

# Herax-Fundus

Zeitschrift der Deutschen Heredo-Ataxie-Gesellschaft – Bundesverband e. V.



ISSN 1438-4248



Ausgabe 1/2024

Besuchen Sie uns auf [www.ataxie.de](http://www.ataxie.de)

## NEUES AUS DER WISSENSCHAFT

### Onlinevortrag von Frau Professor Dr. Timmann-Braun und Herrn Dr. Friedrich Erdlenbruch am 12.11.2023

Frau Prof. Dr. Dagmar Timmann-Braun und Herr Dr. Friedrich Erdlenbruch, die zusammen mit Herrn Dr. Andreas Thieme die Ataxie-Sprechstunde an der Neurologischen Universitätsklinik in Essen betreuen, haben am 12.11.2023 einen gemeinsamen Vortrag zum Thema „Recht neue und sehr neue Gendefekte bei Ataxie“ gehalten. Der Onlinevortrag wurde von der DHAG Regionalgruppe Essen organisiert.

Zu Beginn des Vortrags fasste Frau Timmann kurz zusammen, wie die verschiedenen Krankheitsbilder der Ataxien eingeordnet werden. Es werden drei große Gruppen unterschieden:

1. die genetisch bedingten Ataxien. Dazu gehören alle erblichen Ataxien. Diese Gruppe wird oft auch als Heredo Ataxien bezeichnet.
2. die sporadischen Ataxien, die nicht erblich sind.
3. die erworbenen oder symptomatischen Ataxien, die nicht erblich sind und für die man die Ursache kennt. Die häufigste erworbene Ataxie ist die alkoholisch bedingte Ataxie.

Die genetisch bedingten Ataxien kann man in zwei Untergruppen unterteilen. Das sind zum einen die dominant vererbten Ataxien, bei denen im Regelfall ein Elternteil betroffen ist. Die dominant vererbten Ataxien werden alle als spinocerebelläre Ataxien bezeichnet, abgekürzt SCA. Im Namen steckt, dass neben dem Kleinhirn (Cerebellum) auch das Rückenmark (Spinalmark) betroffen sein kann. Aktuell sind 50 verschiedene SCAs bekannt, als SCA1 bis SCA50 benannt. Die SCA1, SCA2, SCA3 und SCA6 sind die häufigsten SCAs. Das galt zumindest bis vor Kurzem. Wie später im Vortrag von Herrn

Erdlenbruch genauer erklärt, gehört die erst ganz neu beschriebene SCA27B wahrscheinlich auch dazu.

Die zweite große Untergruppe der genetisch bedingten Ataxien sind die rezessiv vererbten Ataxien. Bei rezessiven Erkrankungen sind die Eltern im Regelfall gesund, aber Träger einer Krankheitsanlage. Wenn das Kind von beiden Eltern eine kranke Anlage erbt, also Träger von zwei Krankheitsanlagen ist, bricht die Erkrankung aus. Die häufigste rezessive vererbte Ataxie ist die Friedreich Ataxie. Die sporadischen Ataxien werden ebenfalls in zwei Untergruppen unterteilt. Das sind zum einen die sporadischen Ataxien mit Beginn im Erwachsenenalter, deren Ursache man nicht kennt (auch als SAOA für Sporadic Adult Onset Ataxia bezeichnet), und zum anderen die Multisystematrophie vom cerebellären Typ (MSA-C). Beide Erkrankungen beginnen meist um das 50. Lebensjahr. Die MSA-C verläuft schneller als die SAOA. An einer MSA-C erkrankte Menschen entwickeln zusätzlich zur Ataxie schwerwiegende autonome Beschwerden, z.B. schwere Blasenstörungen oder Ohnmachten, und im Verlauf oft auch Symptome ähnlich zu einer Parkinson-Erkrankungen. Im zweiten Teil des Vortrags erklärte Frau Timmann, dass sich eine zunehmende Zahl von

Erkrankungen, die bisher als SAOA eingeordnet wurden, als Erberkrankung herausstellt. Als Beispiele werden zwei erst kürzlich beschriebene Erkrankungen angeführt: das CANVAS-Syndrom und die SCA27B.

