

# DIAGNOSTISCHES FLUßDIAGRAMM FÜR ATAXIEN IM ERWACHSENEN- ALTER

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Disclaimer:

“The European Commission support for the production of this publication does not constitute endorsement of the contents which reflects the views only of the authors, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.”

More information on the European Union is available on the Internet (<http://europa.eu>).

Luxembourg: Publications Office of the European Union, 2019

© European Union, 2019

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

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

Das ERN-RND ist ein Europäisches Referenznetzwerk, das von der Europäischen Union eingerichtet wurde. ERN-RND ist ein Verbund der Krankenhäuser in der EU, die für die Versorgung von Menschen mit seltenen neurologischen Erkrankungen eine besondere Expertise besitzen. Ziel ist es eine verbesserte Versorgung von Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen (rare neurological diseases - RND) zu erreichen. Die drei Säulen des ERN-RND sind: (I) Netzwerk bestehend aus Experten und Spezialzentren, (II) Entwicklung, Zusammenführung und Verbreitung von versorgungsrelevantem Wissen über seltene neurologische Erkrankungen, und (III) die Einrichtung und Nutzung von e-health Strukturen, die es ermöglichen, fallbezogenes Expertenwissen auszutauschen, ohne dass Patienten und Angehörige reisen müssen.

ERN-RND umfasst gegenwärtig 32 europäische Spezialzentren in 13 Mitgliedsstaaten, sowie mehrere, sehr aktive Patientenorganisationen. Die Spezialzentren befinden sich in Belgien, Bulgarien, Tschechien, Frankreich, Deutschland, Ungarn, Italien, Litauen, Niederlande, Polen, Slowenien, Spanien und Großbritannien.

ERN-RND deckt die folgenden Erkrankungsgruppen ab:

- Ataxien und hereditäre spastische Spinalparalysen (HSP)
- Atypische Parkinsonsyndrome und genetische Parkinsonerkrankungen
- Dystonien, Paroxysmale Erkrankungen und Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn (NBIA)
- Frontotemporale Demenz
- Huntington Erkrankung und andere Chorea
- Leukodystrophien

Mehr Informationen zum Netzwerk, den Spezialzentren und den oben genannten Erkrankungsgruppen finden Sie unter [www.ern-rnd.eu](http://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.**

## HAFTUNGSAUSCHLUSS

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.

## METHODIK

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

- Entwicklung des diagnostischen Flußdiagramms: Juni - November 2017
- Diskussion/Revision innerhalb der ERN-RND Expertengruppe: November 2017 - Juni 2018
- Konsentierung des diagnostischen Flußdiagramms: 30.11.2018
- Konsentierung durch die gesamte Expertengruppe: 05.02.2019

### Expertengruppe Ataxie und hereditäre spastische Spinalparalysen (HSP):

#### Koordinatoren der Expertengruppe:

Caterina Mariotti<sup>16</sup>; Rebecca Schuele-Freyer<sup>14</sup>

#### Mitglieder der Expertengruppe:

Segolene Ayme<sup>1</sup>; Enrico Bertini<sup>2</sup>; Kristl Claeys<sup>3</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>4</sup>; Alexandra Durr<sup>1</sup>; Antonio Federico<sup>4</sup>; Josep Gámez<sup>5</sup>; Paola Giunti<sup>6</sup>; David Gómez-Andrés<sup>5</sup>; Kinga Hadziev<sup>7</sup>; York Hellenbroich<sup>8</sup>; Jaroslav Jerabek<sup>9</sup>; Mary Kearney<sup>10</sup>; Jiri Klempir<sup>11</sup>; Thomas Klockgether<sup>12</sup>; Thomas Klopstock<sup>13</sup>; Norbert Kovacs<sup>7</sup>; Ingeborg Krägeloh-Mann<sup>14</sup>; Berry Kremer<sup>15</sup>; Alfons Macaya<sup>5</sup>; Bela Melegh<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>8</sup>; Isabella Moroni<sup>16</sup>; Alexander Münchau<sup>8</sup>; Esteban Muñoz<sup>17</sup>; Lorenzo Nanetti<sup>16</sup>; Andrés Nascimento<sup>17</sup>; Mar O'Callaghan<sup>17</sup>; Damjan Osredkar<sup>18</sup>; Massimo Pandolfo<sup>19</sup>; Joanna Pera<sup>20</sup>; Borut Peterlin<sup>18</sup>; Maria Salvadó<sup>5</sup>; Ludger Schöls<sup>14</sup>; Deborah Sival<sup>15</sup>; Matthis Synofzik<sup>14</sup>; Franco Taroni<sup>16</sup>; Sinem Tunc<sup>8</sup>; Bart van de Warrenburg<sup>21</sup>; Judith van Gaalen<sup>21</sup>; Martin Vyhnanek<sup>9</sup>; Michèl Willemsen<sup>21</sup>; Ginevra Zanni<sup>2</sup>; Judith Zima<sup>7</sup>; Alena Zumrová<sup>9</sup>

