



Kardiale Beteiligung bei Friedreich-Ataxie

Dr. med. Michael Steinmetz, Göttingen

Zertifizierung
Landesärztekammer Hessen

Mit freundlicher
Unterstützung von



Vorwort

Die Friedreich-Ataxie (FA) ist die häufigste hereditäre Ataxie in Europa und stellt eine multisystemische, autosomal-rezessiv vererbte neurodegenerative Erkrankung dar. Während die neurologischen Manifestationen – insbesondere Gangataxie, Dysarthrie und Areflexie – häufig im Vordergrund stehen, ist die kardiale Beteiligung der entscheidende Prognosefaktor der Erkrankung. Die Mehrheit der Patientinnen und Patienten entwickelt im Verlauf eine hypertrophe Kardiomyopathie mit zunehmender Myokardfibrose, die in eine dilatative Form übergehen kann. Dabei ist die Herzbeteiligung die führende Todesursache bei FA und trägt maßgeblich zur verkürzten Lebenserwartung der Betroffenen bei.

Die frühzeitige Erkennung, konsequente kardiologische Überwachung und Behandlung der kardialen Symptome sind daher essenziell für FA-Betroffene.

Diese CME-Fortbildung soll das Bewusstsein für die kardiologische Dimension der FA schärfen, aktuelle diagnostische und therapeutische Strategien darstellen und die Bedeutung einer interdisziplinären Zusammenarbeit zwischen Neurologie und Kardiologie betonen.

Einleitung

Die Ursache der Friedreich-Ataxie ist meistens eine GAA-Triplett-Repeat-Expansion im Frataxin-Gen.

Die Friedreich-Ataxie (FA) ist eine autosomal-rezessiv vererbte, progressive neurodegenerative Erkrankung und die häufigste erbliche Form der Ataxie [1, 2]. Der Krankheitsbeginn liegt typischerweise im Jugendalter zwischen dem 10. und 15. Lebensjahr. In Deutschland beträgt die Prävalenz etwa 3–4 Fälle pro 100.000 Personen [1, 3].

Ursächlich ist in der Mehrzahl der Fälle eine GAA-Trinukleotid-Repeat-Expansion im Frataxin-Gen, das für das mitochondriale Protein Frataxin kodiert [4]. Der resultierende Frataxinmangel verursacht eine fortschreitende Zellschädigung in besonders energieabhängigen Geweben, was die FA zu einer ausgeprägt multisystemischen Erkrankung macht [5].

Neben dem Nervensystem sind insbesondere das Herz-, Muskel-Skelett- und endokrine System betroffen [1]. Neurologische und neuromuskuläre Symptome umfassen Gang- und Standataxie, Verlust der Tiefensensibilität, Spastiken und Dysarthrie. Zudem treten häufig Skelettveränderungen wie Skoliose oder Fußdeformitäten und Diabetes mellitus auf [1, 6].

Im Verlauf kommt es zu erheblichen Einschränkungen der Mobilität und Lebensqualität, sodass die meisten Betroffenen innerhalb von 10 bis 20 Jahren nach Krankheitsbeginn auf einen Rollstuhl angewiesen sind [7]. Die durchschnittliche Lebenserwartung beträgt bei FA lediglich etwa 37 Jahre [7, 8]. Hauptursache der vorzeitigen Mortalität ist die kardiale Beteiligung [2].

Kardiale Manifestationen

Die häufigste Form der kardialen Beteiligung ist eine linksventrikuläre hypertrophe Kardiomyopathie.

Eine kardiale Beteiligung tritt im Krankheitsverlauf bei nahezu allen Patientinnen und Patienten mit FA auf. Etwa zwei Drittel der Betroffenen entwickeln eine hypertrophe Kardiomyopathie, meist in Form einer linksventrikulären hypertrophen Kardiomyopathie [9–11]. Im weiteren Verlauf kann dies in eine dilatative Kardiomyopathie übergehen [6, 9, 11].