Frau Timmann erklärte, dass das CANVAS-Syndrom rezessiv vererbt wird, aber anders als die Friedreich Ataxie nicht bereits im Kindes- oder Jugendalter beginnt, sondern erst im Erwachsenenalter, so um die 50 Jahre, auftritt. Sehr typisch ist, dass viele Patienten viele Jahre vor Beginn der Ataxie einen Husten entwickeln, dessen Ursache nie geklärt wurde. CANVAS steht für „Cerebelläres Ataxie Neuropathie und Vestibuläres Areflexie-Syndrom“, was bedeutet, dass sowohl das Kleinhirn (Cerebellum) als auch die Nerven, die das Gefühl leiten (Polyneuropathie), und das Gleichgewichtsorgan (Vestibularorgan) betroffen sind. Der Gendefekt wurde erst 2019 gefunden und betrifft das RFC1-Gen. Seitdem man den Gendefekt kennt und weiß, dass ein chronischer Husten typisch ist, wird eine zunehmende Zahl von CANVAS-Fällen erkannt. Das CANVAS-Syndrom wird nach dem betroffenen Gen jetzt auch als RFC1-Erkrankung bezeichnet.

Am Ende des gemeinsamen Vortrags informierte Herr Erdlenbruch über die erst seit einem Jahr bekannte SCA27B. Bei der spinocerebellären Ataxie Typ 27 B (SCA27B) handelt es sich um eine im Dezember 2022 erstmals beschriebene, genetisch bedingte Erkrankung. Wie bei den anderen spinocerebellären Ataxien wird die SCA27B dominant vererbt. Die Ursache der Erkrankung liegt in einer sogenannten GAA-Trinukleotidrepeat-Expansion im FGF14-Gen (Fibroblasten-Wachstumsfaktor 14). Derzeit werden Repeat-Expansionen

mit über 250-Wiederholungen als krankheitsauslösend angesehen, wobei es Hinweise gibt, dass der Grenzwert möglicherweise niedriger liegen könnte. Wie der Gendefekt zur Erkrankung führt ist noch nicht vollständig geklärt. Es ist jedoch bekannt, dass FGF14 in bestimmten Zellen des Kleinhirns vorhanden ist und vermutlich eine Rolle für spannungsgesteuerte Natriumkanäle spielt. Die Symptome der SCA27B treten in der Regel im höheren Erwachsenenalter (um das 60. Lebensjahr) auf. Typische klinische Merkmale sind Unsicherheiten beim Stehen und Gehen, episodisch auftretende Beschwerden sowie ein Downbeat-Nystagmus. Die episodenhaften Verschlechterungen stehen oft am Anfang der Erkrankung. Eine langsam zunehmende Ataxie entwickelt sich oft erst im Verlauf. Auch eine morgendliche Betonung der Symptomatik wird häufig berichtet, anders als bei den meisten anderen Ataxien, bei denen die Beschwerden sich im Laufe des Tages typischerweise verschlechtern. Die SCA27B zählt mit der SCA3 und SCA6 zu den häufigsten spinocerebellären Ataxien überhaupt, wobei die Häufigkeit je nach untersuchter Patientengruppe variiert. Die episodenhaften Verschlechterungen sprechen oft auf Fampridin oder Acetazolamid an.

Zusammengefasst beginnen sowohl das CANVAS-Syndrom als auch die SCA27B erst im mittleren Erwachsenenalter. Bei einem der Ataxie viele Jahre vorausgehendem Husten ist an ein CANVAS-Syndrom zu denken, und bei am Anfang nur vorübergehend (also episodenhaft) bestehenden Ataxie-Symptomen an eine SCA27B.

**Frau Professor Dr. Timmann-Braun  
und Herr Dr. Friedrich Erdlenbruch**

## ERFAHRUNGSBERICHTE UND HILFREICHE TIPPS

### Wie ich zu einer Anschlussheilbehandlung (AHB) kam und wie ich die erlebte

Im November 2023 war ich motorisch auffallend viel schlechter drauf als sonst. Verschiedene Stürze waren vorausgegangen, bei denen wohl auch der Kopf manchmal was abbekommen hatte.

Das wurde aber neben einer sehr schmerzhaften Rippenprellung nicht weiter beachtet, die motorischen Probleme wurden auf die Schmerzen und die starken Medikamenten geschoben. Bis ich kaum noch am Rollator gehen konnte und vollkommen auf die Unterstützung meiner Frau angewiesen war. Am 5. November fuhren wir dennoch zum Treffen unserer Regionalgruppe nach Hamburg. Glücklicherweise war Frau Prof. Christine Zühlke vom Medizinischen Beirat der DHAG bei uns, mit der eine lebhaftige Gesprächsrunde entstand.

