

## Clinical Pathway – Ataxien des Erwachsenenalters – Abklärung

○ Beginn vor dem 25. Lebensjahr, sporadisch oder Geschwister betroffen	autosomal-rezessive Ataxie wahrscheinlich	○ molekulargenetischer Mutationsnachweis M. Friedreich	M. Friedreich			
		○ Molekulargenetischer Mutationsnachweis M. Friedreich negativ oder Nachweis einer Kleinhirnatrophie	○ Ataxie-Gen-Panel Diagnostik diagnoseweisend	○ Ataxie-Gen-Panel Diagnostik nicht diagnoseweisend	Diagnosestellung ▶ Albumin; molekulargenetischer Mutationsnachweis (→:Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 1) ▶ α-Fetoprotein; molekulargenetischer Mutationsnachweis (→:Ataxie mit okulomotorischer Apraxie Typ 2, Ataxie-Telangiektasie) ▶ Vitamin E:Vitamin-E-Mangel-Ataxie ▶ Phytansäure (→ Morbus Refsum) ▶ Serumcholestanol (→:zerebrotendinöse Xanthomatose) ▶ molekulargenetischer Mutationsnachweis (→ Ataxie mit Mutationen der Polymerase γ) ▶ Oxysterole, molekulargenetischer Mutationsnachweis (→ Niemann-Pick-Krankheit Typ C bei präseniler Demenz)	
○ Beginn variabel und ähnliche Erkrankung bei einem Elternteil	autosomal-dominante Ataxie wahrscheinlich	○ molekulargenetischer Mutationsnachweis einer SCA	häufige Formen: SCA 1, 2, 3, 6; in Deutschland SCA 3 und 6 >> SCA 1, 2, 7 und 17			
		○ kein molekulargenetischer Mutationsnachweis SCA	▶ Exom-Diagnostik	Diagnosestellung		
○ Beginn nach dem 40. Lebensjahr, keine offensichtliche hereditäre Belastung	erworbene Ataxie oder sporadisch-degenerative (MSA, SAOA) Ataxien wahrscheinlich	▶ Suche nach ursächlicher Erkrankung: ▶ Leberwerte, MCV CDT (→alkoholische Kleinhirndegeneration) ▶ Serumspiegel Phenytoin, Lithium (→ andere toxische Kleinhirndegenerationen) ▶ Antikörper v.a. Anti-Yo, Anti-Tr, mGlu ▶ Tumorsuche, ggf. mit PET-CT (MRT meist unauffällig) (→ paraneoplastische Kleinhirndegeneration) ▶ MRT, Liquor (→ Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung) ▶ Schellong-Test, MRT, MIBG-Szintigrafie (→ Multisystematrophie) ▶ Vitamin-Serumspiegel B1, E bzw Holo-TC (→ erworbene Vitaminmangel-Ataxien, Wernicke-Enzephalopathie) ▶ GAD-Antikörper (→ GAD-Antikörper-assoziierte Ataxie) ▶ MRT (Leptomeningeale Häm siderose)		○ negativ	○ molekulargenetischer Mutationsnachweis Morbus Friedreich*; SCA 1-3,6,7,17; FXTAS	Diagnosestellung
					○ negativ	Ausschlussdiagnose sporadische im Erwachsenenalter beginnende Ataxie (sporadic adult onset ataxia, SAOA)

\* in 20 % molekulargenetischer Mutationsnachweis bei negativer Familienanamnese