Die fortschreitende myokardiale Hypertrophie führt zu einer reduzierten Perfusionsreserve und letztlich zur Herzinsuffizienz [9, 11]. Im Rahmen der dilatativen Kardiomyopathie können häufig supraventrikulär Arrhythmien, insbesondere Vorhofflimmern auftreten (Abb. 1) [6, 11].

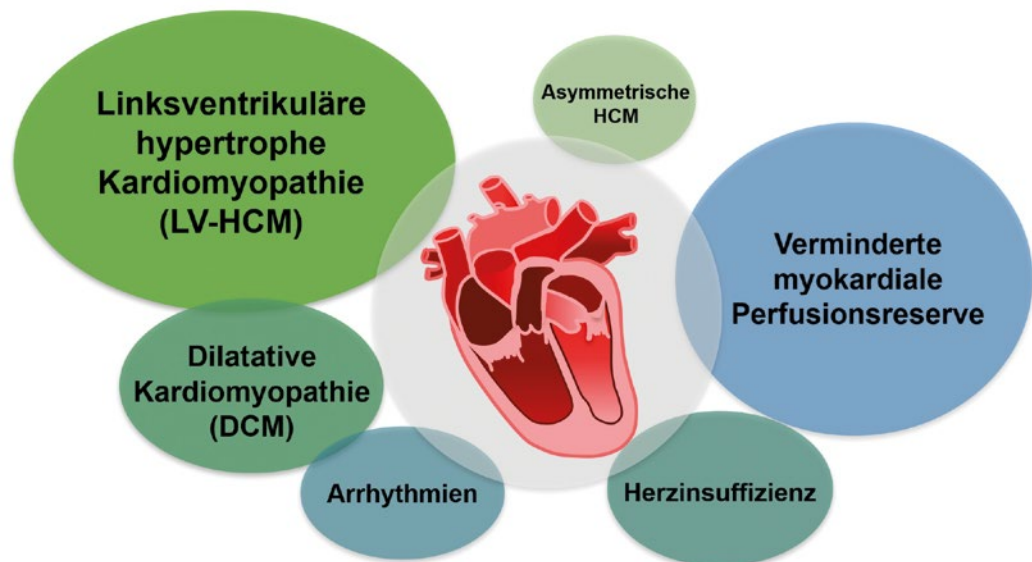


Abb. 1: Formen der kardialen Beteiligung bei FA [6]

Auffällig ist, dass schwere kardiale Manifestationen tendenziell häufiger bei jüngeren FA-Betroffenen auftreten [2, 12]. Etwa die Hälfte der unter 20-Jährigen weist eine mittelgradige oder schwere Kardiomyopathie auf, während dies bei den 40–50-Jährigen lediglich bei etwa 9 % der Fall ist [12]. Zwischen dem Schweregrad der neurologischen Symptome und dem Ausmaß der Kardiomyopathie besteht jedoch kein direkter Zusammenhang [12]. Allerdings wurde gezeigt, dass die Ausprägung der Hypertrophie mit der Anzahl der GAA-Repeat-Wiederholungen zunimmt [13, 14].

Pathophysiologie der Kardiomyopathie bei FA

Das Frataxin-Protein spielt eine zentrale Rolle im mitochondrialen Eisentransport. Bei der FA führt der Mangel an Frataxin zu einer Störung der mitochondrialen Eisenhomöostase [2, 10]. Da Mitochondrien die Hauptquelle der zellulären Energieproduktion sind, sind insbesondere energieabhängige Organe wie das Herz und das Nervensystem von diesem Defekt betroffen [5, 15].

Im Myokard führt der Frataxin-Mangel zu Eisenablagerungen in den Mitochondrien und im Zytoplasma, einer reduzierten Energiegewinnung sowie oxidativem Stress infolge der vermehrten Bildung reaktiver Sauerstoffspezies. Diese Prozesse wiederum lösen entzündliche Reaktionen und Zelluntergang (Apoptose und Nekrose) im Herzmuskel aus [2, 10].