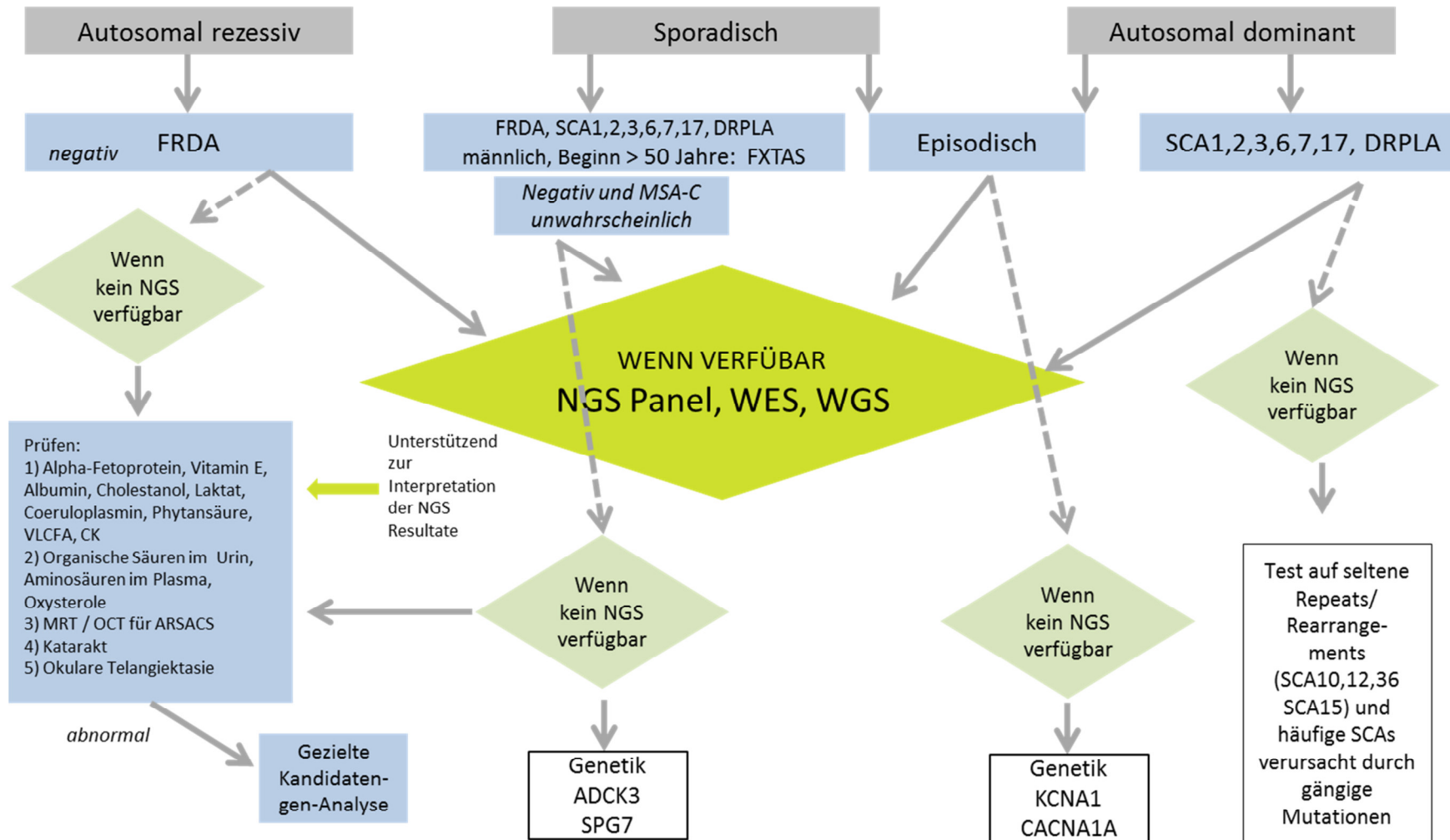
#### Vertreter der Patientenorganisation:

Lori Renna Linton<sup>10</sup>, Cathalijne van Doorne<sup>10</sup>

<sup>1</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; <sup>2</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>3</sup>University Hospitals Leuven, Belgium; <sup>4</sup>AOU Siena, Italy; <sup>5</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>6</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>7</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>8</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>9</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>9</sup>Motol University Hospital, Czech Republic; <sup>10</sup>Patient representative; <sup>11</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>12</sup>Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>13</sup>Klinikum der Universität München Germany; <sup>14</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>15</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>16</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>17</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>18</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>19</sup>Université libre de Bruxelles, Belgium; <sup>20</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>21</sup>Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands

# DIAGNOSTISCHES FLUßDIAGRAMM

Prüfen Sie das Vorhandensein von: (1) Peripherer (sensibler) Neuropathie; (2) Kernspintomographische Auffälligkeiten insbesondere in den Bereichen Kleinhirn, Hirnstamm, Großhirn





# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](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](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

