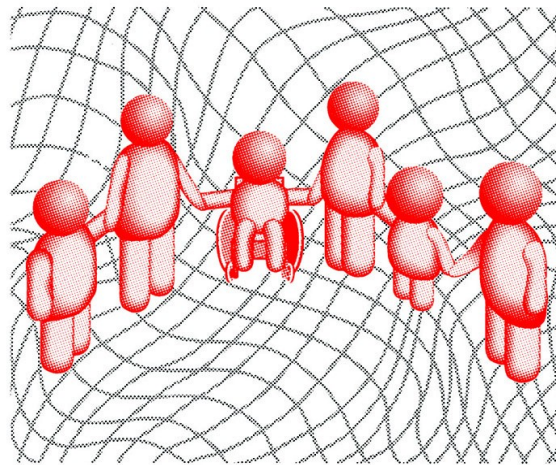


Kindernetzwerk e.V.

**für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit
chronischen Krankheiten und Behinderungen**

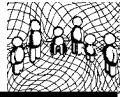
KINDERNETZWERK



WIR HELFEN WEITER

Krankheitsübersicht

Friedreichsche Ataxie



AN ALLE BEZIEHER UND NUTZER DIESER KRANKHEITSÜBERSICHT

Mit den in dieser Krankheitsübersicht enthaltenen Informationen bietet das **Kindernetzwerk e.V.** lediglich einen ersten Überblick über die Erkrankung, die Behinderung oder das entsprechende Schlagwort.

Alle Informationen werden nach bestem Wissen – mit tatkräftiger Unterstützung unseres pädiatrischen Beraterkreises und wissenschaftlichen Fachbeirats – aus diversen Quellen (Fachbücher, Fachartikel, Kindernetzwerk-Archiv sowie aus dem Internet) zusammengestellt.

Bei der Krankheitsübersicht wird darauf geachtet, dass die Informationen verständlich und gut leserlich geschrieben sind. Wir möchten Eltern, Betroffenen und Nichtmediziner dadurch ermöglichen, insbesondere auch seltene Erkrankungen besser zu verstehen.

Wir streben einen möglichst hohen Grad an Aktualität an, können aber wegen des rapiden medizinischen Fortschrittes nicht in jedem Fall garantieren, stets den allerneusten Stand des Wissens komplett abzubilden. Gerade deshalb empfehlen wir, sich immer an einer der zuständigen Selbsthilfegruppen zu wenden (siehe beiliegende Adressen) um dort weiteres aktuelles Material anzufordern und individuelle Beratung einzuholen!

Die Krankheitsübersicht ist nur für Ihren persönlichen Gebrauch bestimmt. Eine Weitergabe an Dritte ist aus urheberrechtlichen Gründen nicht gestattet. Die Unterlagen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Die Inhalte der beigefügten Materialien stellen keine Bewertung von Seiten des Kindernetzwerks dar, sondern dienen der übersichtlichen Zusammenfassung vorhandener Informationsmaterialien in kompakter Form.

Bei einem Teil der Krankheitsbildern liegen beim Kindernetzwerk noch umfassendere Informationen (Infopakete) vor. Näheres erfahren sie über die Geschäftsstelle.

Aufgrund der Seltenheit vieler Erkrankungen ist es nicht möglich, bei allen Krankheitsübersichten ein Fallbeispiel darzustellen. Falls Sie uns dabei unterstützen möchten, nehmen sie bitte Kontakt mit dem Kindernetzwerk e.V. auf.

Servicetelefon: 0 60 21/1 20 30 oder 01 80/5 21 37 39

Telefonzeiten : Mo 9-14.00 Uhr

Di/Do 9-13.00 Uhr

Mi 9-16.00 Uhr

Internet : www.kindernetzwerk.de

Friedreichsche Ataxie

Spinocerebellare Ataxie

Zusammengestellt für das Kindernetzwerk von:
Prof. Dr. Ulrich Wemmer, Darmstadt
03/2011

Kurzbeschreibung

Es handelt sich um eine Erkrankung aus dem Formenkreis der **Heredoataxien**. (**Ataxie**: Störung der Bewegungskoordination; **Heredo**: Vererblichkeit)

Sie wird durch eine **Genmutation** verursacht und führt zur **Degeneration des Kleinhirns, der Pyramidenbahn** (Teil des zentralen Nervensystems, der den willkürlichen Bewegungsablauf steuert) und der **Medulla oblongata** (Markhirn).

Die Symptomatik beginnt im Schulalter mit den Zeichen einer spino- cerebellären Ataxie, d.h. die Erkrankten entwickeln eine Gang- und Standunsicherheit, Ausfall der Muskeleigenreflexe, die Steuerung der Grob- und Feinmotorik wird zunehmend beeinträchtigt.