Der Verlust kontraktile Kardiomyozyten wird zunächst durch kompensatorische Hypertrophie der verbleibenden Herzmuskelzellen ausgeglichen, was zu einer zunehmenden Wandverdickung führt [10]. Mit fortschreitender Erkrankung entwickelt sich eine Fibrosierung des Myokards, bei der die abgestorbenen Myozyten zunehmend durch Fibrozyten ersetzt werden [2]. Dieser Remodeling-Prozess führt zu einer steifen, fibrotischen Herzwand mit eingeschränkter diastolischer Funktion. Im weiteren Verlauf führt der Verlust der myokardialen Elastizität zu einer konsekutiven Dilatation, die mit einer systolischen Dysfunktion einhergeht. Die im Rahmen der Fibrosierung entstehenden elektrischen Leitungsstörungen begünstigen zudem das Auftreten von Arrhythmien [10, 16].

Frataxinmangel verursacht das Absterben der Kardiomyozyten und die Entwicklung einer Myokardfibrose.

Klinische Bedeutung der Herzbeteiligung bei FA

Die Herzbeteiligung ist die häufigste Todesursache bei FA und verantwortlich für die deutlich verkürzte Lebenserwartung – im Mittel beträgt sie nur etwa die Hälfte der normalen Lebenserwartung [6, 17, 18]. Während in der Allgemeinbevölkerung rund 40 % der Todesfälle kardial bedingt sind [19], liegt dieser Anteil bei Personen mit FA bei etwa 60 % [6, 10]. Obwohl die genauen Mechanismen noch nicht vollständig geklärt sind, gelten Rhythmusstörungen und Herzinsuffizienz als die Hauptursachen des vorzeitigen Versterbens [2].

Eine frühzeitige Diagnose der kardialen Beteiligung ist daher entscheidend für die Prognose. Die Diagnosestellung ist jedoch oft erschwert, da klinische Symptome lange fehlen [6]. Typisch für einen Verdacht auf kardiale Erkrankungen sind verminderte Belastbarkeit der Patientinnen und Patienten im Alltag, wie etwa beim Treppensteigen. Bei FA reduziert die neuromuskuläre Einschränkung allerdings die körperliche Belastbarkeit, sodass Belastungsdyspnoe oder Leistungsabfall häufig erst in fortgeschrittenen Krankheitsstadien auffallen [6, 12].

Bei FA werden kardiale Symptome oft spät erkannt, da bereits die neuromuskuläre Einschränkung die körperliche Belastbarkeit reduziert.

Diagnostik

Eine regelmäßige kardiologische Verlaufskontrolle ist bei Patientinnen und Patienten mit FA unverzichtbar, auch wenn zunächst keine Symptome bestehen. Zur Beurteilung einer kardialen Beteiligung stehen dabei verschiedene diagnostische Verfahren zur Verfügung, die charakteristische Befunde und Funktionsveränderungen des Herzens bei FA aufzeigen können (Abb. 2) [11].

