

## ATAXIE: WAS IST DAS?

Das European Reference Network - Rare Neurological Diseases möchte sich bei Ataxia UK für den bedeutenden Beitrag zu diesem Dokument bedanken.

Allgemeines Merkblatt über Ataxie.

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



# Ataxie: Was ist das?

Es gibt viele verschiedene Arten von Ataxie, die Menschen auf unterschiedliche Weise beeinträchtigen.

Diese Broschüre gibt eine allgemeine Einführung in Ataxie und was Sie erwarten können, wenn Sie untersucht werden, ob Sie Ataxie haben.

## Haftungsausschluss:

Wir haben alle Anstrengungen unternommen, um sicherzustellen, dass die Informationen in dieser Broschüre aktuell, unvoreingenommen und korrekt sind. Wir hoffen, dass sie die professionelle Beratung, die Sie erhalten, ergänzen wird. Bitte sprechen Sie weiterhin mit Ihrem Gesundheits- und Sozialdienst.

Das Faltblatt wurde von der Patientenführerin Dr. Mary Kearney, Irland, für die Verwendung in der ERN übernommen. Die medizinischen Abschnitte dieser Broschüre wurden ursprünglich von den auf Ataxie spezialisierten Neurologen Dr. Paola Giunti (National Hospital for Neurology and Neurosurgery, London) und Dr. Rajith de Silva (Queen's Hospital, Romford, London) für Ataxia UK geschrieben. Die Informationen wurden von Drs. Caterina Mariotti & Sylvia Boesch, Mitglieder des European Reference Network for Rare Neurological Diseases im August 2020, geprüft und für die europäische Verbreitung angepasst sowie von der Cerebellar Ataxias & Hereditary Spastic Paraplegias Disease Group des ERN-RND befürwortet.

Reproduziert mit der Genehmigung von Ataxia UK

## INHALTSVERZEICHNIS

<b>Was ist Ataxie?</b> .....	<b>5</b>
Wer bekommt Ataxie .....	5
Was verursacht Ataxie.....	5
Gibt es einen Zusammenhang zwischen Ataxie und anderen Erkrankungen .....	5
Welche Symptome treten bei Menschen mit Ataxie .....	auf 6
Verändert sich die Ataxie mit der Zeit .....	6
Wie wird Ataxie diagnostiziert .....	7
Prä-symptomatische Gentests .....	8
Genetische Beratung .....	8
Gibt es eine Behandlung für Ataxie .....	9
Was ist mit einer Heilung .....	11
<b>Arten von Ataxie</b> .....	<b>12</b>
<b>Vererbte Ataxie</b> .....	<b>13</b>
Autosomal-dominanter Erbgang .....	11
Spinocerebelläre Ataxie .....	14
Episodische Ataxie Typ 1 (EA-1) .....	14
Episodische Ataxie Typ 2 (EA-2) .....	14
Autosomal rezessiver Erbgang .....	15
Friedreich-Ataxie .....	16
Ataxie-Telangiektasie .....	16
Andere autosomal rezessive Ataxien .....	16
Mitochondriale Bedingungen.....	16
X-chromosomal vererbte Ataxie .....	17
<b>Nicht vererbte Kleinhirntaxien</b> .....	<b>17</b>
Multiple Systematrophie mit zerebellären Merkmalen (MSA-C) .....	17
<b>Undiagnostizierte Ataxie</b> .....	<b>17</b>
<b>Leben mit Ataxie</b> .....	<b>18</b>
Was kann beim Leben mit Ataxie helfen? .....	18
Ihre Rechte .....	18
Beratung und emotionale Unterstützung .....	19
Betreuer .....	sein 19

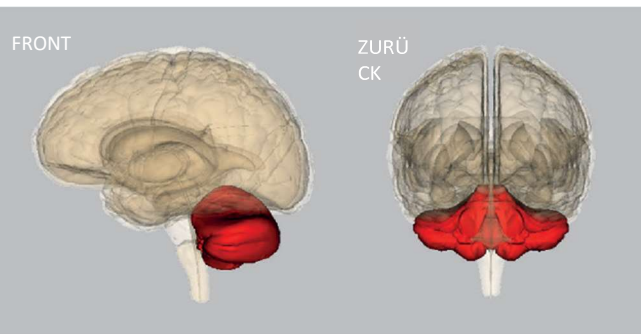
Bildung .....	19
Beschäftigung .....	19
Gehäuseanpassungen .....	20
Planung einer Familie .....	20
Gehilfe .....	20
Manuelle und elektrische Rollstühle .....	21
Assistenzhunde .....	22
Auf der Straße .....	22
Ausgehen und unterwegs sein .....	23
Sport und Freizeit .....	23
Online gehen .....	23
Feiertage und Reisen .....	23
Wie geht es weiter? .....	24

## WAS IST ATAXIE?

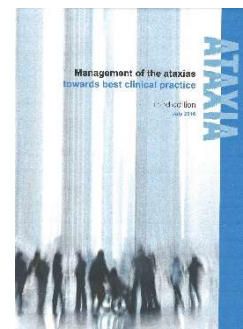
Ataxie ist ein Symptom, es handelt sich nicht um eine Diagnose. Ataxie bedeutet "Mangel an Ordnung" und wird von Ärzten verwendet, um Probleme mit Gleichgewicht und Koordination zu beschreiben. Die in dieser Broschüre behandelten Erkrankungen sind meist solche, bei denen die Ataxie dauerhaft und in vielen Fällen progressiv ist (d. h. die Symptome werden mit der Zeit schlimmer).

Viele Arten von Ataxie werden als **Kleinhirntaxien** bezeichnet. Kleinhirn" bedeutet alles, was mit dem Kleinhirn zu tun hat, einem Teil des Gehirns, der Bewegung und Koordination kontrolliert. Es gibt viele verschiedene Typen von Kleinhirntaxie: Einige Typen sind nicht erblich, während eine große Anzahl von Ataxien erblich ist. Einige Typen wurden nur in einigen wenigen Familien in bestimmten Ländern gefunden, während andere häufiger vorkommen und auf der ganzen Welt zu finden sind. Es gibt keine genauen Zahlen für die Prävalenz der Ataxie in Europa, aber man geht davon aus, dass weit über 25.000 Menschen in Europa an Ataxie erkrankt sind, also ist sie zwar selten, aber nicht so selten, wie man vielleicht denkt.

Das Kleinhirn (in rot dargestellt) ist ein Teil des Gehirns, der Bewegung und Koordination steuert. Es befindet sich im hinteren Teil des Gehirns, unmittelbar unter dem Okzipital- und Temporallappen, hinter dem oberen Teil des Hirnstamms, und Schläfenlappen, hinter dem oberen Teil des Hirnstamms.



Sie werden feststellen, dass viele Menschen, sogar einige Ärzte, noch nie von von bestimmten Ataxie-Typen, daher könnte es hilfreich sein, ihnen eine Kopie dieser Broschüre. Sie könnten Ihrem Arzt auch ein Exemplar der Broschüre von Ataxia UK geben Leitfaden für medizinisches Fachpersonal mit dem Titel *Management des ataxias: towards best clinical practice* (oder die Zusammenfassung für Hausärzte). Beide Publikationen sind kostenlos bei Ataxia UK erhältlich ([www.ataxia.org.uk](http://www.ataxia.org.uk))



## Wer bekommt Ataxie?

Ataxie kann jeden Menschen in jedem Alter betreffen, je nach Ursache.

## Was verursacht zerebelläre Ataxie?

Dafür gibt es mehrere Ursachen:

- 1) Vererbung - Manche Menschen erben Ataxie über bestimmte Gene, die von einem oder beiden Elternteilen stammen. Einige Menschen können einen genetischen Defekt tragen, der Ataxie verursacht, der nicht von ihren Eltern vererbt wird.
- 2) Hoher Alkoholpegel oder längere Alkoholexposition
- 3) Schädigung des Gehirns, zum Beispiel durch einen Schlaganfall, einen Tumor, eine Kopfverletzung, eine Virusinfektion oder eine Autoimmunerkrankung
- 4) Sehr gelegentlich ist die Ataxie auf einen Vitaminmangel zurückzuführen

- 5) Unbekannt (idiopathisch) - Manchmal ist es trotz vieler Tests nicht möglich, die Ursache der Ataxie zu finden
- 6) Kleinhirnefehlbildungen

## Welche Symptome treten bei Menschen mit Ataxie auf?

Menschen mit Ataxie haben Probleme mit der Koordination und dem Gleichgewicht. Oft bemerken die Betroffenen das Problem erst, wenn sie feststellen, dass sie häufiger als sonst hinfallen, im Dunkeln laufen, Schwierigkeiten haben, in einer geraden Linie zu gehen oder ungeschickter geworden sind, als man erwarten würde. Mit dem Fortschreiten der Erkrankung kann das Gehen schwierig oder sogar unmöglich werden, so dass die Betroffenen möglicherweise einen Rollstuhl benutzen müssen, um sich teilweise oder die ganze Zeit fortzubewegen.