Dazu kommen ein Intentions-Tremor und Nystagmus, die Sprech- und Mundmotorik ist gestört (Dysarthrie, Dysphagie). Zunehmende Kyphoskoliose der Wirbelsäule, Muskelatrophie und Verformung der Füße (Hohlfuß, Friedreichscher Fuß).

Durch Beteiligung der Herzmuskulatur (hypertrophe Kardiomyopathie) wird die Lebenserwartung auf 30-40 Jahre gemindert, auch ein Diabetes mellitus ist häufig, weiterhin Sehverlust durch Optikusatrophie und Hörverlust.

Symptome/Formen/Krankheitsverlauf

Meist sind die betroffenen Kinder in der frühen Kindheit unauffällig, die ersten Symptome treten auf zwischen dem 8. und 16. Lebensjahr.

- Anfangs besteht eine Gangunsicherheit, sodass die Kinder häufig stolpern und stürzen. Die Standunsicherheit nimmt zu, auch im Sitzen fehlt die Rumpfbalance, außerdem können schmerzhafte Muskelkrämpfe auftreten.
- Dann berichten die Patienten über Lageempfindungsstörungen der Beine, bei der neurologischen Untersuchung ist die Tiefensensibilität gestört und die Muskeleigenreflexe an den Beinen sind nicht auslösbar. Gegenläufige Bewegungen der Hände sind nicht mehr möglich (Dysdiadochokinese), die Feinmotorik fällt aus und es entwickelt sich ein Intentions-Tremor der Hände bei Annäherung an das Ziel. Auffallend ist der Muskelschwund an Beinen, Händen und Füßen.
- Die gestörte Koordination der Augenmuskeln wird durch einen Nystagmus (Pendelunruhe der Augen) deutlich.
- Die Sprache ist undeutlich, schlecht artikuliert, die Lautstärke mangelhaft kontrolliert, die Silben falsch betont (ataktische Dysarthrie). Bei der bulbären Form wird die Stimme monoton und verwaschen, Sprechen ist mühsam, die Atmung nicht synchronisiert.

- Der Ausfall weiterer Muskeln im Schlundbereich erschwert die Nahrungsaufnahme (Dysphagie).
- Schließlich ist auch die Steuerung der Blasen- und Mastdarmfunktion nicht mehr vorhanden.
- Eine sensorische Schwerhörigkeit kann auftreten.
- Nach einem Krankheitsverlauf von 15 Jahren sind die Betroffenen nicht mehr gehfähig und sind auf den Rollstuhl angewiesen.
- Neben den neurologischen Symptomen bestehen auch zunehmende Veränderungen des Skeletts mit Kyphoskoliose und Deformierung der Füße (Friedreich-Fuß).
- Bei 10-20% der Patienten entsteht im dritten Lebensjahrzehnt ein Diabetes mellitus und bei 70-90% eine hypertrophe, obstruktive Kardiomyopathie durch Eisenablagerung im Herzmuskel.
- Die Erkrankung führt nicht zur Verminderung der Intelligenz.

Diagnostik

- **Neurologische Untersuchung:** Störung des Vibrationsempfindens und des Lagesinns.
- **Romberg- Versuch:** beidbeiniges Stehen mit direkt nebeneinander stehenden Füßen, nach Augenschluss Schwanken und Fallneigung
- Ausfall der Muskeleigenreflexe, jedoch paradox positiver Babinski- Reflex, Ataxie.
- **Messung der Nerven- Leit- Geschwindigkeit**, die allerdings nur gering verlangsamt ist, das Aktionspotenzial sensibler Nerven ist deutlich amplitudengemindert.
- Im **MRT** ist eine Verschmälerung des Rückenmarks im oberen Halsbereich erkennbar.
- Die **Kardiomyopathie** lässt sich durch kardiologische Untersuchungen (EKG, UKG) nachweisen.
- Eine **pränatale Diagnostik** und der Nachweis der Heterozygotie sind molekulargenetisch möglich.

Ursachen

Am häufigsten liegt dem Leiden eine Genmutation zugrunde, wenn beide Gene X25(FRDA) auf dem Chromosom 9q13 mehr als 66 Wiederholungen des Aminosäure-Triplets (GAA) aufweisen, entsteht das klinische Bild einer Friedreichschen Ataxie.

In wenigen Fällen sind andere Mutationen auf dem Gen X25 für die Erkrankung verantwortlich.

