

# Adult-onset cerebellar Ataxia

## *a clinical and genetic Survey*

1. Een diagnostische richtlijn voor patiënten met cerebellaire ataxie vereenvoudigt en standaardiseert het diagnostische traject en draagt daarmee bij aan het stellen van een juiste genetische of classificerende diagnose als uitgangspunt voor een goede inschatting van de prognose, adequate behandeling en passende erfelijkheidsvoorlichting. *(dit proefschrift).*
2. Vermoeidheid is bij patiënten met spinocerebellaire ataxie (SCA) een ernstig symptoom, dat het dagelijks functioneren beperkt en al vroeg in het beloop van de ziekte kan optreden. *(dit proefschrift)*
3. De F145S mutatie in het Fibroblast Growth Factor 14 (FGF14) gen op chromosoom 13q34 veroorzaakt een autosomaal dominante SCA-variant: SCA27. *(dit proefschrift)*
4. SCA27 patiënten met een F145S mutatie vertonen een kenmerkend ziektebeloop, zich op de kinderleeftijd presenterend met een houdingstremor, waarna op jong-volwassen leeftijd een langzaam progressieve ataxie ontstaat, vaak met geheugen- en gedragsproblemen. *(dit proefschrift)*
5. De mitochondriële G8363A tRNA(Lys) mutatie kan zich presenteren als een cerebellaire ataxie maar ook als een combinatie van myopathie en polyneuropathie. *(dit proefschrift)*
6. De patiënt vragen “of het ook in de familie voorkomt” is geen doeltreffende familie-anamnese.
7. De veelbelovende ontwikkelingen van de splice-modulation therapie bij de ziekte van Duchenne, spinale spieratrofie (SMA) en dystrophia myotonica bieden hoop voor neurodegeneratieve aandoeningen gerelateerd aan mRNA splicing-defecten, waaronder ALS, ataxia teleangiectasia en diverse SCA subtypes. *(gebaseerd op Wood MJA, et al. Brain 2010;133;957-972)*
8. “Oefening baart kunst” beschrijft de essentie van de complexe rol van de kleine hersenen in het verfijnen, reguleren en automatiseren van motoriek, denken en gedrag. *(gebaseerd op Koziol et al, Cerebellum August(3)2010)*
9. Tijd en aandacht zijn de wezenskenmerken van de zorg en niet slechts productiefactoren. *(Polder J. Ned Tijdschr Geneesk. 2010;154:B585)*
10. De basisvaardigheden van improvisatietheater omvatten het focussen op je medespeler, reageren op zijn aanbod, registreren van het effect van je respons, niet uitstellen, keuzes maken en plezier hebben in wat je doet; en verrijken hiermee de competenties van een arts. In het nieuwe opleidingsplan neurologie (NEURON) zou daarom een basiscursus theatersport moeten worden opgenomen.
11. Van een schouderklopje krijgt niemand een blessure. *(Foppe de Haan)*