

# Friedreich-Ataxie



## Friedreich-Ataxie

---

### Was ist die Friedreich-Ataxie?

Die Friedreich-Ataxie ist eine fortschreitende neurologische Krankheit, die im Allgemeinen im Kindesalter oder im frühen Erwachsenenalter einsetzt. Sie wurde erstmals 1863 von dem deutschen Neurologen Nikolaus Friedreich beschrieben.

Unter «Ataxie» versteht man eine Koordinationsstörung der willkürlichen Bewegungen. Die Ataxie kann durch eine Schädigung des Kleinhirns oder der Nervenfasern, welche Informationen vom Rückenmark zur spinocerebellären Bahn weiterleiten, hervorgerufen werden.

Der Friedreich-Ataxie liegt eine Degeneration der spinocerebellären Bahnen und des Kleinhirns zu Grunde und die Krankheit führt zu Gleichgewichtsstörungen, Störungen der Tiefensensibilität sowie verschiedene andere Symptome. Die Krankheit beeinträchtigt jedoch in der Regel nicht die intellektuellen Fähigkeiten. Wie bei allen degenerativen Krankheiten kann der Verlauf je nach Person langsamer oder rascher sein.

---

### Symptome

In der folgenden Aufzählung sind die bei Friedreich-Ataxie auftretenden Symptome zusammengefasst. Die PatientInnen können sämtliche oder einen Teil dieser Symptome aufweisen.

#### **Kleinhirnsyndrom (Läsion des Kleinhirns):**

- Gleichgewichtsstörungen
- Unsicherer Gang
- Sprechschwierigkeiten mit polternder, schleppender Stimme
- Koordinationsstörungen
- Feinmotorikstörungen

#### **Pyramidenbahnläsion:**

- Schwäche und Ermüdbarkeit vor allem der Beine
- Mitfaktor der Koordinations- und Feinmotorikstörungen
- Selten Spastizität und Babinski-Zeichen

Eine Broschüre der Schweizerischen Muskelgesellschaft

Copyright 1. Auflage (08/2011)

Herzlichen Dank der Association suisse de l'Ataxie de Friedreich (aCHaf) für die Kooperation und PD Dr. med. Hans Jung für die wissenschaftliche Überarbeitung.

**Schädigung der Hinterstrangbahnen des Rückenmarks:**

- Störungen der Tiefensensibilität (Vibrationssinn, Lagesinn)
- Dies führt zu einer Verstärkung der Gleichgewichtsstörungen (besonders bei Dunkelheit)

**Periphere Nervenschädigungen:**

- Ausfall der Muskeleigenreflexe
- Beitrag an Sensibilitätsstörungen und Muskelschwäche

**Skelettdeformitäten stellen eine Folgeerscheinung der neurologischen Schädigungen dar:**

- Hohlfüße
- Skoliose (Verkrümmung der Wirbelsäule)

**Diabetes:**

- Bei 10% der Patienten mit Friedreich-Ataxie

**Herzstörungen:**

- Bei 50 – 70 der Patienten mit Friedreich-Ataxie
- Als erste Anzeichen einer hypertrophischen Kardiomyopathie zeigt die Herzuntersuchung (Echokardiografie) eine Verdickung der Herzwand
- Später kann es auch zu einer Erweiterung der Herzhöhlen kommen
- Die Herzerkrankung verläuft häufig ohne Symptome, kann aber auch sehr schwer sein und auf Grund von Herz-Rhythmusstörungen oder Herzschwäche zum Tode führen.

**Krankheitsverlauf**

Die Symptome beginnen meist im Pubertätsalter (13 bis 14 Jahre), können aber auch schon im Kindesalter (4 bis 6 Jahre) oder erst wesentlich später im Erwachsenenalter (20 bis 50 Jahre) auftreten. Bei den spät beginnenden Formen sind häufig die Muskeleigenreflexe erhalten und es fehlen Zeichen einer Systembeteiligung.

