

DIAGNOSTISCHES FLUSSDIAGRAMM FÜR ATAXIEN IM ERWACHSENENALTER

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

Share. Care. Cure.



Publiziert durch ERN-RND: 11.02.2019

Aktuellste Überarbeitung vom: 16.09.2024

Haftungsausschluss:

"Die Unterstützung der Europäischen Kommission für die Erstellung dieser Veröffentlichung stellt keine Billigung des Inhalts dar, der ausschließlich die Meinung der Autoren wiedergibt, und die Kommission kann nicht für die Verwendung der darin enthaltenen Informationen verantwortlich gemacht werden."

Weitere Informationen über die Europäische Union finden Sie im Internet (<http://europa.eu>).

Luxemburg: Amt für Veröffentlichungen der Europäischen Union, 2019

© Europäische Union, 2019

Die Vervielfältigung ist unter Angabe der Quelle gestattet.

DAS EUROPÄISCHE REFERENZNETZWERK FÜR SELTENE NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN (ERN-RND)

ERN-RND ist ein europäisches Referenznetzwerk, das von der Europäischen Union eingerichtet und genehmigt wurde. ERN-RND ist eine Gesundheitsinfrastruktur, die sich auf seltene neurologische Erkrankungen (RND) konzentriert. Die drei Hauptsäulen von ERN-RND sind (i) ein Netzwerk von Experten und Fachzentren, (ii) die Generierung, Bündelung und Verbreitung von RND-Wissen und (iii) die Implementierung von e-Health, damit das Fachwissen anstelle von Patienten und Familien reisen kann.

ERN-RND vereint 64 der führenden europäischen Expertenzentren sowie 4 Affiliated Partner in 24 Mitgliedstaaten und umfasst sehr aktive Patientenorganisationen. Die Zentren befinden sich in Belgien, Bulgarien, Dänemark, Deutschland, Estland, Finnland, Frankreich, Griechenland, Irland, Italien, Kroatien, Lettland, Litauen, Luxemburg, Malta, den Niederlanden, Österreich, Polen, Schweden, Slowenien, Spanien, Tschechien, Ungarn und Zypern.

Die folgenden Erkrankungsgruppen werden von ERN-RND abgedeckt:

- Ataxien und hereditäre spastische Spinalparalysen
- Atypischer Parkinsonismus und genetische Parkinson-Krankheit
- Dystonie, paroxysmale Störungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn
- Frontotemporale Demenz
- Chorea-Huntington-Krankheit und andere Choreas
- Leukodystrophien

Weitere Informationen über das Netzwerk, die Expertenzentren und die abgedeckten Erkrankungen finden Sie auf der Website des Netzwerkes www.ern-rnd.eu.

Empfehlung für die klinische Verwendung:

ERN-RND hat das diagnostische Flussdiagramm für Ataxien im Erwachsenenalter entwickelt, um die Diagnose der adulten Ataxie zu unterstützen. ERN-RND empfiehlt die Verwendung dieses diagnostischen Flussdiagramms.

HAFTUNGSAUSSCHLUSS

Bei den klinischen Leitlinien, Praxisempfehlungen, systematischen Übersichtsarbeiten und anderen Leitlinien, die von ERN-RND veröffentlicht, befürwortet oder in ihrem Wert bestätigt werden, handelt es sich um die Bewertung aktueller wissenschaftlicher und klinischer Informationen, die als Bildungsangebot zur Verfügung gestellt werden.