Durch die Mutation fehlt **Fratxin**, welches in den Mitochondrien den Eisenstoffwechsel regelt. Ohne Frataxin sammeln sich Eisenmoleküle in den Mitochondrien und die Nervenzellen in den langen Bahnen des Rückenmarks sterben ab. Auch in der Herzmuskulatur lagert sich Eisen ab

Der Erbgang ist autosomal- rezessiv, beide Geschlechter sind gleich häufig betroffen.

Häufigkeiten

Die Friedreich- Ataxie ist die häufigste spinocerebellare Degenerationskrankheit mit einer Prävalenz von 1: 25.000- **1: 50.000**.

In der Population finden sich gesunde, heterozygote Anlageträger mit einer Häufigkeit von 1:80 bis 1: 1000.

Die Wahrscheinlichkeit für eine [homozygote](#) Ausprägung bei einem Kind heterozygoter Eltern liegt bei 25%.

Verwandte Krankheiten/Differenzialdiagnose/ Begleitfehlbildungen

Neben der typischen Friedreich- Ataxie gibt es eine seltene, **spät einsetzende Form (late onset Friedreich's ataxia(LOFA))**, sie beginnt im 30. Lebensjahr mit den gleichen Symptomen, hat aber eine bessere Prognose.

Differenzial-Diagnose:

- Andere Erkrankungen des Kleinhirns
- Hirnstamm- Tumore (MRT)
- Zerebellitis
- Schädigungen des Rückenmarks
- Leukodystrophie (MRT, NLG)
- Polyneuropathie: NLG, Liquoruntersuchung
- Louis-Bar- Syndrom: alpha- Fetoprotein, Immunglobuline
- Bassen- Kornzweig- Syndrom: Lipid- Elektrophorese
- Refsum- Erkrankung: Phytansäure- Bestimmung

Begleitfehlbildungen:

- Kyphoskoliose,
 - Fußdeformitäten
-

Standardtherapie

Eine kausale Therapie ist bisher nicht möglich.

In Erprobung sind Medikamente wie 5-Hydrotryptophan(bisher keine Zulassung) und Amantadin.

Seit 2006 läuft eine Studie mit Idebenon(Hersteller Firma Santhera), in Deutschland beteiligen sich sieben Zentren, zusammen mit weiteren europäischen Zentren wurden bisher 110 Patienten behandelt. Die Therapie wird über zwei Jahre mit Idebenon in hoher Dosierung im Rahmen einer Beobachtungsstudie angeboten

Physiotherapie: Übungen zur Kräftigung der Muskulatur, Verhinderung einer spastischen Lähmung, Ausgleich der Skoliose

Orthopädie: Behandlung der Skelettdeformitäten, Ausgleich der Skoliose, Spezialschuhe, um die Gehfähigkeit möglichst lange zu erhalten, später die Verordnung eines Rollstuhls.

Internistisch :Einstellung des Diabetes mellitus und möglichst Verhinderung der durch die Kardiomyopathie bedingten Herzinsuffizienz. Bei Infektionen der Atemwege Antibiotika.

Logopädie: Die Sprechstörungen und die Schluckstörungen lassen sich durch logopädische Übungsbehandlungen im Verlauf verzögern.

Eine **begleitende psychologische Therapie** kann die Krankheitsbewältigung ermöglichen.

Prognose

Die Erkrankung schreitet unaufhaltsam fort, spätestens im vierten Lebensjahrzehnt sind alle Patienten auf den Rollstuhl angewiesen.

Die mittlere Überlebensdauer beträgt nach Beginn der Erkrankung etwa 24 Jahre. Sie hängt ab von der Herzbeteiligung (plötzliche Todesfälle) und von Begleitinfektionen. Möglicherweise verbessert die neue medikamentöse Behandlung mit Idebenon die Lebensqualität.

Beratung der Familien

An Friedreichscher Ataxie Erkrankte erleben die zunehmende Hilflosigkeit als Schock. Oft reagieren sie aggressiv oder werden depressiv. Sie werden immer mehr abhängig von fremder Hilfe. Eltern und Patient müssen über die Erkrankung und die Lebenschancen aufgeklärt werden und intensiv beraten werden. In der Familie findet der Patient Rückhalt und lernt seine Behinderung zu akzeptieren, wichtig sind die Entwicklung eines positiven Selbstwertgefühls und die Krankheitsbewältigung. Für die Eltern ändert sich das Leben, die Partnerschaft ist belastet, Schuldgefühle tauchen auf, Geschwister haben Angst, ebenfalls zu erkranken.

Die [genetische Beratung](#) ist für die betroffenen Familien wichtig, da bei autosomal-rezessiver Vererbung ein Wiederholungsrisiko von 25% besteht.