Die ersten Anzeichen der Krankheit sind häufig Gang- und Gleichgewichtsstörungen sowie Koordinationsschwierigkeiten

der Arme (langsame, unpräzise Gesten). Allmählich können weitere Symptome wie Sprechschwierigkeiten, Kältegefühl in den Füßen und starke Ermüdbarkeit dazukommen. Manche dieser Symptome lassen sich nur durch eine gründliche Untersuchung feststellen.

In der Regel sind die körperlichen Symptome der Friedreich-Ataxie unaufhaltsam voranschreitend. Es ist jedoch hervorzuheben, dass der Verlauf von einem Patienten zum Anderen und auch bei den Kindern ein und derselben Familie sehr unterschiedlich sein kann. Die Krankheit führt in der Regel zum Verlust der Autonomie und macht den Gebrauch eines Rollstuhles unumgänglich.

---

**Vererbung**

Die Friedreich-Ataxie ist eine Erbkrankheit, die ungefähr eine von 30'000 Personen trifft. Der menschliche Körper besteht aus lebenden Bausteinen, den Zellen. Jede Zelle besitzt einen Kern mit 23 Chromosomenpaaren. Jedes Chromosom setzt sich aus Genen zusammen, die für bestimmte Eiweißfunktionen und das Auftreten von Erbmerkmalen verantwortlich sind. Veränderungen, sogenannte Mutationen, in den Genen können Erbkrankheiten verursachen. Genetische Studien, die Ende der Achtzigerjahre in Angriff genommen wurden, führten im März 1996 zur Entdeckung des Gens, das die Friedreich-Ataxie verursacht.

Das Gen befindet sich auf dem Chromosom 9 und enthält die Information für die Herstellung von Frataxin, einem Eiweiß, das aus 216 sogenannten Aminosäuren besteht und für die Funktion der Mitochondrien wichtig ist, wo das Frataxin auch angesiedelt ist. Die Mitochondrien sind eine in allen Zellen vorkommende mikroskopische Struktur. Sie sind der Sitz der Zellatmung, also für die Bildung von Energie aus Sauerstoff.

Die Friedreich-Ataxie ist eine nicht dominante, sogenannte rezessive Erbkrankheit. Das bedeutet, dass es nur dann zur Er-

krankung kommt, wenn beide Chromosomen desselben Paares ein mutiertes Gen aufweisen. Die Übertragung erfolgt autosomal, das heisst, dass sich das verantwortliche Gen auf einem Chromosom befindet, das nicht an der Geschlechtsbestimmung beteiligt ist. Die Krankheit trifft somit unterschiedslos Frauen und Männer. (Siehe Schema S.7).

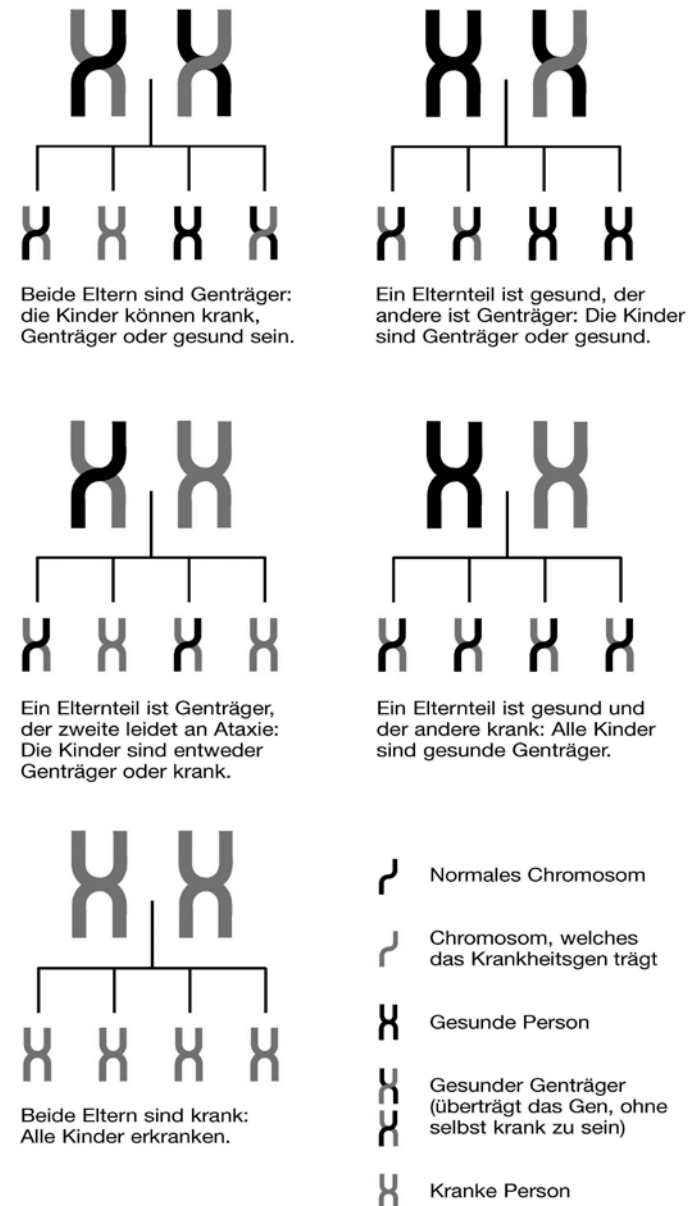
Seit das Gen bekannt ist, lässt sich die Friedreich-Ataxie mit Hilfe einer molekularbiologischen Analyse (Blutprobe) mit Sicherheit diagnostizieren.