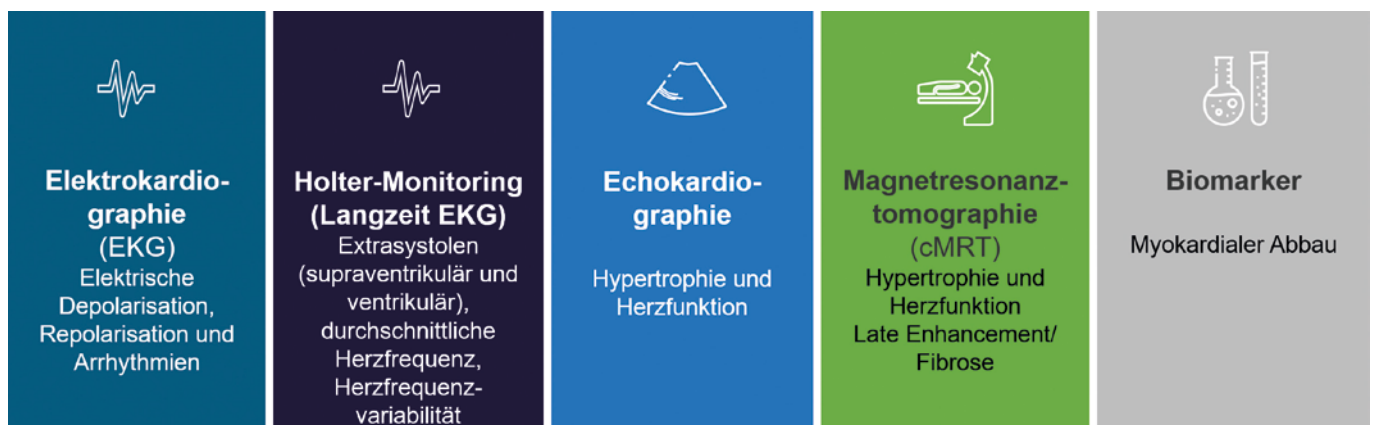


Abb. 2: Diagnostische Methoden zum Nachweis einer kardialen Beteiligung bei FA [11]

Elektrokardiogramm (EKG)

Das EKG ist meist bereits in der hausärztlichen Versorgung verfügbar und ermöglicht die Beurteilung der elektrischen Erregungsleitung und -rückbildung des Herzens sowie die Erkennung von Rhythmusstörungen [11].

Typische EKG-Befunde bei FA sind T-Wellen-Inversionen in den inferioren und lateralen Ableitungen (II, III, aVF, V4–V6) [20]. Diese gelten als frühes Zeichen einer kardialen Beteiligung und sind bei fast allen FA-Betroffenen mit einer Kardiomyopathie vorhanden [11, 20]. Im fortgeschrittenen Stadium zeigen sich häufig Zeichen einer linksventrikulären Hypertrophie – typischerweise tiefe S-Zacken in V1/V2 und hohe R-Zacken in V5/V6 [16]. Als Richtwert gilt bei Erwachsenen eine Summenamplitude von R- und S-Zacke über 3,5 mV. Eine Vergrößerung dieser Summenamplitude weist auf eine Hypertrophie hin.

Typische EKG-Befunde bei FA sind T-Wellen-Inversionen als frühe Zeichen einer kardialen Beteiligung.

Echokardiographie

Die Echokardiographie ist das zentrale Instrument in der Diagnostik der kardialen Beteiligung bei FA. Sie ermöglicht die Beurteilung von Wanddicke, Kammergröße, systolischer und diastolischer Funktion [11].

Typischerweise findet sich bei FA eine konzentrische linksventrikuläre Hypertrophie mit einer Wanddicke von etwa 15 mm (Abb. 3 A) [16]. Eine Obstruktion des linksventrikulären Ausflusstrakts tritt dagegen nur selten auf [16].

Im Vier-Kammer-Blick zeigt sich im weiteren Verlauf eine Dilatation des linken Ventrikels sowie eine diastolische Funktionsstörung, die lange Zeit als pseudonormal erscheinen kann (Abb. 3 B) [17, 21]. Mit fortschreitender Erkrankung kommt es durch zunehmende Myokardfibrose zu einer Abnahme der Ejektionsfraktion und somit zur Entwicklung einer systolischen Dysfunktion [16].