Humangenetik Bochum, Universitätsstrasse 150, 44801 Bochum. Tel 0234/3222839

Die **Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft (DHAG)** berät die Betroffenen und ihre Familien über rechtliche und soziale Möglichkeiten.

Bei der DHAG sind Informationen über verschiedene Behandlungsformen und Hilfsmittel erhältlich und es besteht die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch.

Auf der Internetseite der DHAG finden sich ausführliche Informationen über die verschiedenen Formen der Heredoataxien.

Internet: <http://www.ataxie.de>

Zu der Idebenon-Studie gelangt man über www.genemove.de

BUNDESVERBÄNDE

Bei folgenden BUNDESWEITEN ANLAUFSTELLEN können Sie Informationsmaterial anfordern. Fragen Sie dort auch nach Ansprechpartnern des jeweiligen Verbandes in der Umgebung Ihres Wohnortes! Falls vorhanden, sind auch Auslandsadressen mit aufgelistet. Bitte haben Sie dafür Verständnis, daß wir in Bereichen, in denen bereits bundesweite Ansprechpartner existieren, primär diesen Initiativen den Versand von Informationsmaterial und die Vermittlung spezieller Hilfen überlassen. Bei zusätzlichen Fragen können Sie sich natürlich jederzeit wieder an das Kindernetzwerk wenden!

Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e.V.

Bundesverband

Hofener Str. 76

70372 Stuttgart

Tel.: 07 11/5 50 46 44

Fax: 07 11/8 49 66 28

e-mail: dhag@ataxie.de

Internet: www.ataxie.de

Ansprechpartner/innen: Rita Bogenfeld, Marlies Schreiber

Bürozeiten: DI - FR 9-12, DO 14-17 Uhr

MITGLIED IM KINDERNETZWERK

ICP München - Integrationszentrum für Cerebralparesen

Trägerverein Spastiker-Zentrum - Verein zur Förderung spastisch gelähmter Kinder, Jugendl. u. Erw. u. anderer Menschen m. Behind. e.V.

Garmischer Str. 241

81377 München

Tel.: 0 89/7 10 07-0

Tel.: 0 89/7 10 07-3 01 H. Reitsam

Fax: 0 89/7 10 07-1 02

e-mail: info@icpmuenchen.de; bbw@icpmuenchen.de

Internet: www.icpmuenchen.de

Ansprechpartner/innen: Stefan Reitsam

Das Berufsbildungswerk ermöglicht jungen Menschen mit einer Körper- und Mehrfachbehinderung oder einer chronischen Erkrankung durch eine ganzheitlich und individuell orientierte Ausbildung die Integration in den Arbeitsmarkt und die Teilhabe am gesellschaftlichen Leben.

Canadian Association of

Friedreich's Ataxia

5620 C.A. Jobin Street

Canada- Montreal, Quebec H1P 1H8

Tel.: 001 5143 2186 84

Fax: 001 5143 2192 57

Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke

SGMK

Kanzleistrasse 80

CH-8004 Zürich

Tel.: 0041 01 245 80 30

Tel.: 0041 01 245 80 31

e-mail: sgmk@sgmk.ch

Ataxia Group

10 Winchester House

Cranmer Road, Kennington Park

GB-SW9 6EJ London

Tel.: 0044 2078 2039 00

Fax: 0044 2075 82 94 44

e-mail: enquiries@ataxia.org.uk

Internet: www.ataxia.org.uk

Anlaufstelle in Großbritannien für:

- Heredo-Ataxie, u.a.:
- Friedreich'sche Ataxie
- Olivo-ponto-cerebellare Ataxie
- Ataxia teleangiectatica

National Ataxia

Foundation

2600 Fernbrook Lane, Suite 119

U.S.A.- Minneapolis, MN 55447

Tel.: 001 7635 5300 20

Fax: 001 6125 5301 67

e-mail: naf@mr.net

Internet: www.ataxia.org/

Anlaufstelle in Amerika für:

- Ataxien

American Diabetes Association
National Service Center
1660 Duke St.
U.S.A.- Alexandria, VA 22314
Tel.: 001 7035 4915 00
Tel.: 001 8003 4223 83
Fax: 001 7035 4969 95

Friedreich's Ataxia Research Alliance
2001 Jefferson Davis Hwy
U.S.A.- Arlington VA 22202
Tel.: 001 7034134468
Fax: 001 7034 1344 67
e-mail: fara@frda.org
Internet: www.frda.org
Anlaufstelle in Amerika für:
- Friedreich-Ataxie