### Therapeutische Massnahmen

Trotz der nachhaltigen Bemühungen im Bereich der medizinischen Forschung besteht für PatientInnen mit Friedreich-Ataxie gegenwärtig keine Heilungsmöglichkeit. Für Patienten mit Herzkrankheit besteht die Möglichkeit, mit einem Medikament den Verlauf der Herzkrankheit günstig zu beeinflussen. Das heisst jedoch nicht, dass auf die Behandlung der anderen PatientInnen bzw. Krankheitssymptome verzichtet werden kann - ganz im Gegenteil: Symptomgerichtete therapeutische Massnahmen sind unerlässlich für die an Ataxie leidenden Personen, insbesondere um ihnen eine befriedigende Lebensqualität zu erhalten.

**Aus diesem Grund kommt der Behandlung der verschiedenen Symptome eine grosse Bedeutung zu. Wichtig:**

- Eine regelmässige Betreuung mit Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie
- Laufender Kontakt mit einem Facharzt oder einer Fachärztin für Rehabilitationsorthopädie, damit die Entwicklung der Skoliose oder anderer Erscheinungen im Gefolge der Ataxie überwacht werden kann
- Periodische Besuche bei der Neurologin oder beim behandelnden Arzt



- Regelmässige Kontrollen beim Kardiologen oder bei der Kardiologin
- Regelmässige Bestimmung des Blutzuckers

### 1. Physiotherapie

Mit Hilfe der Physiotherapie soll die Funktionsfähigkeit so weit wie nur möglich erhalten werden. Die Behandlung umfasst eine (aktive und/oder passive) Mobilisierung der Gliedmassen sowie eine spezielle Heilgymnastik für die Wirbelsäule und zur Bekämpfung der orthopädischen Störungen. Sie konzentriert sich auf folgende wichtige Punkte:

- Mobilisierung der unteren Extremitäten
- Mobilisierung und Stärkung des Rumpfes
- Physiotherapie der oberen Extremitäten

Die Motivation der PatientInnen zur körperlichen Betätigung (Schwimmen und andere Sportarten) ist ein zusätzliches Plus und eine wichtige Ergänzung der Behandlung. Schwimmen ist besonders geeignet, weil die PatientInnen dabei ihre Gleichgewichtsprobleme vergessen können.

