

PRESSEINFORMATION

Ataxie – Hintergrundinformationen

1. Was ist Ataxie?

Der Begriff „Ataxie“ leitet sich vom griechischen Wort „a-taxia“ für „fehlende Ordnung“ ab. Bei Ataxie ist das Zusammenspiel verschiedener Muskelgruppen gestört. Dadurch leiden das Gleichgewicht und die Bewegungskoordination.

Eine Ataxie ist somit eine *Störung der Bewegungskoordination und Haltungsinervation*.

Sie äußert sich in „ungenauen Bewegungsabläufen“ im gesamten Körper.

Haltungsaufgaben, insbesondere wichtig für Stehen und Gehen, sind gemeinsam mit einer Bewegungsungenauigkeit der Grund für die Gleichgewichtsstörung im Stehen und Stürzen beim Gehen. Bewegungsungenauigkeit der Zunge führt zum lallenden Sprechen. Auch Augenbewegungen können gestört sein.

Beispiel: Aufgaben, die ein hohes Maß an Bewegungskoordination und Gleichgewichtssinn voraussetzen, wie zum Beispiel das Fahrradfahren – und damit auch das Auf- und Absteigen vom Fahrrad –, sind bei Ataxie erschwert. Menschen mit Ataxie sind mit dieser Aufgabe oft früh im Krankheitsverlauf gefordert oder können es gar nicht mehr und fallen um.

2. Wodurch entsteht Ataxie?

Ataxie entsteht durch eine Störung der Funktion des Kleinhirns (Cerebellum) und seiner Verbindungen zum Großhirn, Hirnstamm oder Rückenmark. Das Kleinhirn ist das Kontrollorgan für das Zusammenwirken von Muskelbewegungen (Koordination), für die Feinabstimmung von Bewegungsabläufen und für die Regulierung der Muskelspannung. Das Kleinhirn hat die Aufgabe, Bewegungsabläufe und Körperhaltung im Sinne einer „Qualitätskontrolle“ fein abzustimmen.

Kommt es zu einer Funktionsstörung oder zu einem Abbau von Kleinhirn-Nervenzellen (Atrophie), entsteht eine (zerebelläre) Ataxie. Weitere Ursachen sind auf Fehlfunktionen im peripheren Nervensystem (sensible Ataxie) und im Rückenmark (Hinterstrangataxie) zurückzuführen. Ataxien sind demnach Erkrankungen des Kleinhirns und seiner Verbindungen, deren Leitsymptom eine fortschreitende oder episodische Ataxie ist.

Eine Schädigung des Kleinhirns kann sich – je nach betroffener Region im Kleinhirn oder einer Verbindungsbahn – typischerweise auf das Gleichgewicht, die Balance oder den Gang, auf das Timing, die Genauigkeit oder die Koordination von Bewegungen, auf den Erwerb motorischer Lernfähigkeiten und motorischer Fertigkeiten oder auf bestimmte Aspekte der geistigen (kognitiven) Funktionen auswirken. Störungen der Kleinhirnfunktion haben zahlreiche Ursachen, beispielsweise angeborene Fehlbildungen des Kleinhirns (Zysten, Fehlen von Teilen des Kleinhirns), erbliche (hereditäre) Ursachen

(genetische Ataxien) und erworbene Schädigungen (z. B. durch Alkohol, Schlaganfall, Multiple Sklerose).

3. Die verschiedenen Formen der Ataxie

Der Begriff Ataxie wird in erster Linie zur Beschreibung von Symptomen verwendet. Daneben dient er aber auch zur Bezeichnung einer Gruppe von Erkrankungen. Es handelt sich dabei nicht um eine spezifische Diagnose, sondern um einen Überbegriff für eine sehr heterogene Krankheitsgruppe – die Ataxien.

Die Ataxien – ganz gleich, ob sie nun erblich (hereditär) oder nicht erblich (sporadisch) oder im Leben erworben sind – sind Erkrankungen des Kleinhirns und seiner Verbindungen, deren Leitsymptom eine Ataxie ist.