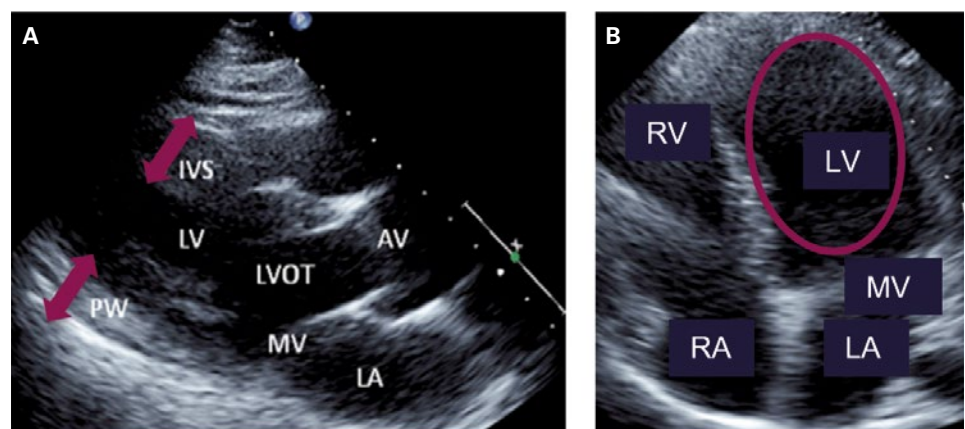


Abb. 3: Echokardiogramme bei FA. A) Vergrößerung des interventrikulären Septums (IVS) und der posterioren Hinterwand (PW). B) Dilatation des linken Ventrikels (LV) [6]

Kardiale Magnetresonanztomographie (cMRT)

Das kardiale MRT bietet eine besonders präzise Quantifizierung von Hypertrophie, Funktionsparametern und Gewebecharakterisierung [11]. Es kann insbesondere bei schwereren Formen der kardialen Beteiligung mittels Late Gadolinium Enhancement (LGE) helfen, das Ausmaß der Myokardfibrose zu ermitteln.

Fibrotisches Gewebe zeigt eine verzögerte Kontrastmittel-Rückbildung und erscheint als hell aufleuchtende Areale im MRT. Typischerweise findet sich bei Personen mit FA eine fleckige, unregelmäßige Fibrose, vor allem im linksventrikulären Septum und an der posterolateralen Wand (Abb. 4) [11].

Im Endstadium weisen nahezu alle Betroffenen ausgedehnte Myokardfibrosen auf, die mit einer deutlichen Einschränkung der Herzfunktion einhergehen [11, 20].

Ein Adenosin-Stress-MRT kann zusätzlich zur Beurteilung der myokardialen Perfusionsreserve eingesetzt werden. Unter Adenosin-Stimulation – die eine erhöhte Koronardurchblutung provoziert – zeigt sich bei vielen FA-Betroffenen eine verminderte Perfusionsreserve, oft bereits vor dem Auftreten klinischer Symptome [16, 22].

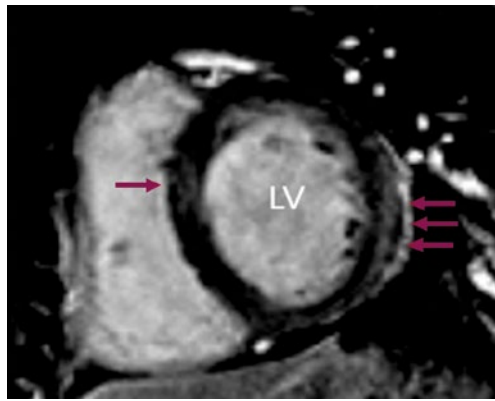


Abb. 4. Unregelmäßige Fibrose des linken Ventrikels (LV) [17]

Biomarker

Zur Beurteilung einer myokardialen Schädigung können neben bildgebenden Verfahren auch Serumbiomarker herangezogen werden.

Bei einer Schädigung oder Nekrose von Herzmuskelzellen werden kardiales hochsensitives Troponin T (hsTnT) und Troponin I (cTnI) ins Blut freigesetzt [23]. Diese Marker dienen allgemein zur Diagnostik von Kardiomyopathien und werden auch bei der FA eingesetzt, um eine subklinische myokardiale Beteiligung nachzuweisen [20, 23]. Erhöhte Troponinwerte können insbesondere auf eine Verdickung der Herzscheidewand (septale Hypertrophie) hinweisen. Die Normwerte liegen bei hsTnT < 14 ng/l und cTnI 30–100 ng/l [23].