Andere häufige Symptome, die bei Menschen mit Ataxie auftreten, sind:

- Ungeschicklichkeit der Hände
- Undeutliches Sprechen (auch **Dysarthrie** genannt)
- Probleme beim Schlucken, die zum Ersticken oder Husten führen können
- Zittern oder Schütteln, oft der Hände
- Erschöpfung oder Müdigkeit
- Probleme beim Sehen oder verschwommenes oder sprunghaftes Sehen aufgrund von Schwierigkeiten bei der Kontrolle der Augenbewegungen
- Blasenprobleme (d. h. Harndrang und Inkontinenz)

Bestimmte Ataxieformen können auch andere Symptome hervorrufen, z. B. bei der Friedreich-Ataxie, der weltweit häufigsten Ataxie, kann sie manchmal mit Herzproblemen (**Kardiomyopathie**), **Diabetes** oder einer Verkrümmung der Wirbelsäule (**Skoliose**) einhergehen.

Bei den meisten Menschen mit Ataxie ist die Fähigkeit zu denken und zu verstehen nicht beeinträchtigt. Es gibt jedoch emotionale Aspekte des Umgangs mit Ataxie und diese können von Person zu Person unterschiedlich sein.

Menschen mit Ataxie können Stimmungsstörungen, wie z. B. Depressionen, erleben, die behandelbar sind. Einige spezifische Arten von Ataxie beeinträchtigen die geistige Funktion, aber das sind seltenere Formen.

Ataxie betrifft Menschen auf unterschiedliche Weise. Manche Menschen sind sehr mild betroffen, sie haben z. B. nur leichte Gleichgewichtsprobleme und gehen vielleicht mit einem Stock. Bei anderen Menschen sind die Symptome stärker ausgeprägt und sie benötigen Hilfe von Pflegekräften, um die Aufgaben des täglichen Lebens zu bewältigen.

Obwohl Ataxie die Menschen erheblich beeinträchtigen kann, führen viele Betroffene ein erfülltes und aktives Leben, besuchen die Schule, bilden sich weiter und machen eine Ausbildung, arbeiten, erziehen Familien und reisen um die Welt.

## Verändert sich die Ataxie mit der Zeit?

Die meisten Arten von Ataxie, die in dieser Broschüre behandelt werden, sind als **progressiv** bekannt, was bedeutet, dass sie sich mit der Zeit allmählich verschlechtern. Wie schnell dies geschieht, hängt von der Art und Ursache der Ataxie ab, aber auch von individuellen Faktoren. Normalerweise schreitet die Ataxie langsam voran, wobei sich die Veränderungen über viele Jahre hinweg vollziehen, was jedoch von der jeweiligen Person abhängt. Jeder Mensch erlebt Ataxie anders, und dazu gehören auch seine Symptome.

Bei einigen Arten von Ataxie, die vererbt werden, tragen Menschen das Gen für Ataxie in sich, entwickeln aber viele Jahre lang keine Symptome. Als sehr grober Richtwert gilt: Je früher die Ataxie beginnt, desto schneller schreitet sie im Allgemeinen voran. Es gibt aber auch früh einsetzende und langsam fortschreitende Formen. Es ist nicht

möglich, vorherzusagen, was in einem bestimmten Fall passieren wird. Wir brauchen mehr Forschung, um die Antworten auf diese Fragen zu finden.

Einige Arten von Ataxie sind nicht progressiv. Zum Beispiel sind Störungen, die Fehlbildungen des Kleinhirns betreffen, die vor der Geburt aufgetreten sind, normalerweise nicht progressiv. Wenn Kinder als Folge von Viren, wie z. B. Windpocken, an Ataxie erkranken, tritt in der Regel innerhalb weniger Monate eine vollständige Genesung ein. Menschen, die infolge eines Schlaganfalls oder Multipler Sklerose an Ataxie erkranken, können sich ebenfalls fast vollständig von den Ataxie-Symptomen erholen.

Ataxie aufgrund eines Schädel-Hirn-Traumas ist normalerweise nicht progressiv. Patienten mit Ataxie aufgrund von Hirntumoren können jedoch entweder einen progredienten Zustand oder einen nicht-progredienten Zustand haben (nachdem der Tumor entfernt wurde).

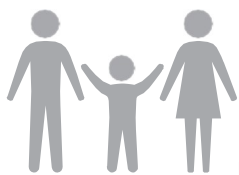
## Wie wird Ataxie diagnostiziert?

Es ist manchmal schwierig, eine Diagnose über die spezifische Art der Ataxie zu erhalten, da viele verschiedene Bedingungen sehr ähnlich erscheinen können. Ein Neurologe muss möglicherweise umfangreiche Tests durchführen, um herauszufinden, was genau ein Patient hat, und das kann einige Zeit dauern. Zu den Untersuchungen gehören:

**Anamnese:** Dabei stellt Ihnen Ihr Arzt in der Regel Fragen, um herauszufinden, ob die Ataxie von einem Familienmitglied vererbt wurde. Wenn die Ataxie fortschreitet (innerhalb von Wochen bis Monaten), möchte Ihr Arzt herausfinden, ob sie z. B. durch einen Tumor oder eine Alkoholvergiftung verursacht wurde.

**Bluttests:** Wenn es keine familiäre Vorgeschichte von Ataxie gibt, wird Ihr Hausarzt oder Spezialist wahrscheinlich zuerst Routine-Bluttests durchführen. Die Bluttests würden in der Regel umfassen:

- Vollblutbild & C-reaktives Protein
- Nieren-, Leber-, Knochen- und Schilddrüsenfunktionstests
- Blutzucker,
- Vitamin B12 und Folsäurespiegel
- Vitamin E
- Bei Kindern: Alpha-Fetoprotein



**Familienanamnese:** Dies hilft festzustellen, ob der Patient eine vererbte Form der Ataxie hat. Wenn ihre Eltern und Großeltern ebenfalls Ataxie haben/hatten, dann ist es wahrscheinlich, dass der Patient eine autosomal dominant vererbte Ataxie hat (siehe Seite 13). Wenn die Eltern nicht betroffen sind (oder waren), aber mehr als ein Kind Ataxie hat, deutet das darauf hin, dass die Erkrankung rezessiv vererbt wird (siehe Seite 17). Auch wenn sonst niemand in der Familie betroffen ist, bedeutet dies nicht unbedingt, dass die Ataxie nicht vererbt wird.

## Überweisung an Neurologe:

Ihr Hausarzt wird Sie höchstwahrscheinlich für weitere Untersuchungen überweisen an einen Neurologen zur weiteren Beurteilung.



**Gehirn-Scans:** Der Neurologe wird wahrscheinlich eine Magnetresonanztomographie (MRI) des Gehirns, die ein Bild des Kleinhirns und anderer Teile des Gehirns liefert und zeigt, ob sie beschädigt sind. Die Scans können manchmal verwendet werden, um mehr oder weniger häufige, behandelbare Ursachen der Ataxie auszuschließen (Tumor, Multiple Sklerose, Leukodystrophie usw.)

**Genetische Tests:** Wenn Sie Ihren Neurologen aufgesucht haben, kann er/sie, abhängig von den Ergebnissen der Untersuchung, entscheiden, dass die Person eine genetische Ataxie haben könnte und eine Blutprobe veranlassen, um dies zu überprüfen. Wenn das Ergebnis positiv ist, dann kann es im Allgemeinen als sichere Diagnose angesehen werden.

Wenn die Ergebnisse des Gentests negativ sind, kann dies bedeuten, dass:

- 1) es handelt sich um eine Art von vererbter Ataxie, für die das Gen/die Mutation noch nicht getestet wurde oder noch nicht bekannt ist
- 2) die Ataxie wird nicht vererbt.

Unter diesen Umständen kann Ihre Blutprobe mit Ihrem Einverständnis über einen längeren Zeitraum aufbewahrt werden, so dass bei Fortschritten in der Forschung und der Verfügbarkeit neuer Tests weitere Untersuchungen durchgeführt werden können.

**Andere Laboruntersuchungen:** Ihr Neurologe wird möglicherweise weitere Bluttests durchführen, insbesondere auf der Suche nach metabolischen oder autoimmunen Ursachen für die Ataxie (z. B. Vitamin-E-Mangel, Wilson-Krankheit, die durch einen abnormalen Kupferstoffwechsel verursacht wird, Marker für Autoimmunerkrankungen, Untersuchung einer Glutenallergie usw.).

## Prä-symptomatische Gentests

Wenn Sie ein naher Verwandter von jemandem mit einer bekannten vererbten Ataxie sind und Sie keine Anzeichen einer Ataxie zeigen, ist es möglich, einen Gentest für sich selbst zu machen. Die Chance, eine Ataxie zu entwickeln oder Träger zu sein, hängt davon ab, wie die Ataxie vererbt wird (wie oben unter *Familiengeschichte* beschrieben).

