



# De ziekte van Fahr

- Fahr Patiënten Vereniging Nederland -

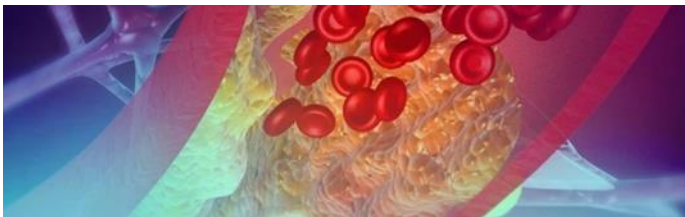


# Inleiding

Recent is bij u de ziekte van Fahr vastgesteld. In deze folder willen we u uitleg geven over deze ziekte. Hierbij spreken we over de ziekte van Fahr, maar deze folder is ook van toepassing op het syndroom van Fahr.

## Wat is de ziekte van Fahr?

De ziekte van Fahr is een zeldzame ziekte. De ziekte wordt veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in de genen. Daarnaast kunnen andere oorzaken een rol spelen, bijvoorbeeld een niet goed werkende bij schildklier. Als er andere oorzaken gevonden worden, dan spreken we van het syndroom van Fahr. Bij deze aandoening verkalken in de hersenen de kleine bloedvaatjes. Die zorgen normaal voor de bloedvoorziening van delen van de hersenen. De hersengebieden die getroffen worden bij de ziekte van Fahr zijn belangrijk voor een goede coördinatie van het gebruik van onze spieren. Ook zijn deze hersengebieden betrokken bij diverse denkfuncties.



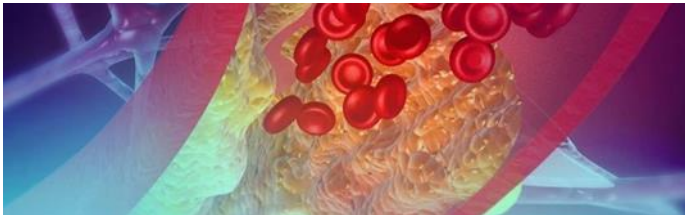
## Wat zijn de symptomen van deze ziekte?

Bij patiënten met de ziekte van Fahr onderscheiden we drie groepen klachten die in verschillende combinaties kunnen voorkomen. Deze drie groepen met voorbeelden van veel voorkomende klachten zijn:

- Problemen met bewegen:
  - stijfheid van ledematen en romp
  - beven van armen en benen in rust
  - vertraging van bewegen, maskergelaat, onduidelijke monotone spraak
  - schuifelend lopen
  - moeite om evenwicht te behouden
  - plotselinge, snelle, ongerichte bewegingen
  - aanhoudend samentrekken van spiergroepen
  - moeite met slikken, vaak verslikken
- Problemen met geheugen en denkvermogen (cognitie):
  - vertraagd tempo van denken
  - moeite met het verdelen van de aandacht
  - moeite met overzicht houden en plannen
  - verminderd geheugen
- Psychiatrische problemen:
  - stemmingswisselingen, waarbij de gemoedstoestand niet past bij de situatie
  - waanbeelden en verwardheid

## Op welke leeftijd begint de ziekte meestal?

De ziekte kan op jonge leeftijd beginnen, soms al vanaf 6 jaar, maar kan zich ook veel later pas openbaren, bijvoorbeeld ver na de volwassenheid. De ziekte wordt vaak tussen het 30ste en 50ste levensjaar ontdekt.

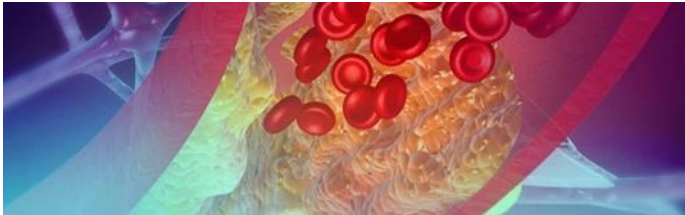


## Hoe zeldzaam is de ziekte?

Hoe vaak de ziekte voorkomt in Nederland is niet bekend. Eerst dacht men dat Fahr heel zeldzaam was met enkele tientallen gevallen per jaar. Recent genetisch onderzoek maakt waarschijnlijk dat het veel vaker voorkomt met meer dan 5000 gevallen per jaar maar vaak niet herkend wordt.