Diese Grenzwerte werden bei über 30 % der Menschen mit FA überschritten – häufig bereits vor dem Auftreten struktureller Veränderungen im Herzmuskel [23, 24]. Zudem zeigen etwa 70 % der Patientinnen und Patienten mit kardialen Ereignissen erhöhte Troponinwerte, was ihre diagnostische und prognostische Relevanz unterstreicht [20, 24].

Ein weiterer relevanter Biomarker ist das N-terminale pro-B-Typ natriuretische Peptid (NT-proBNP). Erhöhte NT-proBNP-Spiegel deuten auf einen erhöhten myokardialen Füllungsdruck und somit auf eine drohende Herzinsuffizienz hin [23]. Etwa 14 % der Personen mit FA zeigen NT-proBNP-Konzentrationen über dem Normbereich von 100–125 ng/l [23]. Bei Menschen mit vorbestehender Herzinsuffizienz oder arrhythmischen Ereignissen können die Werte sogar bis zu 775 ng/l erreichen [23].

Kardiales Troponin I wird als Marker zur Diagnostik eingesetzt und kann eine myokardiale Beteiligung bei FA nachweisen.

Stadieneinteilung der kardialen Beteiligung bei Friedreich-Ataxie

Weidemann et al. haben ein neues Stagingmodell zur Beurteilung der myokardialen Beteiligung bei FA vorgeschlagen [20]. Dieses Modell basiert auf einer Kombination klinischer, bildgebender und laborchemischer Parameter und ermöglicht eine standardisierte Einordnung des Schweregrads der Kardiomyopathie (Abb. 5).

		Schweregrad der kardialen Beteiligung ^{1,2}				
Methode	Befund	Keine	Leicht	Mittelgradig	Schwer	Endstadium
EKG	T-Wellen-Inversion					
Echokardiographie	Verdickte LV posteriore Wand					
cmRT	Myokardfibrose					
Biomarker	hsTnT Erhöhung					

Anteil an FA-Patient*innen mit positivem Befund:

0%	<50%	50-70%	>70%
----	------	--------	------

Abb. 5: Beurteilung und Einteilung der kardialen Beteiligung bei FA [20]. Das Farbschema zeigt die Anteile der Patientinnen und Patienten mit positivem Befund im jeweiligen Stadium [20].

Charakteristisch für Patienten und Patientinnen im Endstadium der Kardiomyopathie ist zudem eine deutlich reduzierte linksventrikuläre Ejektionsfraktion (<55 %) [20].

Dieses Staging-System bietet eine praxisnahe und pathophysiologisch fundierte Grundlage, um die kardiale Beteiligung bei FA systematisch zu erfassen, den Krankheitsverlauf zu überwachen und Therapieentscheidungen gezielter zu treffen [20].

Klinisches Vorgehen und leitliniengerechtes Monitoring

Die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit FA sollte interdisziplinär erfolgen, in enger Zusammenarbeit zwischen Neurologen und Kardiologen. Bereits bei Diagnosestellung ist eine kardiologische Mitbetreuung sinnvoll, um kardiale Veränderungen frühzeitig zu erkennen und zu überwachen. Empfohlen werden regelmäßige Verlaufskontrollen mit Ruhe-EKG und Echokardiographie mindestens einmal jährlich, um das Auftreten oder Fortschreiten einer kardialen Beteiligung frühzeitig zu erfassen [8, 25].

Bei Verdacht auf Rhythmusstörungen – etwa supraventrikuläre oder ventrikuläre Extrasystolen – sollte ein Langzeit-EKG durchgeführt werden, insbesondere bei Palpitationen, Synkopen oder einem auffälligen Basis-EKG [8]. Moderne Wearables, wie Smartwatches mit integrierter 1-Kanal-EKG-Funktion, können eine ergänzende Überwachung ermöglichen und bei der Diagnosestellung unterstützen.