#### a) Mobilisierung der unteren Extremitäten

- Passive Mobilisierung von Füßen und Knöcheln zur Vorbeugung gegen Hohlfüsse
- Passive Mobilisierung und Stretching-Stellungen um Muskelretraktionen und Kontrakturen zu vermeiden
- Erhaltung der Muskelkraft
- Gehübungen so lange Gehen noch möglich ist
- Vertikalisationsgerät, wenn Gehen nicht mehr möglich ist (auch zur Vermeidung von Hautproblemen, orthopädischen Problemen, Gelenk-, Muskel-, Kreislauf- und Verdauungsstörungen, Atmungsproblemen und Osteoporose als Folgen der sitzenden Stellung)

#### b) Mobilisierung und Stärkung des Rumpfes. Dies ist notwendig, um der Hypotonie (Verringerung des Muskeltonus) entgegenzuwirken:

- Mobilisierung der Wirbelsäule und des Brustkorbs
- Erhaltung und Verbesserung der Muskelkraft
- Gleichgewichts- und Stabilisierungsübungen
- Sehr wichtig ist das Trainieren der Atmung, die durch eine reduzierte Vitalkapazität und häufig auch durch eine Skoliose beeinträchtigt wird
- Massagen, Fango (Schlamm), Stellungen zur Linderung von Wirbelsäulenschmerzen

#### c) Physiotherapie der oberen Extremitäten

Meist handelt es sich um eine passive Mobilisierung. Die oberen Extremitäten werden bereits für jede noch so banale alltägliche Handlung eingesetzt (Rollstuhl weiterbewegen, mit Krücken gehen, Essen). Hier werden gewöhnlich ErgotherapeutInnen beigezogen, um jede Geste, jede Fortbewegung zu erleichtern.

### 2. Ergotherapie

Die Ergotherapie ist eine Behandlungsmethode zur Umschulung und Rehabilitation. Sie soll den AtaxiepatientInnen helfen, die Aktivitäten des täglichen Lebens selbständig auszuführen.

#### a) Umschulung

Sie bezweckt in erster Linie, den Betreffenden ihre vollen Möglichkeiten bewusst zu machen sowie diese Möglichkeiten zu stimulieren und zu steigern. ErgotherapeutInnen arbeiten mit funktionellen, spielerischen, handwerklichen, gestalterischen sowie lebenspraktischen Übungen (Holzarbeiten, Sticken, Seidenmalerei, Informatik usw.).

#### b) Rehabilitation

Sie soll es behinderten Personen erleichtern, zu Hause zu leben, und dazu beitragen, ihnen die bestmögliche Lebensweise

zu sichern. Die dafür eingesetzten Mittel sind abhängig von den Zielsetzungen. In diesen Bereich fällt alles, was mit dem Alltagsleben zu tun hat: Toilette, An- und Auskleiden, Küchenarbeit und schriftliche Kommunikation. Im Übrigen beschränkt sich die Ergotherapie nicht auf therapeutische Aufgaben. Sie hilft den PatientInnen auch bei der Wahl des geeigneten Materials (Rollstuhl, Gehhilfen oder Computer) und bei der Planung und Einrichtung eines ihrer Behinderung angepassten Wohn- und Arbeitsumfeldes.

### 3. Logopädie

Unter Logopädie versteht man das Schulen der Artikulation sowie der mündlichen und schriftlichen Ausdrucksweise. Bei Personen, die an der Friedreich-Ataxie leiden, treten verschiedene Störungen im Bereich der Kommunikation auf. Diese Dysfunktionen, die mehr oder weniger ausgeprägt sein können, betreffen:

- Den Wortfluss
- Den Energieaufwand
- Die Lautstärke der Stimme
- Die Spontaneität der Wortwahl
- Die Präzision der Artikulation
- Den Kontakt mit SprechpartnerInnen
- Die Beherrschung nervöser Spannungen
- Die Schrift

Alle diese funktionellen Störungen sind von einer Person zur anderen sehr unterschiedlich. Sie werden erheblich verstärkt durch:

- Erregbarkeit
- Ungeduld
- Gereiztheit
- Müdigkeit

Die LogopädiespezialistInnen haben somit die Aufgabe, den AtaxiepatientInnen bei der Ausschöpfung aller ihrer Möglichkeiten

zu helfen, um ihnen eine möglichst mühelose Kommunikation ohne übermäßige Ermüdung zu erleichtern. Dies kann mit verschiedenen Mitteln und Wegen erreicht werden.