Die Informationen (1) umfassen möglicherweise nicht alle geeigneten Behandlungen und Pflegemethoden und sollen nicht als Feststellung des Pflegestandards betrachtet werden; (2) werden nicht laufend aktualisiert und spiegeln möglicherweise nicht die neuesten Erkenntnisse wider (zwischen der Erstellung dieser Informationen und ihrer Veröffentlichung bzw. Lektüre können sich neue Informationen ergeben haben); (3) beziehen sich nur auf die spezifisch angegebenen Fragestellungen; (4) schreiben keine bestimmte medizinische Versorgung vor; (5) ersetzen nicht das unabhängige professionelle Urteil des behandelnden Arztes, da die Informationen keine individuellen Unterschiede zwischen den Patienten berücksichtigen. In jedem Fall sollte die gewählte Vorgehensweise vom behandelnden Arzt individuell auf den jeweiligen Patienten abgestimmt werden. Die Nutzung der Informationen ist freiwillig. Die Informationen werden vom ERN-RND auf der Basis des Ist-Zustands zur Verfügung gestellt und ERN-RND übernimmt keine ausdrückliche oder stillschweigende Gewähr in Bezug auf die Informationen. ERN-RND lehnt ausdrücklich jegliche Gewähr der Gebrauchstauglichkeit und der Eignung für eine bestimmte Verwendung oder einen bestimmten Zweck ab. ERN-RND übernimmt keine Verantwortung für Personen- oder Sachschäden, die sich aus der Verwendung dieser Informationen ergeben oder damit im Zusammenhang stehen, noch für irgendwelche Fehler oder Unterlassungen.

METHODOLOGIE

Die Bestätigung des diagnostischen Flussdiagramms für adulte Ataxien erfolgte durch die ERN-RND Erkrankungsgruppe *Ataxie und hereditäre spastische Spinalparalysen (HSP)*:

Erkrankungsgruppe Ataxie und hereditäre spastische Spinalparalysen (HSP):

Koordinatoren der Erkrankungsgruppe:

Elisabetta Indelicato²⁷; Lorenzo Nanetti¹⁹; Rebecca Schuele-Freyer³⁸

Mitglieder der Erkrankungsgruppe:

Angehörige der Gesundheitsberufe:

Aki Hietaharju¹⁴; Alejandra Darling¹⁷; Alena Zumrová²⁸; Alexander Münchau⁴¹; Alexandra Durr⁶; Alfons Macaya⁴⁸; Ana Lara Pelayo²⁶; Andrea Mignarri⁵; Andrés Nascimento¹⁷; Angelo Antonini³; Anna Ardissoni¹⁹; Anna Fetta²⁰; Anna Heinzmann⁶; Anna Sobanska¹⁸; Anna Sulek¹⁸; Antonio Federico⁵; Aoife Mahony²¹; Astrid Daniela Adarmes Gómez⁴⁹; Bart van de Warrenburg³¹; Bela Melegh⁴⁷; Berry Kremer⁴³; Borut Peterlin⁴⁵; Carlos Ortez¹⁷; Caroline Scicluna⁶; Caterina Garone²⁰; Caterina Mariotti¹⁹; Charlotte Haaxma³¹; Chiara Criscuolo²; Chiara Pane²; Christa-Caroline Bergner⁴⁶; Claire Ewencyk⁶; Colin Clarke²¹; Damjan Osredkar⁴⁵; Daniel Boesch²⁷; David Gómez-Andrés⁴⁸; David Neubauer⁴⁵; Deborah Sival⁴³; Duccio Maria Cordelli²⁰; Eleni Zamba-Papanicolaou¹⁰; Enrico Bertini³⁰; Esteban Muñoz¹⁷; Eugenia Amato¹⁷; Fran Boroveckí³⁷; Francesco Nicita³⁰; Francisco Javier Rodríguez de Rivera²³; Franco Taroni¹⁹; Gabriele Siciliano⁴; Georgia Karadima¹¹; Georgios Koutsis¹¹; Gessica Vasco³⁰; Gilles Naeije¹³; Ginevra Zanni³⁰; Giovanna De Michele²; Giovanni Rizzo²⁰; Giulia Coarelli⁶; Harri Rusanen¹⁴; Helena Sarac³⁷; Hendrik Rosewich⁴²; Ieva Glazere²⁹; Isabella Moroni¹⁹; Iwona Stępnia¹⁸; Jan Lykke Scheel Thomsen¹; Jeroen Vermeulen²⁵; Jiri Klempir¹⁵; Joanna Pera³⁹; Jon Infante²⁶; Judith van Gaalen³¹; Kathleen Gorman²¹; Kevin Peikert⁴⁴; Kinga Hadziev⁴⁷; Krista Lazdovska²⁹; Kristl Claeys⁴⁰; Kyproula Christodolou¹⁰; Laszlo Szpisjak³⁴; Laura Carrera¹⁷; Laurine Virchien⁹; Lena Hjermand³²; Luca Solina²⁰; Lucie Pierron⁶; Ludger Schöls⁴²; Mar O'Callaghan¹⁷; Marcus Grobe-Einsler³⁶; Margit Lill³⁵; Maria Victoria Gonzalez Martinez⁴⁸; Marit Otto¹; Marta Blázquez Estrada⁷; Marta Correa⁴⁹; Martin Paucar Arce²²; Martin Vyhnálek²⁸; Martje Pauly⁴¹; Matthis Synofzik⁴²; Maurizio Petrarca³⁰; Michael Bayat¹; Michèl Willemsen³¹; Michelangelo Mancuso⁴; Miryam Carecchio³; Norbert Brüggemann⁴¹; Norbert Kovacs⁴⁷; Pablo Mir⁴⁹; Perrine Charles⁶; Peter Balicza³³; Péter Klivényi³⁴; Peter Martus⁴²; Petya Bogdanova-Mihaylova²¹; Pierre Kolber⁸; Rachele Danti¹⁹; Ramona Valante²⁹; Richard Walsh²¹; Sára Davisonová¹⁵; Sinead Murphy²¹; Susanne Petri¹⁶; Susanne Schneider²⁴; Sylvia Boesch²⁷; Veronica Di Pisa²⁰; Viktor Molnar³³; Vincenzo Montano⁴; Virginie Destrebécq¹³; Wolfgang Koehler⁴⁶; Wolfgang Nachbauer²⁷; Yorck Hellenbroich⁴¹