Die Entscheidung, einen Test zu machen oder nicht, ist eine sehr persönliche und kann schwierig sein. Manche Menschen ziehen es vor, alle möglichen Informationen im Voraus zu haben, um für die Zukunft zu planen. Andere ziehen es vielleicht vor, nichts zu wissen, es sei denn, es gibt eine Heilung. Die Testergebnisse können eine Reihe von langfristigen Konsequenzen haben, die sich auf alles auswirken, von der Frage, ob man eine Familie gründen möchte, bis hin zur Möglichkeit, eine Versicherung abzuschließen. Unterstützung bei dieser Entscheidung erhalten Sie von klinischen Genetikern oder Neurologen, die Erfahrung darin haben, mit Menschen über diese Themen zu sprechen.

Die Tests sind in der Regel nur für Erwachsene (d. h. Personen über 18 Jahre) verfügbar, aber dies kann je nach den individuellen Umständen variieren. Für genauere Beratung sprechen Sie mit Ihrem Arzt.



## Genetische Beratung

Genetische Beratung ist für Menschen mit dem Risiko, an einer schweren Erbkrankheit zu leiden. Die Ergebnisse eines Gentests können einige schwierige Fragen und Sorgen über die Zukunft aufwerfen. Daher ist es oft sinnvoll, einen genetischen Berater oder klinischen Genetiker oder erfahrenen Neurologen aufzusuchen, bevor der Test durchgeführt wird, um darüber zu sprechen, was die möglichen Ergebnisse bedeuten könnten.

Die Implikationen eines genetischen Ergebnisses umfassen die Prognose für bestimmte Symptome, die Entwicklung der Krankheit und mögliche Komplikationen. Ein positiver Gentest hat auch Auswirkungen auf die Familienmitglieder und auf zukünftige Generationen. Wenn der Neurologe eine Erbkrankheit diagnostiziert, wird er eine Überweisung für eine genetische Beratung ausstellen. Dies bietet die Gelegenheit zu besprechen, was die Diagnose für die Person mit Ataxie und ihre Familie bedeuten könnte.

Ein Arzt oder Neurologe kann eine Überweisung an ein regionales genetisches Zentrum arrangieren (wo genetische Dienste verfügbar sind), um die Tests und die Auswirkungen der Testergebnisse zu erklären. Die Verfügbarkeit dieses Dienstes ist in jedem europäischen Land unterschiedlich.

## Gibt es Behandlungsmöglichkeiten für Ataxie?

Einige der sehr seltenen Ataxien sind behandelbar (z. B. Vitamin E- und CoQ10-Mangel, Gluten-Ataxie oder episodische Ataxien), was es so wichtig für Menschen macht, eine spezifische Diagnose des Ataxie-Typs zu erhalten, den sie haben, wenn möglich. Alle Menschen mit Ataxie können von einem multidisziplinären Behandlungsansatz profitieren, der ihnen hilft, das damit verbundene Spektrum an Komplikationen zu minimieren, die auftreten können, und damit sie sich an das Leben mit Ataxie anpassen und das Leben in vollen Zügen genießen können.



Wenn eine Familie zum ersten Mal die Diagnose einer progressiven Ataxie haben, haben sie in der Regel nicht von der Krankheit gehört oder kommen über andere Menschen mit dieser Krankheit. Unterstützung durch Patientenorganisationen kann daher in dieser Zeit besonders wichtig sein. Die Möglichkeit, andere in der gleichen Situation zu treffen, emotionale Unterstützung und Informationen, Tipps zu Beschäftigung, Bewegung, Ausrüstung und Hausanpassungen zu erhalten, ist von unschätzbarem Wert. Über diese Organisationen besteht in der Regel die Möglichkeit, von Forschungsentwicklungen zu erfahren (sowie an Forschungsprojekten teilzunehmen).

*Internationales Ataxie-Treffen*

Es gibt eine europäische Organisation für Ataxie namens Euro-ataxia ([www.euro-ataxia.org](http://www.euro-ataxia.org)). Viele europäische Länder haben ihre nationalen Patientenorganisationen für Ataxie. Tatsächlich haben viele Länder zwei Ataxie-Organisationen - eine für Friedreich-Ataxie und die <sup>zweite</sup> Ataxie-Organisation ist für alle anderen Ataxien.

### **Europäische Patienten-Organisationen für Ataxien**

Belgien	<a href="#">Spierziekten Vlaanderen</a>
Dänemark	<a href="#">Foreningen für Ataksi HSP</a>
Finnland	<a href="#">Neuroliitto</a>
Frankreich	<a href="#">BRAIN-TEAM Liste der Ataxie-Patientenorganisationen</a>
Deutschland	<a href="#">Deutsche Heredo-Ataxie Gesellschaft (DHAG)</a>
Irland	<a href="#">Ataxie-Stiftung Irland</a>
Italien	<a href="#">Associazione Italiana per la lotta alle Sindromi Atassiche</a>
Niederlande	<a href="#">ADCA/ataxie vereniging</a>
Norwegen	<a href="#">Norwegische Gesellschaft für hereditäre spastische Paraplegie/Ataxie</a>
Polen	<a href="#">Polnische Gesellschaft für Familien mit spinocerebellärer Ataxie (Forum Ataksja)</a>
Spanien	<a href="#">Federación de Ataxias de España (FEDAES)</a> <a href="#">Asociación Catalana de Ataxias Hereditarias (ACAH)</a>
Schweiz	<a href="#">Schweizerische Muskelgesellschaft</a>
UK	<a href="#">AtaxiaUK</a> , <a href="#">Ataxia Telangiectasia Society</a>

### **Patientenorganisationen speziell für Friedreich-Ataxien**

Australien	<a href="#">FARA Australasia</a>
Belgien	<a href="#">Association Belge de l'Ataxie de Friedreich (ABAF)</a>
Frankreich	<a href="#">L'Association Française de l'Ataxie de Friedreich</a>
Deutschland	<a href="#">Friedreich Ataxie Förderverein e.V.</a>
Irland	<a href="#">FARA Irland</a>
Italien	<a href="#">GoFAR</a>
Schweden	<a href="#">Bota FA! Schweden</a>
Schweiz	<a href="#">Association Suisse de l'Ataxie de Friedreich</a>
USA	<a href="#">Friedreich-Ataxie-Forschungsallianz (FARA)</a>

### **Patientenorganisationen speziell für Dominante Ataxien**

Israel	<a href="#">Die israelische Machado Joseph Association (SCA 3)</a>
--------	--

## Was ist mit einem Heilmittel?

*"Wenn ich von den neuesten Forschungsergebnissen höre, erfüllt mich das immer mit Hoffnung.  
Wir werden eines Tages ein Heilmittel haben."*

Zurzeit gibt es für die meisten Ataxieformen keine bekannte Heilung. Es laufen jedoch viele klinische Studien, die möglicherweise zu Behandlungen führen. Insbesondere gibt es viele Studien, die Medikamente für die Friedreich-Ataxie testen.



*Prof. Ludger Schöls, Klinischer Koordinator der ERN-RND  
& Neurologe, Universitätsklinikum Tübingen, Deutschland*

Auch wenn es keine Heilung gibt, gibt es viele Möglichkeiten, den Betroffenen zu helfen, mit einigen der Symptome umzugehen (siehe Seite 18 ff. in dieser Broschüre für Ratschläge zum Leben mit Ataxie).

Es werden große Fortschritte bei der Suche nach neuen Genen gemacht, die Ataxie verursachen, was dazu führen wird, dass mehr Menschen eine spezifische Diagnose erhalten. Viele vielversprechende neue Behandlungen werden entweder in Tiermodellen von Ataxie oder in Studien am Menschen getestet und könnten in Zukunft für Patienten verfügbar sein.

## ARTEN VON ATAXIE

Einige Arten von Ataxie werden vererbt (d. h. sie werden durch Gene verursacht, die von den Eltern an ihre Kinder weitergegeben werden) und andere nicht. Wenn Ataxie nicht vererbt wird, kann es eine Reihe von verschiedenen Ursachen geben. Die verschiedenen Arten von Ataxie werden auf den folgenden Seiten erklärt.

