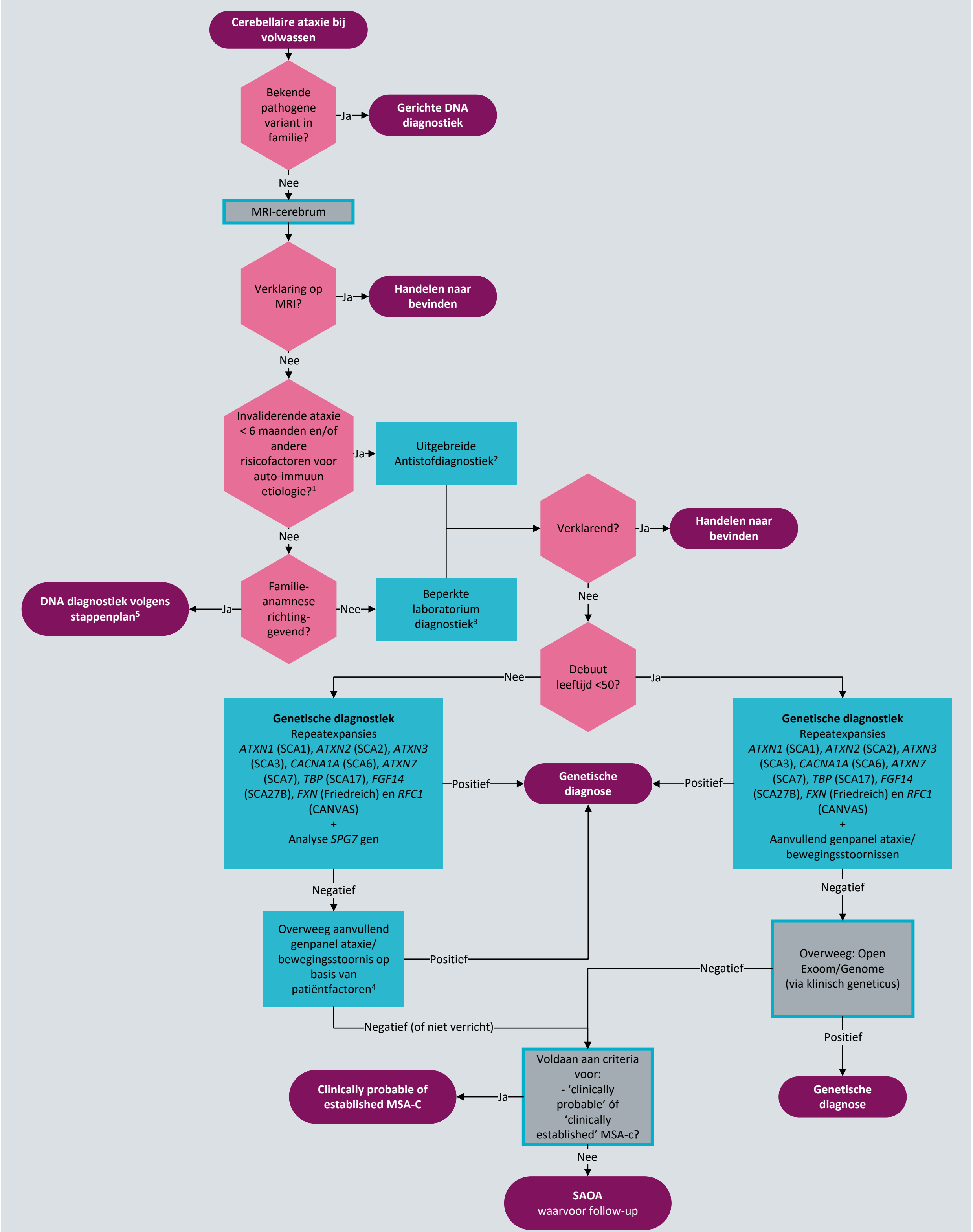




Voetnoten:

1. Risicofactoren voor auto-immuun of paraneoplastische etiologie: gewichtsverlies, onderliggende tumor, systemische auto-immuunziekte, andere bewegingsstoornissen, neuropsychiatrische symptomen of insulten (zie ook Module 02, tabel 1)

2. Uitgebreid pakket bij invaliderende ataxie <6 maanden óf aanwezigheid andere risicofactoren:
Bij geïsoleerde ataxie:
- In serum: onconeuronale antistoffen (PNS pakket/blot), VGCC, GAD65, anti-endomysium, en tTG2
- In liquor: KLHL11

Bij (subacute óf langzaam progressieve) ataxie gecombineerd met andere (subtiële) bewegingsstoornis of andere neuropsychiatrische symptomen:
- In serum: onconeuronale antistoffen (PNS pakket/blot), GAD65, VGCC, Caspr2, IgLON5, GlyR, anti-endomysium en tTG2
- In liquor: KLHL11, GFAP, NMDAR

Bij episodische ataxie:
- In serum: Caspr2, LGI1 en GAD65, anti-endomysium en tTG2

3. Beperkt pakket bij geïsoleerde langzaam progressieve ataxie:
- in serum: GAD65, anti-endomysium en tTG2
- TSH, alleen bij fysieke kenmerken van schildklier disfunctioneren.
- Vitamine B1 (thiamine), alleen bij indicatie voor mogelijke malabsorptie of verminderde dietaire inname.
- Vitamine B12 (cobalamine), alleen bij bijkomend sensibele verschijnselen zijn of bij indicaties voor malabsorptie of verminderde dietaire inname.
- Vitamine E, alleen bij een bekende gastro-intestinale aandoening (zoals coeliakie, inflammatoire darm aandoening) of kenmerken die een aanleiding geven om aan een van deze aandoeningen te denken.

4. Patiënt factoren die meegewogen kunnen worden: Wens patiënt, leeftijd (terughoudendheid geboden bij leeftijd >75 jaar), kinderen of kindwens bij patiënt/familieleden, familieleden met vraag over herhaalrisico. MSA-c is géén contra-indicatie voor genetische diagnostiek.

5. Zie volgende pagina

Voetnoten:

5. Stappenplan DNA diagnostiek bij richtinggevende familie-anamnese