## Hoe wordt vastgesteld of iemand de ziekte van Fahr heeft?

- Belangrijk is dat de patiënt één of meerdere van de hierboven genoemde symptomen heeft.
- Daarnaast moet er een CT (Computer Tomografie) scan gemaakt worden waarop de verkalkingen in de hersenen goed te zien zijn. De CT-scan is een apparaat waarbij u op een onderzoekstafel ligt en u door een korte tunnel schuift terwijl er foto's gemaakt worden.
- Tot slot wordt er naar uw genen gekeken of daarin de afwijkingen (mutaties) voorkomen die bij deze ziekte horen. Nog steeds komen nieuwe genen aan het licht waar de afwijking door veroorzaakt wordt. Ook wordt er gezocht naar mogelijke andere oorzaken van de verkalkingen.





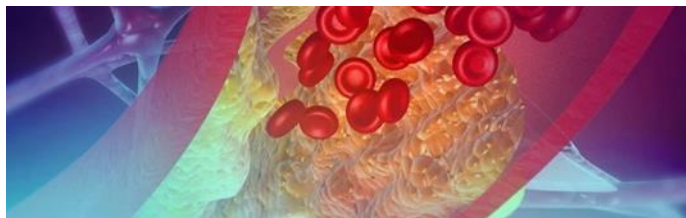
## Is er een behandeling voor deze ziekte mogelijk?

Er is op dit moment geen oorzakelijke behandeling mogelijk. Men kan dus niet de verkalkingen voorkomen of doen verdwijnen. Wel kan de arts proberen de symptomen zo goed mogelijk te behandelen, bijvoorbeeld door medicijnen voor te schrijven waardoor de patiënt weer makkelijker kan lopen.

## Meer informatie over de ziekte van Fahr

<https://www.fahrpatientenvereniging.nl>

<https://www.levenmetfahr.nl>



## Wat kan het UMC Utrecht voor u betekenen?

Binnen het UMC Utrecht wordt een expertisecentrum opgericht voor de ziekte van Fahr. Daarvoor werkt een groep artsen, psychologen, radiologen, fysio-therapeuten en klinisch genetici onder leiding van geriater Dr. Dineke Koek, samen in een expertisegroep.

Om meer te weten te komen over de ziekte willen we de ziekte bij u eerst goed in kaart brengen. Daartoe heeft deze expertisegroep een gestandaardiseerd zorgprotocol opgesteld op basis van de meest actuele kennis van de aandoening. U krijgt daarbij een uitgebreid behandeladvies en is er de mogelijkheid een genetisch onderzoek en advies te krijgen. Als u dat wenst kunt u na het afronden van de onderzoeken onder controle blijven bij het expertisecentrum.

# Expertisecentrum in oprichting UMC Utrecht

Dr. Dineke Koek, geriater

Dr. Evelien van Valen, psycholoog

Prof. Dr. Pim de Jong, radioloog

Dr. Eva Brilstra, klinisch geneticus

Suzan Bakker, fysiotherapeut

Ynte Ruigrok, neuroloog

Vera Schepers, revalidatiearts



## Polikliniek geriatrie

Divisie interne geneeskunde en dermatologie, UMC  
Utrecht

Telefoon: 088 755 83 78

Email: [SecretariaatGeriatric@umcutrecht.nl](mailto:SecretariaatGeriatric@umcutrecht.nl)

Heidelberglaan 100, Postbus 85500, 3508 GA Utrecht

[www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl)

# Fahr Patiënten Vereniging Nederland

In 2020 is de Fahr Patiënten Vereniging Nederland opgericht. Deze vereniging behartigt de belangen van patiënten met de ziekte van Fahr. De vereniging organiseert jaarlijks een patiëntendag, geeft twee keer per jaar een nieuwsbrief uit en onderhoudt een website. Ook heeft het expertisecentrum in samenwerking met de patiëntenvereniging een eerste medicijnstudie opgezet om te onderzoeken of we de verkalking kunnen stoppen of doen verdwijnen. Voor 25 euro per jaar kunt u lid worden van de vereniging.

Co Stehouwer, voorzitter

John Roeloffs, algemeen lid en website beheerder

John Vos, penningmeester

Willem Mali, secretaris

Ben Prinsen, redactionele ondersteuning



Contact en opgave voor lidmaatschap via het contactformulier op de website:

<https://www.fahrpatientenvereniging.nl>





- *Fahr Patiënten Vereniging Nederland* -