

# Richtlijn Niet-acute cerebellaire ataxie

I.J.M. de Groot

In 2015 is de richtlijn 'Niet-acute cerebellaire ataxie'<sup>1</sup> definitief uitgekomen na te zijn geautoriseerd in 2014. De richtlijn is een initiatief van de Nederlandse Vereniging voor Neurologie en de Vereniging Klinische Genetica Nederland en ontwikkeld in samenwerking met de Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek en de Nederlandse Vereniging van Revalidatieartsen.

De richtlijn omvat de indeling en omschrijving met diagnostiek van de diverse cerebellaire ataxieën. Cerebellaire ataxie (het Griekse woord ataxia betekent wanorde) is gedefinieerd als een coördinatiestoornis ten gevolge van een aandoening van de kleine hersenen. Het cerebellum reguleert de afstemming van de motoriek bij de uitvoering van een handeling.

De diagnose cerebellaire ataxie wordt primair gesteld op grond van de volgende klinische kenmerken:

- Gangataxie: breedbasisch, ongecoördineerd looppatroon (dronkenmangang)
- Ataxie van de ledematen:
  - Hypermetrie: doelgerichte bewegingen schieten hun doel voorbij
  - Hypometrie: doelgerichte bewegingen worden voortijdig beëindigd en verlopen schokkerig
  - Intentietremor: tremor die toeneemt naarmate het doel benaderd wordt
  - Dysdiadochokinese: traag en schokkerig uitvoeren van alternerende bewegingen
- Coördinatiestoornis van de oogvolgbewegingen:
  - Hypermetrie of hypometrie van de snelle oogbewegingen (saccades)
  - Saccadische intrusies bij langzame oogvolgbewegingen (ook wel genoemd: catch-up saccades)
  - Nystagmus
- Cerebellaire dysarthrie: spraakstoornis met uitschieters in stemhoogte en volume en slechte articulatie.
- Cerebellaire dysfagie: slikstoornissen.

Deze symptomen kunnen geïsoleerd en in wisselende combinaties voorkomen.

Cerebellaire ataxieën zijn te onderscheiden in niet-hereditaire en hereditaire cerebellaire ataxieën. Op basis van de familieanamnese en de aanvullende diagnostiek vindt verdere classificatie van de cerebellaire ataxieën als volgt plaats:

1. Niet-hereditaire cerebellaire ataxieën
  - a. Verworven/symptomatisch
  - b. Degeneratief
    - MSA (Multi-systeematrofie)
    - ILOCA (Early Onset-/Idiopathische Late Onset Cerebellaire Ataxie)
2. Hereditaire cerebellaire ataxieën
  - a. Autosomaal dominant
  - b. Autosomaal recessief
  - c. X-gebonden
  - d. Mitochondrieel

Er zijn ook beelden die atactische symptomen kennen. Kennis hiervan is van belang voor de differentiatie diagnose (tabel).

> Tabel. Beelden met atactische symptomen.

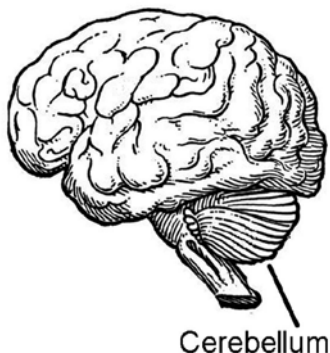
Beelden met atactische symptomen	
Immuungemedieerde aandoeningen	anti-GAD Hashimoto/SREAT Para-infectieus CLIPPERS
Toxisch/metabool	Wernicke Medicatie: zie tabel in richtlijn Hypoparathyreoïdie
Paraneoplastisch	Paraneoplastische cerebellaire degeneratie
Degeneratief	Creutzfeld-Jacob Disease

Ook glutenallergie kan gecombineerd zijn met ataxie, hoewel er geen harde relatie is aangetoond tussen de gluten-antistoffen en de ataxie maar de antistoffen komen in hogere mate voor bij mensen met ataxie (ook hereditair) dan bij gezonde controles. Alcohol gebruik is bekend met mogelijkheid op ontwikkelen van een ataxie. Een van de aanbevelingen is dan ook:

Dr. I.J.M. (Imelda) de Groot, kinderrevalidatiearts, Radboudumc, Nijmegen, namens de VRA lid van de werkgroep 'Richtlijn Niet-acute cerebellaire ataxie'

**Vraag bij iedere patiënt met een op latere leeftijd (na het 15e jaar) ontstane langzaam progressieve niet-familiaire cerebellaire ataxie naar alcoholgebruik en -misbruik door middel van anamnese en hetero-anamnese**

Voor de revalidatie is de vraag naar mogelijke behandeling het meest interessant. Hiernaar is weinig onderzoek gedaan, zowel voor wat betreft de medicamenteuze als de paramedische behandeling.



#### MEDICAMENTEUS

Voor de mitochondriële ataxie zijn er geen bewijzen voor positieve effecten van medicamenteuze therapie, vitamines of supplementen op het neurologisch functioneren, ook niet voor ideochenone bij de Friedreichse ataxie. Voor de ziekte van Nieman-Pick type C zijn er aanwijzingen dat miglustat een aantal klinische verschijnselen (met name oogbewegingsstoornissen en slikstoornissen) gedurende ten minste twee jaar kan stabiliseren of wellicht iets kan verbeteren.

#### PARAMEDISCH

Vanuit de revalidatie was de belangrijkste vraag wat de waarde is van paramedische of multidisciplinaire behandeling voor mensen met een niet-acute cerebellaire ataxie. De literatuur search, 14 studies waarvan er slechts 4 met matige/goede kwaliteit, wees uit dat er aanwijzingen zijn dat fysiotherapie (balans- en coördinatie training) en ergotherapie een positief effect hebben op lopen, arm-/handfunctie

en ADL bij patiënten met ataxie. De bewijsvoering is echter smal en betreft niet goed gecontroleerde studies. Meer onderzoek hiernaar is zeer gewenst. De search is omgezet in een artikel van Fonteijn et al.: *The effectiveness of allied health care in patients with ataxia; a systematic review* (2014).<sup>2</sup> Patiënten zijn over het algemeen heel tevreden met fysiotherapeutische behandeling, bleek uit een eerdere enquête uitgezet onder Nederlandse patiënten bekend met ataxie (n = 317, dit was een respons van 60%).<sup>3</sup> Gerapporteerde doelen waren behoud van balans, mobiliteit en conditie. Therapeuten (n = 114, dit was een respons van 63%) gaven aan weinig expertise te hebben in ataxie en hadden behoefte aan scholing en richtlijnen. Uit de enquête werd duidelijk dat er vaak naar fysiotherapie werd verwezen en dat behandeling lang wordt voortgezet ondanks bewijs en doelen.

De richtlijn 'Niet-acute cerebellaire ataxie' geeft vanuit revalidatieperspectief een mooi overzicht van de symptomatologie van diverse niet-acute cerebellaire ataxieën en is daarvoor te gebruiken door iedere revalidatiearts. Er is echter vanuit de revalidatiegeneeskunde nog te weinig bewijs voor verandering in de nu gebruikelijke aanpak voor therapie.

#### REFERENTIES

1. Richtlijn Niet-acute cerebellaire ataxie: <https://www.neurologie.nl/publiek/beroepsinformatie/richtlijnen/nvn-richtlijnen>
2. Fonteijn EM, Keus SH, Verstappen CC, Schöls L, Groot IJM de, Warrenburg BP van de. *The effectiveness of allied health care in patients with ataxia: a systematic review.* *J Neurol* 2014;261:251-82.
3. Fonteijn EM, Keus SH, Verstappen CC, Warrenburg BP van de. *Physiotherapy in degenerative cerebellar ataxias: utilisation, patient satisfaction, and professional expertise.* *Cerebellum* 2013;12:841-7.

#### Correspondentie

Imelda.deGroot@radboudumc.nl