Mein Zustand verschlechterte sich an den folgenden Tagen weiter, und endlich entschlossen wir uns, der Sache im Krankenhaus Buchholz auf den Grund zu gehen. Dort hatten wir schnell den Eindruck, an der richtigen Stelle zu sein, die Untersuchungen verliefen sehr gut organisiert und dem Patienten zugewandt. Das gibt es tatsächlich noch! Eine Computer-Tomographie zeigte schließlich chronische Subduralhämatome, eines davon war raumfordernd und damit bedrohlich. Mit einer Trepanation wurde dieses in der Neurochirurgie in Altona entfernt. Das bedeutete eine Öffnung des Schädels, Absaugen und anschließende Drainage. Eine Mitarbeiterin des Sozialen Dienstes des Krankenhauses veranlasste die Beantragung einer AHB. Allerdings war

in keiner Reha Klinik sofort ein Platz frei. Zeitnah kam für mich, da ich nach der Operation nicht mehr auf ständige Hilfe angewiesen war, das RehaCentrum Hamburg vom 5. bis 26. Dezember infrage. Klar, dass wir nicht lange überlegten, ob dorthin oder woanders. Und so wurde es diese Klinik, in der ich ein großzügiges Zimmer für mich alleine bezog. So wie dort alle Patienten in Einzelzimmern untergebracht sind. Wie viel wir dafür werden zuzahlen müssen, warten wir ab. Versichert ist ein Doppelzimmer.

Im Aufnahmegespräch kamen die Ärztin und ich schnell überein, dass die Symptomatik nicht klar abzugrenzen ist, ob Ataxie seit vielen Jahren oder aktuell Folge der Operation. Hier ein Gedanke zu den Begriffen: Ursprünglich hieß es Heredo Ataxie, weil es in der Familie Personen mit meinen Symptomen gegeben hat. Jetzt ist es Ataxie unklarer Genese, weil die durchgeführten Gen-Analysen bisher kein Ergebnis gebracht haben.

Der Therapieplan war zunächst etwas dünn, fast nur Termine mit anderen Patienten zusammen. Bei der Dysarthrie-Gruppe (6 Personen) ging es lustig zu. Da wurden Zungenbrecher langsam und deutlich, dann schneller und schneller gesprochen. Oder jemand beschrieb Teekesselchen (Absatz = am Schuh oder Zeilenumbruch bei der Text-

verarbeitung), die wir anderen erraten sollten. Nicht vergleichbar mit dem Alltag war, dass jeder in der Runde geduldig abwartete, bis der Sprecher fertig war.

Bei „Hirnleistung“ saß ich jeweils 15 Minuten mit anderen im Raum, jeder vor einem Computer. Bei Ergotherapie durfte ich Kugeln und Dübel umordnen, Qi Gong Kugeln in der Hand kreisen lassen. Am häufigsten war ich schließlich im Fitnessstudio die Muskeln trainieren. Da ging ich öfter einfach so hin ohne Termin.

Auf meine Frage hin, ob nicht mehr an Anwendungen drin seien, ging es los mit gezielten Einzeltherapien. Bei der Aufnahme hatte ich angegeben, mich öfter zu verschlucken. Die Logopädin machte eine Schluckanalyse mit mir und hatte beim nächsten Termin Anweisungen und Übungen zum Aufbau der Zungenmuskeln parat. Da scheint es bei mir echt Bedarf zu geben. So forderte sie mich auf, die Zunge hinten anzuheben, was überhaupt nicht funktionieren wollte. Bis sie mich aufforderte, „Zange“ zu sagen und zu stoppen, wenn das „-ng“ erreicht sei. Dann würde ich spüren, was da passiert. Was tatsächlich der Fall ist. Geht auch mit „g“ und „k“ (Lüge, Lok).

Viel Spaß hatten wir beide mit „Fischers Fritz fischt frische Fische!“ Langsam und Silbe für Silbe gesprochen kein Problem, aber ... schneller nur noch akustischer Brei. Daran arbeite ich jetzt.