#### a) Lösungen zur Beherrschung dieser inneren Spannungen (Erregbarkeit, Ungeduld, Gereiztheit und Ermüdbarkeit)

- Bauchatmung sowie Atemholen zwischen jedem Satz, um die Atmung teilweise unter Kontrolle zu haben
- Leiser sprechen, um Energie zu sparen (geringere Ermüdung)

#### b) Kontrolle der Lautstärke der Stimme, des Wortflusses und der Artikulation mit Hilfe einer speziellen Technik

- Training der Zungen- und Lippenmuskulatur durch verschiedene Artikulation- und Ausspracheübungen

#### c) Alternative Kommunikationsmittel, wenn Sprechen nicht mehr möglich ist

- Erlernen der Benutzung einer Schreibmaschine für Mitteilungen oder eines Sprechcomputers.

### 4. Medikamente

1997, ein Jahr nach der Identifizierung des Frataxin-Gens, erbrachte ein Forscherteam des Pariser Kinderspitals Necker-Enfants-Malades den Nachweis, dass bei Personen mit Friedreich-Ataxie eine abnormale Eisenanhäufung in den Mitochondrien besteht. In den Mitochondrien spielen sich die Zellatmung und damit die Energieerzeugung für den Körper ab.

Aufgrund dieser Erkenntnis versuchten die Forscher die durch die Eisenansammlung verursachte Toxizität mit einer antioxidierend wirkenden Substanz zu reduzieren, und zwar mit Idebenone, einem synthetischen Analogin von Coenzym Q10. Diese Therapie wirkt nicht auf das Eisen selbst ein, sondern soll vielmehr die Zellen gegen die toxischen Auswirkungen des Eisens schützen.

Mit Idebenone, das auch als «Medikament der Hoffnung» bezeichnet wird, lässt sich mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit

das Fortschreiten der Herzkrankheit bremsen. Der Effekt auf die anderen Symptome der Friedreich-Ataxie ist aber nicht wissenschaftlich erwiesen.

---

### **Persönlicher Einsatz**

Da die Krankheit hauptsächlich Gleichgewicht, Reflexe oder Feinmotorik beeinträchtigt, ist eine sportliche Betätigung nur beschränkt möglich. Andererseits ist eine mässige körperliche Aktivität unerlässlich, um einen guten Muskeltonus zu bewahren und die Erhaltung der noch bestehenden Gleichgewichtsfunktionen zu fördern.

Gewisse Aktivitäten eignen sich und werden empfohlen, zum Beispiel Schwimmen, Muskelaufbau, Heimtrainer, Rudergehärt sowie alle Sportarten, die fit und beweglich erhalten, ohne unbedingt eine athletische Kondition vorauszusetzen.

Neben dem persönlichen Einsatz ist es von grösster Wichtigkeit, dass die von dieser Krankheit betroffenen Personen umfassend begleitet und betreut werden, damit sie unter Berücksichtigung des sozialen Kontextes, der Familienverhältnisse, der Behinderung und des Umfelds ein möglichst normales und harmonisches Leben führen können.

Da die Schulstrukturen unseres Landes einer Körperbehinderung nicht immer Rechnung tragen, muss für die Gleichstellung aller im Bildungsbereich gekämpft werden. Schreibprobleme und Müdigkeit als Begleiterscheinungen der Friedreich-Ataxie bringen meist einen langsameren Fortgang der Schulbildung mit sich. Diese Hindernisse können mit verschiedenen Mitteln umgangen werden. Zum Beispiel kann ein Laptop benützt werden, oder die Lehrkräfte werden um mehr Zeit für Tests oder Prüfungen ersucht. Auch die baulichen Hindernisse können aufgrund der geltenden Gesetze korrigiert werden.

---

### **Die aCHaf**

Eine kleine Gruppe von Angehörigen und FreundInnen von PatientInnen beschloss 1999 die Gründung der Schweizerischen Friedreich-Ataxie-Vereinigung (aCHaf) in der Hoffnung, damit einen Zusammenschluss aller an dieser Krankheit leidenden Personen in die Wege zu leiten.