### Vererbte Ataxie

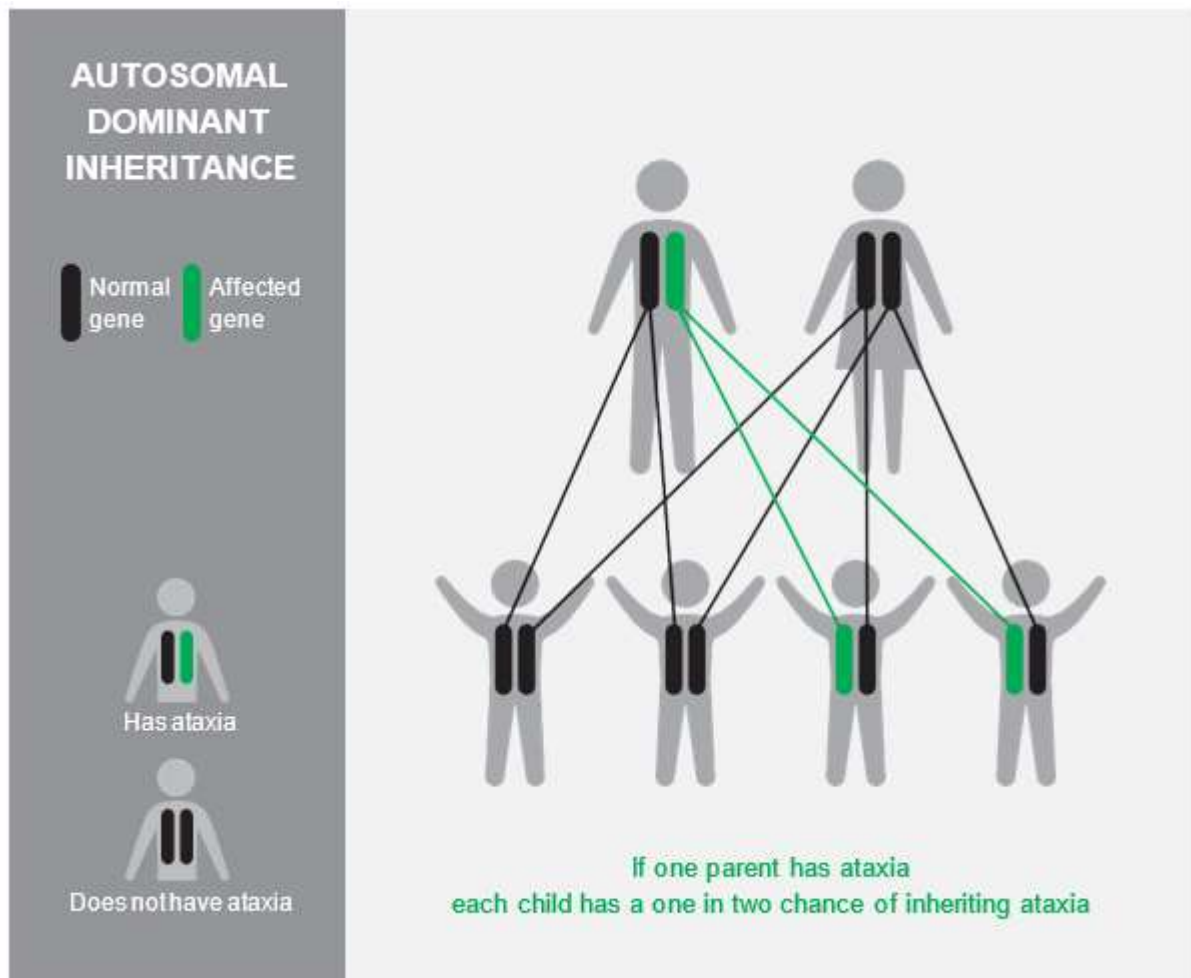
Bei den vererbten Formen der Ataxie liegt ein Fehler in einem oder mehreren Genen vor, der dann über die Generationen weitergegeben werden kann. Sie können in vier Gruppen unterteilt werden, je nachdem, wie sie vererbt werden. Diese sind:

- **Autosomal-dominant:** das bedeutet, dass sich die Erkrankung entwickelt, nachdem ein fehlerhaftes Gen von nur einem Elternteil vererbt wurde
- **Autosomal rezessiv:** Das bedeutet, dass die Krankheit nur weitergegeben wird, wenn man das fehlerhafte Gen von beiden Elternteilen erhält. Bei den meisten Genen erbt jede Person zwei Kopien des Gens: eine von der Mutter und die zweite Kopie von ihrem Vater.
- **Mitochondrial:** bedeutet, dass Sie die Ataxie von der mütterlichen Linie erben
- **X-chromosomal:** In seltenen Fällen kann Ataxie aus fehlerhaften Genen resultieren, die sich auf dem X-Chromosom befinden, und in diesen Fällen sind entweder nur Männer betroffen, oder Männer sind stärker betroffen als Frauen.

## Autosomal-dominanter Erbgang

In diesem Fall wird die Ataxie durch eine Kopie des fehlerhaften Gens verursacht, die von nur einem Elternteil vererbt wird. Bei dieser Art von Ataxie besteht eine Chance von eins zu zwei, dass die Ataxie an jedes Kind weitergegeben wird. Ein genetischer Berater oder klinischer Genetiker kann dies näher erläutern und die Auswirkungen auf den Kinderwunsch besprechen.

Bei einigen Formen der vererbten Kleinhirntaxie vom autosomal-dominanten Typ wird die Erkrankung im Laufe der Vererbung schwerer und das Alter des Symptombeginns wird jünger. Dies wird als **Antizipation** bezeichnet.



Autosomal-dominante Ataxien fortgesetzt:

## Spinozerebellare Ataxie

Es wurden mehrere spinozerebelläre Ataxien (auch SCAs genannt) identifiziert, die alle durch Fehler in verschiedenen Genen verursacht werden. Wenn jedes Gen gefunden wird, erhält es eine Nummer; zum Beispiel SCA1, SCA2, SCA3 und so weiter. Obwohl jeder Typ durch ein anderes Gen verursacht wird, sind sich die SCAs oft sehr ähnlich und manchmal ist es nur möglich, den Unterschied zwischen ihnen durch Gentests festzustellen.

Derzeit kennen wir mehr als 50 verschiedene SCAs. Die Prävalenz ist je nach Land sehr unterschiedlich. Einige der Subtypen wurden nur in wenigen Familien auf der ganzen Welt gefunden, andere sind häufiger. Routine-Gentests sind noch nicht für alle verfügbar. Spezifische Tests sind für 21 SCAs verfügbar, aber nur einige davon sind routinemäßig verfügbar. Die Tests umfassen: SCAs 1, 2, 3, 6, 7, 12 und 17. In einigen Fällen, abhängig von individuellen Faktoren und der ethnischen Gruppe, ist jetzt auch ein Test auf dentatorubrale-pallidoluyssäre Atrophie (DRPLA) verfügbar.

Eine neue Technik, die als "Next Generation Sequencing" (NGS) bekannt ist, kann das Testen auf eine breitere Palette von Ataxien ermöglichen. Insbesondere macht sie das Screening auf SCAs leichter zugänglich. Obwohl NGS eine enorme diagnostische Aussagekraft hat, bleibt die Interpretation der Daten aufgrund der hohen Inzidenz neuer und extrem seltener gutartiger Variationen auf Genen und falscher Assoziationen von Genen mit Krankheiten in der Literatur eine Herausforderung. Darüber hinaus kann NGS nicht für alle Ataxie-Subtypen verwendet werden, da es in der Regel keine SCA erfasst, die durch Repeat-Expansionen verursacht werden.

Weitere Informationen finden Sie auch in [Management of the Ataxias: towards best clinical practice](#) for medical professionals, herausgegeben von Ataxia UK.

