



Hereditäre Ataxien: Wesentliche Fakten für Patienten

WAS SIND HEREDITÄRE ATAXIEN?

Hereditäre Ataxien (HA) beinhalten ein großes Spektrum an erblichen Erkrankungen, bei denen das Hauptsymptom eine Ataxie ist. Als Ataxie bezeichnet man unkoordinierte und ungeschickte Bewegungen sowie Schwierigkeiten beim Gehen mit Verlust der Stand- und Gangsicherheit. Ursächlich für HA sind Veränderungen in bestimmten Genen. In den meisten Fällen ist mehr als ein Familienmitglied betroffen, es kann aber auch einmal niemand weiter betroffen sein. Bei den HA ist die Ataxie für gewöhnlich nicht das einzige Symptom. Weitere neurologische Zeichen können sein:

- Verlangsamung und Zittern (Tremor)
- Windende, drehende oder andere unkontrollierte Bewegungen (Dystonie)
- Gefühlsstörungen, wie Taubheitsgefühle, Kribbelmissempfindungen und Brennen in Armen und Beinen, mit oder ohne Muskelschwäche (Neuropathie)
- Auch andere Organe können betroffen sein, zum Beispiel das Herz (Kardiomyopathie) oder die Augen (Retinopathie)

WIE WERDEN HEREDITÄRE ATAXIEN VERERBT?

Es gibt vier Hauptformen der Vererbung:

- **Autosomal dominant:** Man braucht nur ein abnormes Gen von einem Elternteil zu erben, um zu erkranken. Ein Träger eines abnormen Gens hat eine Wahrscheinlichkeit von 50%, dieses an sein Kind zu vererben.
- **Autosomal rezessiv:** Man muss von beiden Eltern ein abnormes Gen erben, um zu erkranken. Wenn jedes Elternteil ein abnormes Gen besitzt, hat jedes Kind eine 25%ige Wahrscheinlichkeit, beide abnorme Gene zu erben und zu erkranken. Häufig sind die Eltern nur Träger des abnormen Gens, sind also gesund und haben keine Zeichen der Erkrankung.
- **X-chromosomal:** Das abnorme Gen befindet sich auf dem X-Chromosom, welches von der (gewöhnlicherweise gesunden) Mutter an das Kind vererbt wird.
- **Mitochondrial:** Die Erkrankung entsteht, wenn die mitochondriale Erbinformation (DNA) ein abnormes Gen trägt. Die Mitochondrien sind jene Bestandteile der Zellen, die die Energie für die Zelle produzieren. Üblicherweise wird die Erkrankung von der Mutter vererbt.

WAS SIND DIE HÄUFIGSTEN HEREDITÄREN ATAXIEN?

Autosomal dominant vererbte Ataxien

Spinocerebellar ataxias (SCA): Currently, about 36 different gene mutations are known to cause SCAs. SCAs usually start in early to late adulthood. In addition to ataxia, you may experience:

- unkontrollierte, abnorme Bewegungen
- Aufmerksamkeits-, Kognitions- und Gedächtnisstörungen
- Sehstörungen oder abnorme Augenbewegungen
- Taubheitsgefühle, Kribbeln oder Brennen von Armen und Beinen (Neuropathie)

Episodische Ataxien: Diese Ataxien beginnen in der Kindheit und beinhalten kurze wiederkehrende Episoden mit Ataxie und Schwindel, häufig provoziert durch körperliche Anstrengung

Autosomal rezessiv vererbte Ataxien

Diese Erkrankungen beginnen meist vor dem 20. Lebensjahr. Sie sind typischerweise eine komplexe und zur Behinderung führende Erkrankung. Die häufigste Form in Europa und Nordamerika ist die Friedreich-Ataxie. Es gibt eine genetische Blutuntersuchung, um diese Diagnose zu bestätigen. Symptome können sein:

- Gefühlsstörungen
- Abnorm gebogene Wirbelsäule (Kyphoskoliose)
- Herzerkrankungen (Kardiomyopathie)
- Diabetes

X-chromosomal vererbte Ataxien: Diese Erkrankungen beinhalten das Fragile-X-assoziierte Tremor-/Ataxie-Syndrom (FXTAS)

Mitochondrial vererbte Ataxien: Diese Erkrankungen beinhalten:

- Myoklonus-Epilepsie mit „ragged red fibres“ (MERRF-Syndrom)
- Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa (NARP)
- Kearns-Sayre-Syndrom
- POLG-assoziierte Erkrankungen (Ataxie-Neuropathie-Spektrum)

WIE WIRD DIE DIAGNOSE GESTELLT?

Zur Diagnosestellung begutachtet ein Arzt sorgfältig Ihre Symptome. Sie können erwarten, dass Sie:

- Ihren Stammbaum über 3 Generationen berichten sollen
- einer körperlichen und neurologischen Untersuchung unterzogen werden
- erforderliche Bildgebungen (CT oder MRT des Kopfes) und Blutuntersuchungen bekommen



Hereditary Ataxias: Essential Facts for Patients

Die einzige Möglichkeit einer sicheren Diagnosestellung ist die genetische Testung einer Blut- oder Speichelprobe. Allerdings bedeutet ein negatives genetisches Testergebnis nicht, dass Sie nicht doch eine genetische Erkrankung haben, weil nur einige Gene überhaupt bekannt sind und getestet werden können. Eine humangenetische Beratung soll Ihnen helfen, das genetische Erkrankungsrisiko für Sie und Ihre Familie zu verstehen und Ihnen mit der Familienplanung helfen.

GIBT ES EINE BEHANDLUNG?

Einige seltene hereditären Ataxien haben eine ganz spezielle Behandlung. Allerdings werden die meisten Ataxien nur symptomorientiert behandelt. Sie können Ihre Lebensqualität verbessern mittels:

- Physiotherapie
- Logopädie
- Ergotherapie
- Medizinische Hilfsmittel um bestimmte Probleme zu lösen