Patientenvertreter:

John Gerbild¹²; Juliane Krabath¹²; Lori Renna Linton¹²; Mary Kearney¹²

¹Aarhus University Hospital, Denmark; ²AOU - Federico II University Hospital, Naples, Italy; ³AOU - University Hospital Padua, Italy; ⁴AOU - University Hospital Pisa, Italy; ⁵AOU - University Hospital Siena, Italy; ⁶APHP - Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics', Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris, France; ⁷Asturias Central University Hospital, Oviedo, Spain; ⁸CHL - Luxembourg Hospital Center, Luxembourg; ⁹CHU de Toulouse, France; ¹⁰Cyprus Institute of Neurology and Genetics, Egkomi, Cyprus; ¹¹Eginitio Hospital, National and Kapodistrian University of Athens, Greece; ¹²ePAG representative; ¹³Erasmus Hospital, Université libre de Bruxelles, Brussels, Belgium; ¹⁴Finland Consortium: University Hospitals in Oulu, Tampere and Helsinki, Finland; ¹⁵General University Hospital Prague, Czech Republic; ¹⁶Hannover Medical School, Germany; ¹⁷Hospital Clinic Barcelona and Sant Joan de Déu Hospital, Barcelona, Spain; ¹⁸Institute of Psychiatry and Neurology, Warsaw, Poland; ¹⁹IRCCS - Foundation of the Carlo Besta Neurological Institute, Milan, Italy; ²⁰IRCCS - Institute of Neurological Sciences of Bologna, Italy; ²¹Irish Consortium: Tallaght University Hospital and Children's Health Ireland, Dublin, Ireland; ²²Karolinska University Hospital, Stockholm, Sweden; ²³La Paz University Hospital, Madrid, Spain; ²⁴Ludwig-Maximilian University Hospital, Munich, Germany; ²⁵Maastricht University Medical Center, Netherlands; ²⁶Marques de Valdecilla University Hospital, Santander, Spain; ²⁷Medical University Innsbruck, Austria; ²⁸Motol University Hospital, Prague, Czech Republic; ²⁹Pauls Stradins Clinical University Hospital, Riga, Latvia; ³⁰Pediatric Hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; ³¹Radboud University Medical Centre, Nijmegen, Netherlands; ³²Rigshospitalet University Hospital Copenhagen, Denmark; ³³Semmelweis University, Budapest, Hungary; ³⁴Szent-Györgyi Albert Medical Center, Szeged, Hungary; ³⁵Tartu University Hospital, Estonia; ³⁶University Hospital Bonn, Germany; ³⁷University Hospital Center Zagreb, Croatia; ³⁸University Hospital Heidelberg, Germany; ³⁹University Hospital in Krakow, Poland; ⁴⁰University Hospital Leuven, Belgium; ⁴¹University Hospital Schleswig-Holstein, Germany; ⁴²University Hospital Tübingen, Germany; ⁴³University Medical Center Groningen, Netherlands; ⁴⁴University Medical Center Rostock, Germany; ⁴⁵University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; ⁴⁶University of Leipzig Medical Center, Germany; ⁴⁷University of Pécs, Hungary; ⁴⁸Vall d'Hebron University Hospital, Barcelona, Spain; ⁴⁹Virgen del Rocío University Hospital, Sevilla, Spain