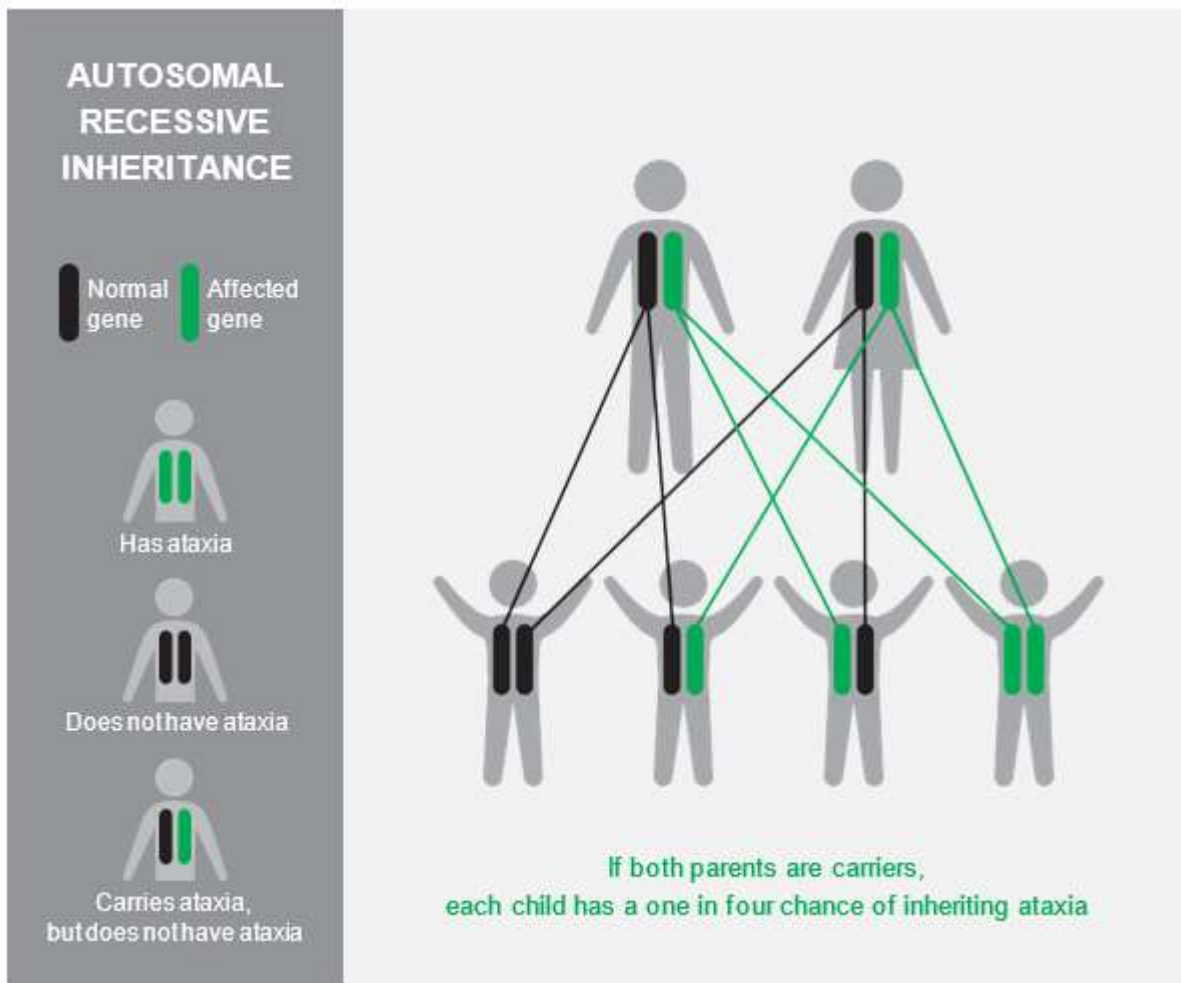
## Episodische Ataxie Typ 1 (EA-1)

EA-1 unterscheidet sich von den meisten anderen Arten von Ataxie, da es sich um kurze Anfälle handelt, bei denen die Betroffenen ihre Koordination verlieren und ihre Sprache lallen können, im Allgemeinen für einige Minuten. EA-1 ist in der Regel nicht progredient, d. h. sie neigt nicht dazu, sich zu verschlechtern, außer bei einigen älteren Menschen. Die Anfälle treten manchmal spontan und ohne offensichtliche Ursache auf. Sie können durch einen plötzlichen Schock, eine Bewegung oder durch Müdigkeit, Angst oder Stress ausgelöst werden. Die Behandlung mit einigen Epilepsie-Medikamenten (z. B. Carbamazepin) kann die Anfälle abschwächen und ihre Intensität reduzieren.

## Episodische Ataxie Typ 2 (EA-2)

Bei EA-2 können die Ataxie-Anfälle stunden- oder sogar tagelang andauern. Eine Behandlung mit **Acetazolamid** oder **Aminopyridinen** kann die Attacken (oder Episoden) verhindern oder abschwächen, aber die Verwendung von Medikamenten muss immer mit einem Arzt besprochen werden. Da Stress häufig Anfälle auslöst, können Techniken zur Stressbewältigung ebenfalls helfen. EA-2 wird durch eine Mutation verursacht, die das gleiche Gen betrifft wie bei SCA6 (das eine andere Art von Mutation aufweist). Dieses Gen ist auch an einer Form der vererbten Migräne beteiligt, der sogenannten familiären hemiplegischen Migräne. Die Symptome von EA-2 können im Laufe der Zeit eine gewisse Progression aufweisen.

## Autosomal-rezessiver Erbgang



In diesen Fällen wird die Ataxie dadurch verursacht, dass zwei Kopien eines fehlerhaften Gens vorhanden sind, eine von jedem Elternteil geerbt. Mit anderen Worten: Ein Kind kann mit einer solchen Ataxie geboren werden, wenn beide Eltern eine fehlerhafte Kopie des Gens haben. Das bedeutet, dass die Eltern **Träger** der Ataxie sind, obwohl sie selbst keine Ataxie haben.

Wenn zwei Eltern Träger sind, besteht eine Chance von eins zu vier, dass sie ein Kind mit Ataxie bekommen, und es besteht eine Chance von eins zu zwei, dass sie ein Kind bekommen, das keine Ataxie hat, aber ebenfalls das fehlerhafte Gen trägt. Wenn das Kind ein Träger ist, kann es das Gen an seine eigenen Kinder weitergeben. Es besteht auch eine Chance von eins zu vier, dass ein Kind weder Ataxie hat noch ein Träger ist.

In dieser Situation kann ein klinischer Genetiker darüber beraten, wie diese Gene vererbt werden und welche Auswirkungen dies auf andere Familienmitglieder hat.

Es gibt über 30 Arten von Ataxie, die autosomal rezessiv vererbt werden, einige sind sehr bekannt, darunter die Friedreich-Ataxie. Andere Ataxien sind weniger häufig, und einige wenige autosomal rezessiv vererbte Ataxien betreffen nur wenige Familien weltweit.



## Friedreich-Ataxie

Die Friedreich-Ataxie (FA) ist weltweit die häufigste Form der vererbten Ataxie und betrifft vor allem Kinder und Jugendliche; im Durchschnitt beginnen die Symptome im Alter von 5 bis 15 Jahren. Die Symptome beginnen im Durchschnitt zwischen dem 5. und 15. Lebensjahr. Sie verursachen zunächst eine Ungeschicklichkeit in der Bewegung und schreiten bis zum späten Teenageralter oder Anfang der Zwanzigerjahre zu Unsicherheit im Stehen und Gehen mit Rollstuhlabhängigkeit fort. Das Sprechen wird in der Regel undeutlich. Andere wichtige Probleme, die sich entwickeln können, sind eine gekrümmte Wirbelsäule (Skoliose), Fußdeformität (ein hohes Fußgewölbe), Diabetes mellitus und Herzprobleme, die bei 60 % der Menschen mit Friedreich-Ataxie die Todesursache sind.

## Ataxie-Telangiektasie

Die ersten Anzeichen dieser Ataxie treten meist schon in der frühen Kindheit auf, wenn das Kind zu laufen beginnt, wackelt und schwankt. Etwas später entwickeln sie oft Probleme, ihre Augen zu bewegen. Nach einigen Jahren können sie 'Teleangiectasien' entwickeln, winzige rote Besenreiser an den Augenwinkeln, der Oberfläche der Ohren und den Wangen. Später können sie Probleme mit dem Immunsystem entwickeln, die zu wiederkehrenden Atemwegsinfektionen und einer Veranlagung zu Krebs führen können.

Es gibt eine internationale Patienten-Selbsthilfegruppe namens 'AT Children's Project'. **Website:** [www.atcp.org](http://www.atcp.org)

## Andere autosomal rezessive Ataxien

- Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1 oder 2 (bekannt als **AOA1** und **AOA2**)
- Ataxie mit familiärem isoliertem Vitamin-E-Mangel UND Abetalipoproteinämie
- Zerebellare Ataxie mit Muskel-Coenzym Q10-Mangel
- Früh einsetzende zerebelläre Ataxie mit erhaltenen Sehnenreflexen
- Spinozerebelläre Ataxie mit kindlichem Beginn
- Marinesco-Sjögren-Syndrom
- Autosomal rezessive spastische Ataxie von Charlevoix-Saguenay (ARSACS)
- Joubert-Syndrom
- Nicht progrediente kongenitale Ataxien mit geschrumpftem Kleinhirn (AD , X-L oder AR-Merkmale)
- Nicht progressive kongenitale Ataxien mit Kleinhirnhypoplasie (global oder Vermis) (AD, AD , X-L oder AR-Merkmale)

Es ist durchaus möglich, dass in den kommenden Jahren mehr Informationen über diese Ataxien verfügbar werden und weitere Ataxien entdeckt werden.

## Mitochondriale Bedingungen

Diese Arten von Ataxie beinhalten Veränderungen (oder **Mutationen**) in den Genen, die für Proteine in den Mitochondrien, den energieproduzierenden Kompartimenten der Zellen, kodieren. Da jeder Mensch seine Mitochondrien und mitochondrialen Gene von seiner Mutter erbt, kann diese Art von Erkrankung nur in der mütterlichen Linie, d. h. von der Mutter, weitergegeben werden. Frauen, die eine solche Erkrankung haben, sind gefährdet, sie an ihre Kinder (männlich oder weiblich) weiterzugeben.

Die meisten Gene, die in den Mitochondrien gefunden werden, sind an der Produktion von Energie beteiligt, so dass im Allgemeinen mitochondriale Störungen dadurch verursacht werden, dass die Zellen nicht genug Energie produzieren können, was sie daran hindert, ihre normalen Funktionen auszuführen. Da Muskeln und das Gehirn viel Energie benötigen, um zu funktionieren, sind sie die Körperteile, die am ehesten von mitochondrialen Störungen betroffen sind. Einige mitochondriale Störungen haben Ataxie als ein Hauptsymptom.