#### **Die Ziele bestehen in der:**

- Schaffung eines Forums für AtaxiepatientInnen in der Schweiz und im Ausland
- Informationstätigkeit
- Moralischen Unterstützung oder punktuellen materiellen Unterstützung
- Förderung der Forschung

Der Vorstand der aCHaf Vereinigung setzt sich aus unentgeltlich tätigen Mitgliedern zusammen, die direkt oder indirekt von der Friedreich-Ataxie betroffen sind. Die organisatorischen Kosten und ihren Einsatz zugunsten der Mitglieder finanziert die Vereinigung aus Spenden und den Beiträgen der Aktivmitglieder. Die Mitglieder treffen sich regelmässig um ihre Erfahrungen und Hoffnungen auszutauschen und sich einander im gegenseitigen Verständnis zu öffnen.

Weitere Informationen finden Sie unter: [www.achaf.org](http://www.achaf.org)

---

### **Die Friedreich-Ataxie Kontaktgruppe**

Weitere Informationen über die Selbsthilfegruppe finden Sie unter [www.fa-kontaktgruppe.ch](http://www.fa-kontaktgruppe.ch)

## Die Muskelgesellschaft

### Das Ziel der Muskelgesellschaft

Die Muskelgesellschaft strebt eine Zukunft an, in der alle Menschen mit einer Muskelkrankheit bestmöglich leben können – selbstbestimmt und gleichgestellt. Sie setzt sich mit Blick auf diese Zukunft überall dort ein, wo die Bedürfnisse von Menschen mit einer Muskelkrankheit und die ihrer Angehörigen nicht oder nur ungenügend abgedeckt sind.

### Kernaufgaben

- Anlaufstelle, Erstberatung und Information für Menschen mit einer Muskelkrankheit und ihre Angehörigen
- Vermittlung und Sicherstellung benötigter Dienstleistungen
- Initiierung und Unterstützung von Kontakt- und Selbsthilfegruppen
- Organisation von Ferien- und Freizeitangeboten für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit einer Muskelkrankheit
- Unterstützung von Initiativen und Projekten mit Blick auf ein selbstbestimmtes Leben
- Rasche und unbürokratische Sachhilfe in Notfällen
- Informations- und Weiterbildungsangebote für Institutionen und Fachpersonen zu spezifischen Themenbereichen in der Pflege und Betreuung von Menschen mit einer Muskelkrankheit
- Unterstützung von Forschungsprojekten, die sich primär auf die Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit einer Muskelkrankheit auswirken
- Aufklärung und Information der Öffentlichkeit über Muskelkrankheiten und die Anliegen Betroffener
- Politische Aktivitäten zur Umsetzung der Gleichstellung und Selbstbestimmung

### ZEWÖ-Gütesiegel

Die Schweizerische Muskelgesellschaft ist ZEWÖ-zertifiziert. Die Stiftung ZEWÖ ist die schweizerische Fachstelle für gemeinnützige, Spenden sammelnde Organisationen. Das Gütesiegel wird nur an Organisationen verliehen, welche gewisse Standards erfüllen und gilt damit als Qualitätsausweis.

### Kontakt

Die Mitarbeiterinnen der Geschäftsstelle sind während der üblichen Bürozeiten für Sie da.