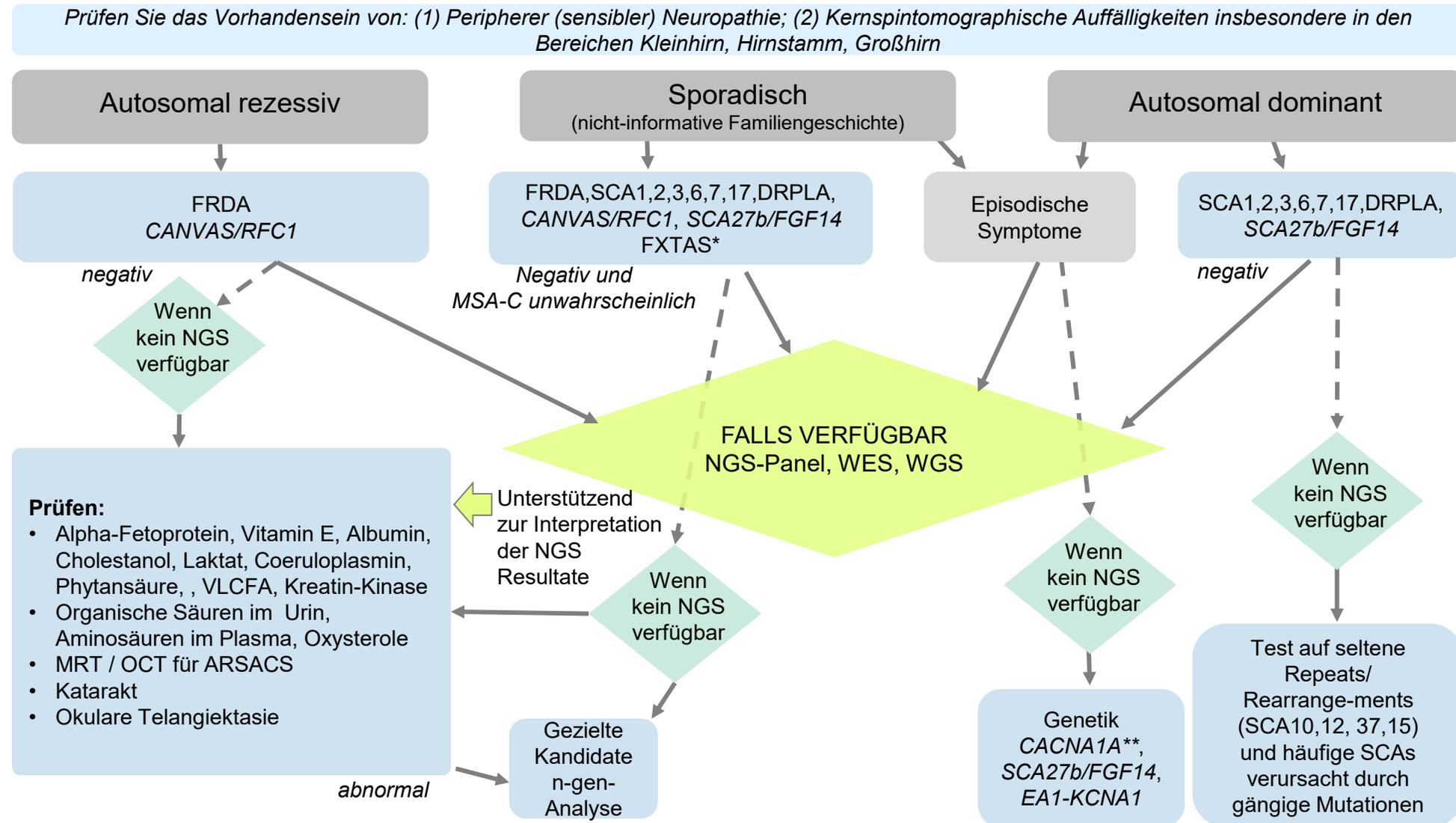
Prozess der Flussdiagrammentwicklung:

- Entwicklung des Flussdiagramms: Juni – November 2017
- Diskussion innerhalb der ERN-RND Erkrankungsgruppe: November 2017 – Juni 2018
- Zustimmung zum diagnostischen Flussdiagramm: 30.11.2018
- Zustimmung zum Dokument durch die gesamte Erkrankungsgruppe: 05.02.2019
- Überarbeitung des Flussdiagramms: Februar 2024
- Zustimmung zum überarbeiteten Flussdiagramm durch die gesamte Erkrankungsgruppe: September 2024

Diagnostisches Flussdiagramm - Ataxien

Ausschluss erworbener/symptomatischer Ursachen insbesondere bei (sub)akutem Auftreten, spezifischer Medikamentenanamnese oder MRT-Befunden. Häufige Ursachen erworbener/symptomatischer Ataxien sind: Autoimmunerkrankungen, toxische Ursachen, Schädel-Hirn-Trauma, infantile Zerebralparese, Tumor, Schlaganfall, Infektionen, Vitaminmangel, paraneoplastische Syndrome

Achtung: Für früh einsetzende Ataxien ziehen Sie bitte das dafür vorgesehene ERN-RND-Flussdiagramm zurate.



Anmerkungen:

* FXTAS in Betracht ziehen bei Tremor-Ataxie-Syndrom und Alter bei Erstauftreten >50 Jahre

** Test sowohl auf konventionelle Mutationen (episodische Ataxie Typ 2 und überlappende Syndrome der hemiplegische Migräne/episodische Ataxie) als auch auf CAG-Expansionen (SCA6 mit frühen episodischen Symptomen)

Abkürzungen:

CANVAS	-	Syndrom der zerebellären Ataxie, Neuropathie und vestibulären Areflexie (engl. Cerebellar Ataxia, Neuropathy, Vestibular Areflexia Syndrome)
DRPLA	-	Dentatorubrale-pallidoluysäre Atrophie
EA1	-	Episodische Ataxie Typ 1
FRDA	-	Friedreich's Ataxie
FXTAS	-	Fragiles-X-assoziiertes Tremor-/Ataxie-Syndrom
MRT	-	Magnetresonanztomographie
MSA-C	-	Multiple Systematrophie zerebellarer Typ
NGS	-	Next Generation Sequencing
SCA	-	Spinozerebellare Ataxie
VLCFA	-	Sehr langkettige Fettsäuren (engl. Very Long Chain Fatty Acids)
WES	-	Sequenzierung des gesamten Exoms (engl. Whole Exome Sequencing)
WGS	-	Sequenzierung des gesamten Genoms (engl. Whole Genome Sequencing)



European Reference Networks

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

Co-funded by the European Union