Beispiele für mitochondriale Ataxiezustände sind:

- Mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose mit schlaganfallartigen Episoden (**MELAS**)
- Myoklonische Epilepsie mit zackigen roten Fasern (**MERRF**)
- Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa (**NARP**)

## X-chromosomal vererbte Ataxien

Jede Zelle im Körper hat 23 Chromosomenpaare - lange Abschnitte der DNA, die viele Gene enthalten. Beim Menschen wird das Geschlecht durch eines dieser Paare, die so genannten X- und Y-Chromosomen, bestimmt. Während Frauen zwei X-Chromosomen haben, haben Männer ein X- und ein Y-Chromosom. Das kann bedeuten, dass einige Erkrankungen mit fehlerhaften Genen auf dem X-Chromosom eher Männer betreffen (und in den seltenen Fällen, in denen Frauen betroffen sind, ist es im Allgemeinen viel milder als bei Männern). Frauen können Trägerinnen eines fehlerhaften Gens auf dem X-Chromosom sein und eine Erkrankung an ihre Söhne weitergeben. Hämophilie ist ein Beispiel für eine Erkrankung, die auf diese Weise vererbt wird, und einige Formen der Ataxie können ebenfalls X-chromosomal vererbt werden.

## Nicht vererbte Kleinhirntaxien

Manche Menschen, die Ataxie haben, haben keine Vorgeschichte von Ataxie in der Familie. Sie können aber dennoch eine Art von Ataxie haben, die an ihre Geschwister weitergegeben werden kann. Es könnte sein, dass sie das erste Familienmitglied sind, das eine Mutation in einem Gen entwickelt hat, das eine vererbte Ataxie verursacht, oder dass ihre Eltern verstorben sind, bevor sie Anzeichen von Ataxie entwickelten. Alternativ können sie auch eine nicht vererbte Form der Ataxie haben.

Wenn die Ataxie nicht vererbt wird, spricht man von **sporadischer Kleinhirntaxie**, und wenn die Ursache der Ataxie nicht bekannt ist, wird sie manchmal als **idiopathische Kleinhirntaxie bezeichnet**. Bei einer Reihe von Menschen wird zum Beispiel eine idiopathische späte Kleinhirntaxie diagnostiziert, was bedeutet, dass die Erkrankung erst später im Leben auftritt und die Ursache unbekannt ist. Dies bedeutet, dass die Erkrankung erst später im Leben auftritt und die Ursache unbekannt ist. Sie schreitet oft langsam voran und hat nur wenige zusätzliche Symptome.

Beispiele für nicht vererbte Ataxie sind:

### 1) Multiple Systematrophie mit zerebellären Merkmalen (MSA-C)

Dies ist ein Zustand, der im späteren Leben auftritt. Es ist eine fortschreitende zerebellare Ataxie und hat eine eigene Hilfsorganisation.

In Großbritannien - Multiple System Atrophy Trust [www.msatrust.org.uk](http://www.msatrust.org.uk) [oder](#) den USA Patientenorganisationen: [www.mutpilesteyemstrophy.org](http://www.mutpilesteyemstrophy.org) oder [www.brainsupportnetwork.org](http://www.brainsupportnetwork.org). In Europa gibt es derzeit keine Organisation für MSA-C.

# Undiagnostizierte Ataxie

Zu wissen, dass etwas mit Ihnen oder Ihrem Kind nicht stimmt und Sie noch nicht einmal eine spezifische Diagnose haben, bringt jeden aus mehreren Gründen in eine schwierige Lage. Im Falle eines Kindes kann es sehr schwierig sein, zu wissen, dass Ihr Kind anders ist als andere, aber nicht zu wissen, warum oder was man dagegen tun kann. Die Suche nach einer Diagnose kann sowohl für Kinder als auch für Eltern quälend sein. Solche Menschen schließen sich oft der Ataxie-Organisation in ihrem Land an, auch wenn es keine spezifische Diagnose gibt.

Es gibt mehrere "Facebook"-Gruppen für seltene Wohltätigkeitsorganisationen, und es ist nicht ungewöhnlich, dass Patienten von solchen Gruppen Unterstützung erhalten. Allerdings sollte man immer auf der Hut sein, dass es Menschen und Firmen gibt, die nur allzu bereit sind, Geld von ahnungslosen Menschen zu nehmen, die eine unheilbare Krankheit haben.

[SWAN \(Syndromes With a Name\) UK](#) ist eine gemeinnützige Selbsthilfeorganisation und eine eingetragene Wohltätigkeitsorganisation, die das Bewusstsein für die Herausforderungen fördert, denen sich Kinder und Familien gegenübersehen, die von nicht diagnostizierten Krankheiten betroffen sind. Sie setzt sich für gleiche Rechte und Anerkennung ein, baut eine Datenbank auf, um bei der zukünftigen Forschung zu helfen, verbindet Familien mit anderen, wenn möglich, und erleichtert den Austausch von Informationen und Geschichten durch ihren Newsletter.

## LEBEN MIT ATAXIE

In diesem Abschnitt finden Sie Informationen über die praktischen Aspekte des täglichen Lebens mit Ataxie. Es gibt viele verschiedene Möglichkeiten, die Lebensqualität beim Leben mit Ataxie zu verbessern.

### Was kann beim Leben mit Ataxie helfen?

Obwohl es derzeit keine Heilung für Ataxie gibt, gibt es eine Reihe von Behandlungen, die bei den Symptomen helfen, die die Betroffenen erleben. So gibt es zum Beispiel Medikamente gegen Muskelkrämpfe, Zittern, Blasenprobleme, abnorme Augenbewegungen und Depressionen. Herzprobleme, die bei Friedreich-Ataxie auftreten, sind ebenfalls behandelbar.

Es wird in der Regel empfohlen, dass Menschen mit progressiver Ataxie regelmäßig (mindestens einmal jährlich) zu einem Neurologen gehen, der den Zustand überwachen und Hilfe bei neu aufgetretenen Problemen leisten kann. So haben Sie auch die Chance, von neuen medizinischen Fortschritten zu profitieren.

Physiotherapie und Bewegung wie Schwimmen, Gewichtheben, Radfahren, Reiten können Kraftverluste verhindern, die Beweglichkeit erhalten und denjenigen, die auf einen Rollstuhl angewiesen sind, beim Transfer helfen.

Logopädie kann bei Problemen mit dem Sprechen, Schlucken, Husten, Würgen und bei Bedarf mit Kommunikationshilfen, wie z. B. einigen Computerprogrammen, helfen.

Auch Ergotherapie ist wichtig, z. B. bei Wohnungsanpassungen, dem Erlernen von Strategien für tägliche Aktivitäten oder beim Kauf eines Rollstuhls.



Andere Menschen mit Ataxie zu treffen, hilft den Betroffenen bekanntermaßen, da sie erkennen, dass sie mit dieser Krankheit nicht allein sind. Patientenorganisationen, nationale und internationale Online-Foren sind in dieser Hinsicht besonders hilfreich. In internationalen Foren kommunizieren die Menschen meist auf Englisch.

## Ihre Rechte

Das Europäische Behindertenforum (EDF) wurde 1996 gegründet und ist eine Dachorganisation von Menschen mit Behinderungen, die die Interessen von über 100 Millionen Menschen mit Behinderungen in Europa vertritt.

Es trägt dazu bei, dass Entscheidungen auf europäischer Ebene, die Menschen mit Behinderungen betreffen, mit und von Menschen mit Behinderungen getroffen werden. Die Vision des EDF ist, dass Menschen mit Behinderungen in Europa vollständig und gleichberechtigt in die Gesellschaft einbezogen werden und dass unsere Menschenrechte, wie sie in der Konvention der Vereinten Nationen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen (UN CRPD) dargelegt sind, vollständig respektiert, geschützt und erfüllt werden.

Das [Übereinkommen der Vereinten Nationen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen \(UN-BRK\)](#) ist ein internationaler Menschenrechtsvertrag, der bekräftigt, dass alle Menschen mit Behinderungen alle Menschenrechte und Grundfreiheiten genießen müssen. Sie stellt klar, dass alle Menschen mit Behinderungen das Recht haben, am zivilen, politischen, wirtschaftlichen, sozialen und kulturellen Leben der Gemeinschaft teilzunehmen, wie jeder andere auch. Die CRPD legt klar fest, was öffentliche und private Behörden tun müssen, um den vollen Genuss dieser Rechte durch alle Menschen mit Behinderungen zu gewährleisten und zu fördern.

Es ist ungesetzlich, behinderte Menschen in verschiedenen Lebensbereichen zu diskriminieren, z. B. bei der Arbeit, in der Ausbildung, auf Reisen und in der Freizeit. Auch die Diskriminierung aufgrund des Geschlechts und der Rasse fällt unter das Gleichstellungsgesetz.

