

ATAXIE VAN FRIEDREICH Diagnostiek, symptomatologie en follow up

Diagnostiek en symptomatologie

Gouden standaard is **genetische diagnose** → Verwijzing klinisch genetisch centrum (AZ)
(*Erfelijkheidsadvies door klinisch geneticus bij kinderwens voor partner en familieleden*)

Eerste klinische verschijnselen: Langzaam progressieve loop- of gangataxie ataxie bij gem. 14 jr (3-60). In enkele gevallen scoliose of cardiomyopathie voorafgaand.

Doorgaans binnen 5-10 jaar: Merendeel; areflexie, verminderde fibratiezin, spasticiteit (m.n in de benen), cardiomyopathie, scoliose, holvoeten.

Bij lange ziekte duur; diabetes mellitus, visus- en gehoorvermindering.

Follow-up

Scoliose	Regelmatige controle door orthopedisch chirurg (CBO richtlijn neuromusculaire scoliose).
Voet/handafwijkingen	Alertheid is geboden op het voorkomen van voet- of handafwijkingen.
Visus, gehoor en communicatie	In spreekuur systematisch navragen of de patiënt visus-, gehoors- of communicatieproblemen heeft.
Dysfagie/Dysarthrie	Bij klachten t.a.v het slikken en/of spreken → logopedisch onderzoek
Cardiomyopathie	Met name bij jonge kinderen met AvF screening op cardiomyopathie door gespecialiseerde cardioloog (VSN-wegwijzer).
Diabetes mellitus	Huisarts attenderen op jaarlijkse screening van diabetes mellitus.
Sfincterstoornissen	Systematische vragen naar klachten met mictie of defecatie.

*Bron: Revalidatiegeneeskundige richtlijn ataxie van Friedreich
Vereniging Spierziekten Nederland i.s.m Kwaliteitsinstituut voor de Gezondheidszorg CBO, 2003
Richtlijn per 1/1/03 op www.vsn.nl/hulpverleners Info: T 035-5480465 E inqe.vos@vsnl.nl*

ATAXIE VAN FRIEDREICH Interventie

Medicamenteus

- hypertrofische cardiomyopathie: de cardioloog kan overwegen *Idobenone* voor te schrijven, dit bij voorkeur in een onderzoekssetting. Info over recente ontwikkelingen m.b.t. idebenone is verkrijgbaar bij de VSN.
- Spasticiteit: bij hinder in dagelijks leven eventuele behandeling met spasmolytica (bijwerking spierzwakte!)

Revalidatiegeneeskundig

Ataxie	Loophulpmiddelen (verzwaren rollator); functioneel oefenprogramma r.h.m. toekomst; coördinatie en balanstraining; diabetes let op adequaat hanteren insulinepen of -pomp
Scoliose	Vroegtijdige operatieve benadering (zie CBO richtlijn 'neuromusculaire scoliose')
Voetstoornissen	orthopedisch schoeisel voor betere voetbelasting; bij progressief beeld afstemming met orthopedisch chirurg; eventueel operatieve correctie bij te verwachten functionele verbetering
Spierzwakte	Spierversterkende oefeningen alleen bij bijkomende inactiviteitsatrofie. Functioneel trainen.
Visusstoornissen	Bij klachten verwijzen naar (neurologisch gespecialiseerde) oogarts of centrum
Gehoortoornissen	Bij klachten verwijzen naar (gespecialiseerd) audiologisch centrum
Dysarthrie/Dysfagie	Logopedie voor training en advies t.a.v spraak- en slikproblematiek
Cardiomyopathie	Zie boven t.a.v medicijnbehandeling; wijzen op risico's bij maximale inspanning
Gewrichtsmobiliteit	Bij sedentair leven oefentherapeutische maatregelen
Psycho-sociaal	Gebruikelijke werkwijze door revalidatieteam met expertise op het gebied van Ataxie van Friedreich (verwijzing naar psycholoog, orthopedagoog en/of maatschappelijk werker)
