<sup>de</sup> week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokcentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

#### *PGD: Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)*

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Meer informatie over PGD staat op [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Tot slot, vanaf 1 april 2017 kan elke zwangere in Nederland in aanmerking komen voor NIPT als eerste screeningstest. Met dit bloedonderzoek (NIPT) kan op dit moment bij een zwangere vrouw onderzocht worden of het ongeboren kind Down syndroom (trisomie 21), Edwards syndroom (trisomie 18) of Patau syndroom (trisomie 13) heeft. Onderzoek naar Friedreichse ataxie is met deze methode helaas nog niet mogelijk. Voor meer informatie hierover kunt u kijken op:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/bloedonderzoek-bij-zwangere-vrouwen-de-toekomst> .

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

[www.erfelijkheid.nl/ziektes/friedreich-ataxia-fa](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/friedreich-ataxia-fa) en [www.kinderneurologie.eu](http://www.kinderneurologie.eu).

Er is ook een patiëntenvereniging: Vereniging Spierziekten Nederland (VSN), [www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)