## Beratung und emotionale Unterstützung

Menschen mit Ataxie haben oft das Bedürfnis, mit einem Berater oder Therapeuten zu sprechen, um einige der Probleme zu besprechen, die Ataxie für sie mit sich bringt. Die Forscher und Ärzte des Europäischen Referenznetzwerks für seltene neurologische Erkrankungen sind sich der Auswirkungen, die Ataxie auf die Aktivitäten des täglichen Lebens hat, sehr bewusst. In allen klinischen Studien ist es nun obligatorisch, zusätzlich zum primären Ergebnis, das in der Regel kardiologisch oder neurologisch ist, ein Ergebnis in Bezug auf die Auswirkung der Intervention auf die Aktivitäten des täglichen Lebens der Menschen mit Ataxie aufzunehmen.

## Betreuerin sein

Für pflegende Angehörige, die sich um eine Person mit Ataxie kümmern, gibt es zunehmend mehr Unterstützung. Traditionell waren Familienmitglieder oder Angehörige oft die einzige Betreuungsperson für die Person mit Behinderung. Im Allgemeinen wird davon ausgegangen, dass es besser ist, keinen Verwandten als Hauptpflegeperson für die Person mit Ataxie zu haben, wenn es die Umstände erlauben. Die wirtschaftlichen Gegebenheiten eines jeden europäischen Landes werden möglicherweise diktieren, wie viel "externe" Hilfe eine Person mit Ataxie in Anspruch nehmen kann.

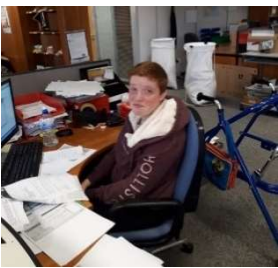
Wenn Familienmitglieder sich um die Person mit Ataxie kümmern, ist es wichtig, dass sie sich Zeit für sich selbst nehmen, damit sie erfrischt und ausgeruht sind und ihre eigene Gesundheit nicht leidet. Viele pflegende Angehörige von Menschen mit Ataxie finden es sehr hilfreich, zu Treffen und Veranstaltungen von Patientenorganisationen zu kommen, um sich von anderen in ähnlicher Situation unterstützen zu lassen.



## Bildung

Obwohl die Schulen hinsichtlich ihrer Zugänglichkeit variieren, können moderne Einrichtungen im Allgemeinen Schüler mit körperlichen Beeinträchtigungen aufnehmen, und es werden ständig Verbesserungen der Zugänglichkeit vorgenommen. Solche Informationen finden sich oft im Zugänglichkeitsplan einer Schule, von dem auf Anfrage eine Kopie ausgehändigt werden muss.

Behinderte Studenten benötigen im Idealfall Hilfe bei der Anschaffung spezieller Geräte, z. B. eines Laptops, eines Notizblocks und bei zusätzlich anfallenden Reisekosten.



## Beschäftigung

Viele Menschen mit Ataxie arbeiten nach ihrer Diagnose weiter und üben viele Jahre lang einen Beruf aus. Normalerweise gibt es eine Reihe von Programmen, die dabei helfen, aber das hängt vom jeweiligen Land ab. Normalerweise kann Ihnen die Ataxie-Patientenorganisation bei der Informationsbeschaffung helfen.

## Gehäuseanpassungen

Manche Menschen müssen Anpassungen an ihrem Zuhause vornehmen, wenn sie eine Ataxie entwickeln. Ein Beschäftigungstherapeut beim Sozialamt kann über die erforderlichen Anpassungen der Wohnung beraten. Es ist nicht ungewöhnlich, dass die lokalen Behörden verschiedene Arten von Zuschüssen an private Eigenheimbesitzer und Mieter von öffentlichen Wohnanlagen vergeben. Dazu gehören Zuschüsse, um Immobilien bewohnbar zu machen und um Verbesserungen und Anpassungen abzudecken.



*Vater, der mit seiner Familie Ataxie hatte*

## Eine Familie planen

Viele Menschen mit vererbten Formen der Ataxie bekommen Kinder. Einige Menschen entwickeln Ataxie, nachdem sie Kinder bekommen haben, und andere können dies tun, während sie wissen, dass sie Ataxie haben. Jeder Mensch mit Ataxie wird eine andere Auffassung darüber haben, ob er Kinder haben sollte. Es ist immer eine zutiefst persönliche Entscheidung.

Wenn jemand eine bekannte rezessiv vererbte Ataxie (z. B. Friedreich-Ataxie) hat und eine Familie gründen möchte, kann sein Partner getestet werden, um festzustellen, ob er wahrscheinlich ein Träger desselben Ataxie-Typs ist. Wenn er/sie kein Träger ist, ist es sehr unwahrscheinlich, dass sein/ihr Kind diese Art von Ataxie entwickelt.



*Dies ist ein Posterior-Walker mit zusätzlicher Armstütze*

## Gehilfe

Wenn Sie den Einsatz einer Gehhilfe in Erwägung ziehen, ist es am besten, einen Ergotherapeuten um Hilfe und Rat zu bitten, wenn dieser für Sie verfügbar ist. Zentren für behindertes Leben bieten eine Reihe von Geräten sowie Beratung und Informationen an, aber oft wird man Ideen über Gehhilfen bei einem nationalen Treffen von Patientenorganisationen erhalten.

Im Allgemeinen finden Kinder, dass Gehstöcke dazu neigen, über sie zu stolpern. Gehhilfen sind in der Regel besser für diejenigen geeignet, die schon etwas stehen und gehen können, aber Hilfe brauchen, um ihr Gleichgewicht zu halten. Ein Gehwagen bietet mehr Stabilität und Halt, und viele haben zusätzliche Funktionen wie Räder, Bremsen oder einen Sitz zum Ausruhen.

Andere Formen von Mobilitätshilfen sind z. B. Gehtrainer, die einen Rahmen haben und mehr Unterstützung bieten als ein normaler Rollator, und Scooter, die als Transportmittel über eine längere Strecke verwendet werden können.



*Helen benutzt ihren Rollstuhl für lange Strecken, seit sie 20 Jahre alt ist.*

*Beachten Sie die "Widget"-Vorrichtung in ihrer linken Hand, die an beiden Rädern befestigt ist. Es treibt den Stuhl an und verhindert, dass sie nach jeder Umdrehung ihre Hände wieder auf das Rad legen muss.*



*Al benutzt einen elektrischen Stuhl.*

*Er hatte Ataxie-Symptome, seit er 11 Jahre alt war.*

*10 Jahre später wurde bei ihm die Friedreich-Ataxie diagnostiziert.*

*Er hat vor kurzem einen Abschluss in Behindertenkunde gemacht, nachdem er zuvor Design studiert hatte. Er ist jetzt 54 Jahre alt.*

## Manuelle und elektrische Rollstühle

Obwohl nicht jeder mit Ataxie einen Rollstuhl benutzt, finden viele Menschen, dass er das Leben einfacher macht. Manche Menschen können kurze Strecken gehen oder kurzzeitig stehen; für den Rest der Zeit können sie einen Rollstuhl benutzen.

Als Elternteil könnten Sie sich bei dem Gedanken, dass Ihr Kind einen Rollstuhl benutzen muss, aufregen. Mit dem Fortschreiten der Ataxie werden Sie jedoch bald erkennen, dass es Ihrem Kind, wenn es einen Rollstuhl benutzt, tatsächlich mehr Unabhängigkeit gibt und seine Energie für wichtige Dinge bewahrt.

Die Vielfalt an manuellen und elektrischen Rollstühlen wird immer größer. Technologische Entwicklungen bedeuten, dass Stühle stärker, schneller und leichter gemacht werden können als je zuvor. Es gibt viele verschiedene Arten von manuellen und elektrischen Rollstühlen, darunter Sportrollstühle, Stehrollstühle und Transportrollstühle.

Bei der Suche nach einem geeigneten Rollstuhl spielen Faktoren wie Alter, Bedarf und Fähigkeit eine Rolle. Die Kosten können von Hunderten bis zu Zehntausenden von Pfund variieren, je nachdem, woraus der Stuhl besteht und ob er nach Maß angefertigt wurde.

Manuelle Rollstühle haben den Vorteil, dass sie sind:

- 1) leichter zu transportieren als elektrische Stühle
- 2) der Person mit Ataxie helfen, sich fit zu halten

Sie haben den Nachteil, dass die wiederholte Betätigung der Räder zu wiederkehrenden Schulterproblemen führen kann, bei denen das Widget oder ein ähnliches Gerät helfen könnte.

Der Hauptvorteil eines Elektrorollstuhls gegenüber einem manuellen Rollstuhl ist, dass er körperlich weniger anstrengend ist. Die gesamte Bedienung erfolgt über die Batterie, und Sie sind nicht auf Hilfe angewiesen, um sich fortzubewegen.