4. Auflistung der Ataxien nach ihrer Ursache (mit Beispielen)

Erbliche/genetische (hereditäre) Ataxien

- Autosomal-dominante Ataxien, z. B. spinozerebelläre Ataxien (SCAs)
- Autosomal-rezessive Ataxien, z. B. Friedreich-Ataxie
- Mitochondriale Ataxien, z. B. MERRF, NARP, oder MILS
- X-chromosomale Ataxien, z. B. FMR1, Adrenomyeloneuropathie

Sporadische Ataxien (nicht erblich, unklare Ursache, degenerativ)

- Sporadisch (idiopathische sporadische zerebelläre Ataxien)
- Multisystematrophie vom zerebellären Typ (MSA-C)

Erworbene Ataxien

- Toxisch, z. B. Alkohol (häufigste Ataxie überhaupt)
- Medikamentös, z. B. Phenytoin (Antiepileptikum) u. v. a.
- Vaskulär, z. B. Schlaganfall
- (Para)infektiös, z. B. virale Kleinhirnentzündung v. a. bei Kindern
- Autoimmun, z. B. multiple Sklerose
- Auto-Antikörper-vermittelte Ataxien, (z. B. SREAT, GAD, Ma2, CV2 u. v. a.)
- Paraneoplastisch (also indirekt durch Tumorerkrankungen verursacht, zum Teil durch Antikörper (Hu, Yo, Ri))
- Raumforderung/Tumor, z. B. Medulloblastom bei Kindern, Metastasen im Kleinhirn
- Ernährungsbedingt, z. B. Vitamin-B1-Mangel
- u. v. a.

5. Wie häufig sind Ataxien?

Es wird geschätzt, dass alle Ataxien zusammen etwa 1 von 5.000 Menschen (kumulative Prävalenz) betreffen. Degenerative, erbliche und sporadische Ataxien können in jedem Lebensalter auftreten. Weltweit wird die Prävalenz von degenerativen Ataxien (genetisch, sporadisch) auf etwa 10–20:100.000 beziffert. Schätzungen zufolge sind in Deutschland rund 16.000 Personen von degenerativen Ataxien betroffen. Etwa 30 % davon gelten als sporadisch degenerative Ataxien, deren Ursache unklar bleibt. Daneben gibt es mehr als 200 verschiedene erbliche, molekular gut definierte Ataxien. Die häufigste erbliche Ataxie ist die Friedreich-Ataxie. Etwa 2–4 von 100.000 Einwohner:innen in Süd-/Mitteleuropa sind von Friedreich-Ataxie betroffen, weltweit sind es rund 15.000 Menschen mit Friedreich-Ataxie.

Links:

Selbsthilfegruppe für Betroffene der Friedreich-Ataxie (FA)

www.friedreich-ataxie.at

Dachverband für Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen im Bereich seltener Erkrankungen: www.prorare-austria.org

Erklärvideo Ataxie Biogen

<https://shorturl.at/SzyA>

apa Science Podcast "Seltene Bewegungsstörungen auf der Spur" 23.2.2023:

<https://shorturl.at/VmZi8>

Über den Welt-Bewegungsstörungstag (WMDD)

Die österreichische Parkinson Gesellschaft nimmt den 29. November 2024 als 3. World Movement Disorders Day zum Anlass, um umfangreich über Bewegungsstörungen aufzuklären.

Der World Movement Disorders Day ist eine Initiative der International Parkinson and Movement Disorder Society (MDS) und wurde 2022 ins Leben gerufen.

Links:

Seltene Krankheiten Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

<https://shorturl.at/EyBvV>

Europäisches Referenznetzwerk (ERN) für seltene neurologische Erkrankungen (RND)

<https://www.ern-rnd.eu>

Über die ÖPG

Die Österreichische Parkinson Gesellschaft ist eine medizinische Fachgesellschaft mit dem Ziel, die Diagnostik und Behandlung von Menschen mit Parkinson-Krankheit (Morbus Parkinson) und anderen

Bewegungsstörungen zu verbessern. Besondere Anliegen sind die Förderung von Forschung im Bereich Bewegungsstörungen, die kontinuierliche Fortbildung von medizinischem Fachpersonal und die Information von Betroffenen und der Öffentlichkeit über den Morbus Parkinson und verwandte Erkrankungen.

Presse-Rückfragen & Interview-Vereinbarung:

com.media – Agentur für Kommunikation

Mag. Dr. Karin Assadian

Tel: +43 676 33 63 568

karin.assadian@commedia.co.at

www.commedia.co.at

Priv.-Doz.in Dr.in Sylvia Boesch, MSc

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck (NAP.se)

Univ.-Klinik für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck/Tirol Kliniken

sylvia.boesch@tirol-kliniken.at

sylvia.boesch@i-med.ac.at

OA Dr. Wolfgang Nachbauer, PhD

Zentrum für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck (NAP.se),

Univ.-Klinik für Neurologie, Medizinische Universität Innsbruck/Tirol Kliniken

wolfgang.nachbauer@i-med.ac.at