**muskelkrank & lebensstark**



**Muskelgesellschaft**

Schweizerische Muskelgesellschaft  
Kanzleistrasse 80  
CH-8004 Zürich

Telefon + 41 44 245 80 30  
Fax + 41 44 245 80 31

info@muskelgesellschaft.ch  
www.muskelgesellschaft.ch

PC-Konto 80-29554-4

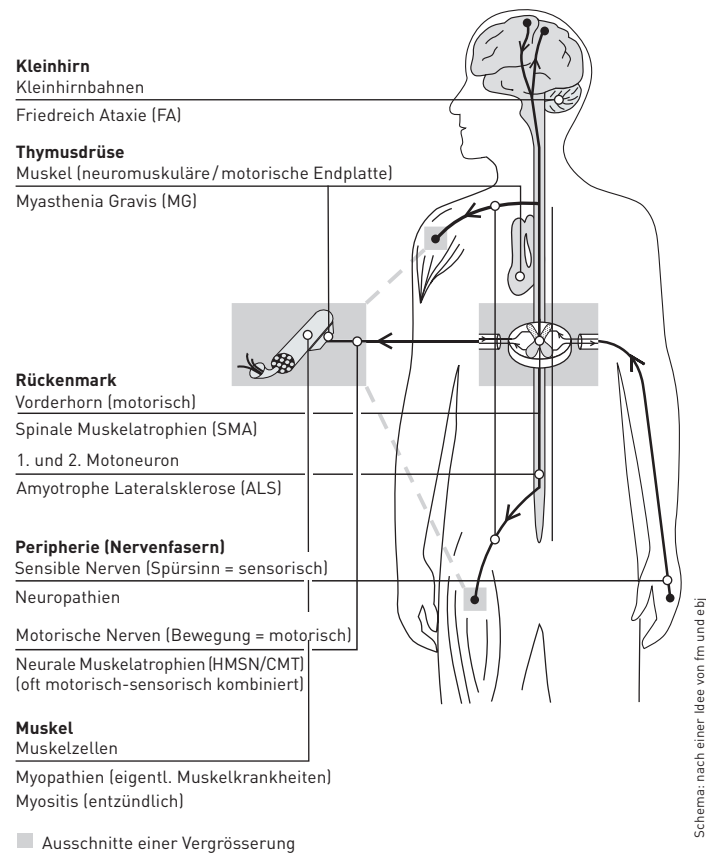
Die Muskelgesellschaft  
ist von der ZEWÖ als  
gemeinnützig anerkannt.





# Was ist muskelkrank?

# Notizen



Unter Muskelkrankheiten versteht man alle neuromuskulären Erkrankungen. Nach einer Klassifikation von Walton gibt es 800 Formen. Der Volksmund nennt sie Muskelschwund und beschreibt damit ein wesentliches Krankheitszeichen, das bei diesen sehr unterschiedlich verlaufenden Erkrankungen auftritt. Dieses Symptom kann auf wenige Muskelgruppen begrenzt bleiben, oder auch, je nach Erkrankungsform, die gesamte Muskulatur erfassen. Eine Reihe von Muskelerkrankungen kann sowohl im (früheren) Kindesalter als auch im (späteren) Erwachsenenalter auftreten.

## // Beitrittserklärung

### Ich möchte Mitglied werden oder die Muskelgesellschaft unterstützen:

Name, Vorname \_\_\_\_\_

Strasse, Nummer \_\_\_\_\_

PLZ, Ort \_\_\_\_\_

Telefon privat \_\_\_\_\_

E-Mail \_\_\_\_\_

Geburtsdatum \_\_\_\_\_

Diagnose \_\_\_\_\_

IV-/AHV-Nummer  
des Betroffenen \_\_\_\_\_

Ich bin selbst muskelkrank\* (Jahresbeitrag CHF 35.-)

Ich bin Angehörige/r einer muskelkranken\* Person  
(Jahresbeitrag CHF 35.-)

Name des/der Betroffenen \_\_\_\_\_

Verwandtschaftsverhältnis \_\_\_\_\_

Ich bin nicht muskelkrank\* und trete der Muskel-  
gesellschaft als Gönnermitglied bei (Jahresbeitrag CHF 50.-)

\* Unter Muskelkrankheiten versteht man alle neuromuskulären Erkrankungen

### Bitte senden Sie mir:

Einen Einzahlungsschein – PC-Konto 80-29554-4

\_\_\_\_\_

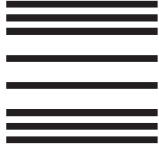
---

Schweizerische Muskelgesellschaft, Kanzleistrasse 80, 8004 Zürich  
Telefon 044 245 80 30, Fax 044 245 80 31, info@muskelgesellschaft.ch. Herzlichen Dank für Ihr Interesse!



Nicht frankieren  
Ne pas affranchir  
Non affrancare

Geschäftsantwortsendung    Invio commerciale-risposta  
Envoi commercial-réponse



**muskelkrank & lebensstark**

**Muskelgesellschaft**

Schweizerische Muskelgesellschaft  
Kanzleistrasse 80  
8004 Zürich