*"Am Anfang war es mir peinlich, im Rollstuhl zu sitzen, aber meine Freunde und meine Familie waren eine große Kraftquelle."*



## Assistenzhunde

*"Mein Hund ist erstaunlich - er kann mir sogar helfen, die Waschmaschine zu leeren! Er hilft mir wirklich, unabhängig zu leben."*

Assistenzhunde sind speziell dafür ausgebildet, behinderten Menschen bei alltäglichen Aufgaben zu helfen, die ihnen sonst schwerfallen würden. Menschen mit Ataxie finden manchmal, dass ein Assistenzhund ihnen hilft, ihre Unabhängigkeit zu bewahren, zusätzlich dazu, dass der Hund ein wunderbarer Begleiter ist. Hunde können darauf trainiert werden, eine Vielzahl von Aufgaben auszuführen, um Menschen zu helfen, so komfortabel wie möglich zu leben. Die Aufgaben können das Öffnen und Schließen von Türen, das Erreichen von Ladentheken, das Tragen eines Einkaufskorbs oder sogar das Entleeren der Waschmaschine umfassen.



## Unterwegs

Autofahren lernen ist eine gute Möglichkeit, mobil zu werden. Das Mindestalter für das Erlernen des Fahrens hängt von Ihrer nationalen Behörde ab. Je früher die Person, die an Ataxie leidet, das Fahren lernt, desto größer sind die Chancen, dass sie erfolgreich ist. Es hilft, ihnen in einem sensiblen Alter in ihrem Leben ein wenig Unabhängigkeit zu geben.

Viele Menschen mit Ataxie haben Anspruch auf Parkerleichterungen für Fahrer, die an Ataxie leiden, oder Mitfahrer, die Probleme beim Gehen haben. Die Konzessionen erlauben Ihnen, in der Nähe Ihres Ziels zu parken. Um diese Konzession zu beantragen, wenden Sie sich an die Sozialabteilung Ihrer nationalen oder lokalen Behörde.

*Der Fahrer steigt ein  
das Fahrzeug von hinten  
des Fahrzeugs mit  
dem Rollstuhl ein.*



Wenn Sie Auto fahren, erwarten die meisten europäischen Länder, dass Sie Ihre nationale Fahrerlaubnisbehörde informieren, sobald bei Ihnen eine Ataxie diagnostiziert wird. Dies bedeutet nicht automatisch, dass Sie aufhören müssen zu fahren. Für einige Menschen mit Ataxie bedeutet ihr Zustand, dass sie Anpassungen an ihrem Auto benötigen, um weiter fahren zu können, und sie können sich schließlich entscheiden, das Fahren aufzugeben. Positiv ist, dass Sie sich möglicherweise für Ermäßigungen qualifizieren, die das Parken in der Nähe von Veranstaltungsorten erleichtern können.





## Ausgehen und unterwegs sein

Die meisten Kinos, insbesondere Multiplex-Kinos, bieten gute Einrichtungen für Menschen mit Ataxie und anderen Beeinträchtigungen. Details dazu finden Sie in der Regel auf deren Websites. In den letzten Jahren wurden viele öffentliche Verkehrsmittel und reguläre Taxis für Menschen mit Mobilitätseinschränkungen zugänglich gemacht. Bei den meisten Bahn-, Bus- und Fluggesellschaften können Sie im Voraus Unterstützung buchen, wenn Sie Hilfe bei der Reise benötigen, zum Beispiel beim Umsteigen. Wenden Sie sich für weitere Informationen an das jeweilige Unternehmen.

Der Verkehr in Großstädten, die alle 4 Jahre Gastgeber der Paralympischen Spiele sind, unternimmt besondere Anstrengungen, um die öffentlichen Verkehrsmittel während der Paralympischen Spiele so zugänglich wie möglich zu machen. Es ist eine ideale Zeit, um Großstädte zu besuchen.



## Sport und Freizeit

Viele Sportarten können so angepasst werden, dass auch Menschen mit Erkrankungen wie Ataxie daran teilnehmen können. Dies spiegelt sich in der Zunahme des Angebots an Sportarten bei den Paralympics wider. Wenn Sie gerne Sport sehen, können viele Sportstätten Rollstuhlfahrer zu ermäßigten Preisen aufnehmen.



## Online gehen

Viele Menschen mit Ataxie finden, dass es eine großartige Möglichkeit ist, online zu gehen, um in Kontakt zu bleiben, Reisen zu arrangieren und ihre Einkäufe zu erledigen. Die meisten Websites und Internetbrowser verfügen über barrierefreie Optionen, die es ermöglichen, die Schriftgröße zu ändern oder eine reine Textansicht anzuzeigen usw. Tastatur und Maus können angepasst werden, um die Bedienung zu erleichtern, und es gibt auch verschiedene Kommunikationshilfen, die bei der Computernutzung helfen können, z. B. Spracherkennungssoftware. Der Computer-Desktop und die Einstellungen können ebenfalls angepasst werden, um sie leichter zugänglich zu machen. Mobiltelefone können ebenfalls für eine einfachere Bedienung angepasst werden, und einige (wie das iPhone) bieten Spracherkennungs-Apps zu einem Bruchteil des Preises.



## Feiertage und Reisen

Die meisten Feriendienste haben Unterkünfte für Menschen mit eingeschränkter Mobilität und können zusätzliche Einrichtungen für Menschen mit zusätzlichen Bedürfnissen anbieten. Dies ist ein weiterer Ort, an dem die Patientenorganisation Ihnen möglicherweise helfen kann. Während viele ältere Bereiche in den größeren Städten in Europa vielleicht nicht für Menschen mit Rollstühlen gebaut wurden, ist es möglich, sich mit ein wenig Vorausplanung zurechtzufinden. Die meisten Städte bieten einen Führer an, der Menschen mit Mobilitätsproblemen hilft.

## Wie geht es weiter?

Obwohl die Tatsache, dass Ataxie die Menschen beeinträchtigt, nicht zu verbergen ist, muss sie die Menschen nicht daran hindern, ein erfülltes, aktives und angenehmes Leben zu führen. Wir alle leben in der Hoffnung auf neue Behandlungsmöglichkeiten.

**Wir hoffen, Sie haben diese Broschüre nützlich gefunden. Ihr Feedback ist uns immer willkommen. Helfen Sie uns, die nächste Ausgabe zu verbessern, indem Sie uns Ihre Meinung mitteilen: [info@ern-rnd.eu](mailto:info@ern-rnd.eu)**

## HAFTUNGSAUSSCHLUSS:

Klinische Praxisleitlinien, Praxisempfehlungen, systematische Übersichten und andere Leitlinien, die von ERN-RND veröffentlicht, befürwortet oder bestätigt wurden, sind Bewertungen aktueller wissenschaftlicher und klinischer Informationen, die als Bildungsdienstleistung bereitgestellt werden. Die Informationen (1) sollten nicht als allumfassend für alle angemessenen Behandlungen, Pflegemethoden oder als Aussage über den Pflegestandard betrachtet werden; (2) werden nicht ständig aktualisiert und spiegeln möglicherweise nicht die neuesten Erkenntnisse wider (neue Informationen können zwischen dem Zeitpunkt der Entwicklung der Informationen und dem Zeitpunkt ihrer Veröffentlichung oder Lektüre auftauchen); (3) befassen sich nur mit der/den spezifisch identifizierten Frage(n); (4) schreiben keinen bestimmten Verlauf der medizinischen Versorgung vor; und (5) sind nicht als Ersatz für das unabhängige professionelle Urteil des behandelnden Anbieters gedacht, da die Informationen die individuellen Unterschiede zwischen Patienten berücksichtigen. In allen Fällen sollte die gewählte Vorgehensweise vom behandelnden Arzt im Zusammenhang mit der Behandlung des einzelnen Patienten erwogen werden. Die Nutzung der Informationen ist freiwillig. ERN-RND stellt diese Informationen im Ist-Zustand zur Verfügung und übernimmt keine Garantie, weder ausdrücklich noch stillschweigend, für die Informationen. ERN-RND schließt insbesondere jegliche Gewährleistung für die Marktgängigkeit oder die Eignung für einen bestimmten Gebrauch oder Zweck aus. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Verwendung dieser Informationen ergeben oder damit zusammenhängen, oder für Fehler oder Auslassungen.

### FOLLOW US

Website: [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Twitter: [@ERN\\_RND](https://twitter.com/ERN_RND)

YouTube: [ERN-RND](https://www.youtube.com/ERN-RND)

Facebook: [/ernrnde](https://www.facebook.com/ernrnde)

LinkedIn: [/company/ern-rnd](https://www.linkedin.com/company/ern-rnd)



[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



**European Reference Network**  
for rare or low prevalence complex diseases

**Network**  
Neurological Diseases (ERN-RND)

**Coordinator**  
Universitätsklinikum  
Tübingen – Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