Für die Physiotherapie hatte ich die alte und neue Broschüre der DHAG dabei. Die Therapeutin war besonders an den umfangreichen Informationen in der alten Version

interessiert und nahm beide Hefte zur Vorbereitung mit. Von den Broschüren fand sie die erste Version hilfreicher, auch wenn die Abbildungen in Schwarz-Weiß nicht so deutlich, aber authentisch sind, weil mit Patienten. Sie machte dann mit mir jedoch andere Übungen, die ich sehr herausfordernd fand, aber gut. Ein Beispiel:

- Breitbeiniger Stand
- Einen Ausfallschritt nach vorne
- Dabei Arme in Schulterhöhe ausbreiten
- Fuß zurückholen und aufstampfen
- Dabei Hände auf die Schenkel klatschen

Zu Beginn der AHB erreichte ich beim standardisierten FGA-Test (Functional Gait Assessment zur Beurteilung der Balance Fähigkeit beim Gehen) 10 von 30 Punkten. Vor der Entlassung 13 von 30. Das bessere Abschneiden kann auch von der Tagesform abhängen. Beim NHPT (Nine Hole PEG Test zur Überprüfung der Feinmotorik) zum Abschluss habe ich deutlich mehr Zeit als beim Eingangstest gebraucht, um die neun Stäbchen in die vorgesehenen Aussparungen zu stecken. Die sind alles andere als griffig und fallen leicht aus den Fingern.

Weil der Speiseraum nicht so groß ist - und als Überbleibsel von Corona - wurden Essenszeiten zugewiesen. Bei der letzten Schicht waren besonders leckere Sachen manchmal bereits alle. Die Stimmung unter den Patienten (Schlaganfall, Herzinfarkt, Bandscheibe, Hüfte, Knie ...) war eigentlich gut. Mein Aufenthalt war genehmigt bis zum zweiten Weihnachtstag, was mir nicht gefiel, weil ich zum Fest gerne bei der Familie sein wollte. Deswegen war am 23. Schluss und ein Taxi brachte mich nach Hause.

## REHA in der Schmieder-Klinik in Konstanz

Nun sind seit meinem Aufenthalt in der Klinik-Schmieder in Konstanz einige Wochen vergangen und nach einer fünfjährigen REHA-Pause (Corona geschuldet) möchte ich meine überwiegend positiven Erfahrungen mit euch teilen.

Das Aufnahme-procedere lief sowohl beim Einchecken an der Rezeption wie auch auf der Station gut strukturiert ab. Die Aufnahmeuntersuchung beim Stationsarzt und der Oberärztin war, wie wir es alle kennen, neurologisch durchgetaktet. Im dann folgenden Arztgespräch – ich hatte mich gut darauf vorbereitet – besprachen wir die für mein Krankheitsbild sinnvollen Therapien. Dabei fanden die von mir eingebrachten Therapie-wünsche vollste Berücksichtigung.



Die Therapieschwerpunkte lagen, wie in einer Neurologischen REHA bewährt, bei Physio-, Ergo- und Sprechtherapie. In der Einzel-Physiotherapie war der Focus auf Gleichgewicht und Gangsicherheit.

Es wurden Balance und Kraft in Kombination mit Ausweischritten trainiert. Begleitend gab es ein Sport-Bewegungsprogramm, bestehend aus Ausdauertraining (3 x 7

Min. unterschiedliche Parcours im eigenen Tempo gehen – mit und ohne Gehhilfen jeglicher Art), Ausdauertraining für die Beine (9 Stationen je 1 Min. rechtes und linkes Bein entsprechend den eigenen Fähigkeiten), Krafttraining an Geräten, Wassergymnastik und Balancetraining in der Gruppe sowie auf dem Posturomed und dem Galileo. Der Ansatz der Physio war diesmal sehr bewegungsintensiv und dynamisch.

In der Ergotherapie lagen die Schwerpunkte auf der Feinmotorik (mit der dazugehörigen Werktherapie), der Armkoordination und dem Kraftaufbau der Arme.

Bei den Logopäden wurden mein Schluck- bzw. Verschluckverhalten sowie mein Sprechen überprüft und ich bekam gute Empfehlungen.

Weitere Behandlungsformen wurden in folgenden Therapiegruppen durchgeführt: Feldenkrais, Entspannung, Dehnen. Leider war die Rückenmassage nur 1 x in der Woche angesetzt. Die 3 x wöchentlich durchgeführten Kneippgüsse der Beine weckten die Lebensgeister für den Rest des Tages.

Auf meinen Wunsch hin nahm ich an einer Psychologischen Gesprächsrunde teil. Es war wie eine kleine Selbsthilfegruppe: 5 Teilnehmer mit unterschiedlichen neurologischen Erkrankungen. Es fand unter der Begleitung einer Psychologin ein reger Gedankenaustausch über die Anpassung und Akzeptanz