

## Umfassende Charakterisierung des Phänotyps von pädiatrischen Patienten mit Friedreich Ataxie

Dr. Janina Gburek-Augustat<sup>1</sup>

Dr. Jan Kern<sup>2</sup>

Dr. Bilge Albayrak<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Universitätsklinikum Leipzig, Klinik und Poliklinik für Kinder und Jugendmedizin, Abteilung für Neuropädiatrie und Sozialpädiatrie  
E-Mail: [Janina.Gburek-Augustat@medizin.uni-leipzig.de](mailto:Janina.Gburek-Augustat@medizin.uni-leipzig.de)

<sup>2</sup> Universitätsklinikum Tübingen, Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Abteilung Neuropädiatrie, Allgemeinpädiatrie, Diabetologie, Endokrinologie, Sozialpädiatrie  
E-Mail: [Jan.Kern@med.uni-tuebingen.de](mailto:Jan.Kern@med.uni-tuebingen.de)

<sup>3</sup> Universitätsklinikum Essen, Klinik für Kinderheilkunde I, Abteilung Neuropädiatrie, Entwicklungsneurologie und Sozialmedizin  
E-Mail: [Bilge.Albayrak@uk-essen.de](mailto:Bilge.Albayrak@uk-essen.de)

### **Zielsetzung:**

Charakterisierung des klinischen Verlaufs pädiatrischer Patienten mit genetisch gesicherter Friedreich-Ataxie mit oder ohne spezifische Medikation sowie Erfassung der Versorgungsstrukturen.

### **Hintergrund:**

Die Friedreich-Ataxie ist eine autosomal-rezessive hereditäre Ataxie. Sie gilt als die häufigste genetische Ataxie, gehört mit einer Auftretenswahrscheinlichkeit von 2-4:100.000 dennoch zu den seltenen Erkrankungen. Der Krankheitsbeginn liegt meist zwischen dem 5. und 15. LJ. Die Diagnose wird häufig verzögert gestellt, durchschnittlich 3 Jahre nach Symptombeginn. Anders als für Erwachsene gibt es nur wenige spezialisierte Ataxie-Sprechstunden

für Kinder- und Jugendliche, in denen Patienten mit Friedreich-Ataxie betreut werden.

### **Einschlusskriterien:**

Patienten mit genetisch gesicherter Friedreich Ataxie, Alter bis zum 18. Lebensjahr, vorliegende Einverständnis-Erklärung für die Teilnahme an der Studie.

### **Studienablauf:**

Die Patienten erhalten bei ihren behandelnden Ärzten den Standard of care. Klinisch-neurologische Untersuchung und Anamnese werden von den behandelnden Ärzten anhand von klinischen Scores (u.a. SARA-Scale), die wir auf Anfrage zusenden, standardisiert protokolliert. Optional können Fragebögen für die Erfassung der Lebensqualität (KidScreen27) und Erfassung der familiären Belastung (FABEL) ausgegeben werden. Wir bitten die behandelnden Kollegen die Ergebnisse in einem Datenblatt zu erfassen und uns zuzusenden.

### **Ethik:**

Ein Ethikvotum der Universitätsklinik Leipzig (115/25-ek) liegt vor.

### **Literatur:**

- Rummey C et al. Disease Progression in Children With Friedreich Ataxia: Functional Performance and Other Outcome Assessments in the FACHILD Study. *J Child Neurol.* 2025 Jul 24;8830738251353475. doi: 10.1177/08830738251353475.
- Pandolfo M. Friedreich Ataxia: An (Almost) 30-Year History After Gene Discovery. *Neurol Genet.* 2025 Jan 13;11(1):e200236. doi: 10.1212/NXG.0000000000200236.