Eine kardiologische Untersuchung ist in jedem Fall angezeigt bei klinischen Symptomen, auffälligen EKG-Befunden oder pathologisch erhöhten Biomarkern (z. B. Troponin, NT-proBNP). Vor größeren chirurgischen Eingriffen, insbesondere unter Allgemeinanästhesie, ist eine kardiologische Beurteilung essenziell, da unerkannte Herzinsuffizienzen oder Arrhythmien das perioperative Risiko deutlich erhöhen können [8].

Vor größeren Operationen bei FA-Patienten ist eine kardiologische Abklärung essenziell.

Therapie

Seit 2024 steht mit Omaveloxolon erstmals eine kausal orientierte Therapie zur Behandlung der FA für Patientinnen und Patienten ab 16 Jahren zur Verfügung. In den Zulassungsstudien konnte gezeigt werden, dass die Behandlung mit Omaveloxolon die neurologische Funktion stabilisieren oder sogar verbessern kann [26].

Die Behandlung der kardialen Manifestationen bei FA orientiert sich an den allgemeinen Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Kardiologie (DGK) und der European Society of Cardiology (ESC) [8, 11, 27].

Arrhythmien

Dabei sollten persistierendes oder episodisches Vorhofflimmern gemäß Standardtherapie behandelt werden. Neben Rhythmus- oder Frequenzkontrolle sollte die Behandlung mit Antikoagulation und Katheterablation erfolgen [8, 11, 25, 28]. Bei ventrikulären Arrhythmien sind Betablocker Mittel der Wahl, während antiarrhythmische Substanzen mit negativer Inotropie (außer Betablocker) vermieden werden sollten, um eine Verschlechterung der Herzschwäche zu vermeiden [8, 28].

Herzinsuffizienz

Bei asymptomatischer systolischer Dysfunktion erfolgt die leitliniengerechte Therapie mit ACE-Hemmern, Aldosteronantagonist, Angiotensinrezeptorblockern (ARB) oder Betablockern [8, 27]. Bei weiterer Einschränkung und symptomatischer Herzinsuffizienz sollte zusätzlich mit Diuretika therapiert werden [27]. Ein Einsatz von Sacubitril/Valsartan kann ebenfalls bei symptomatischer Herzinsuffizienz erwogen werden.

Bei persistierender Einschränkung (Ejektionsfraktion <35 %) trotz optimaler Therapie ist ein implantierbarer Kardioverter-Defibrillator (ICD) zur Prävention des plötzlichen Herztods zu erwägen [8, 25, 27]. Diese Entscheidung sollte jedoch individuell und unter Berücksichtigung der Lebensqualität und -erwartung gemeinsam mit den Betroffenen getroffen werden.

Eine Herztransplantation ist prinzipiell möglich, wird jedoch aufgrund der Systemerkrankung und der begrenzten Organverfügbarkeit kritisch diskutiert [2, 8, 25]. In der Regel erhalten Patientinnen und Patienten ohne systemische Grunderkrankungen Priorität [27].

Die Therapie der kardialen Beteiligung bei FA erfolgt leitliniengerecht für die jeweilige kardiale Erkrankung.

Fazit

Über 60 % der Patientinnen und Patienten mit FA entwickeln im Verlauf eine kardiale Beteiligung, meist in Form einer hypertrophen Kardiomyopathie. Dabei ist die kardiale Beteiligung Haupttodesursache bei FA. Eine frühzeitige Identifikation der kardialen Beteiligung ist daher entscheidend, um die Prognose der Betroffenen zu verbessern.

Ein EKG und Echokardiogramm sollten nach Diagnosestellung und einmal im Jahr angewendet werden, während eine kardiale MRT bei fortgeschrittenen Stadien der kardialen Beteiligung herangezogen werden sollte. Die Therapie richtet sich nach etablierten Herzinsuffizienz- und Arrhythmieleitlinien, unter besonderer Berücksichtigung der individuellen Lebenssituation der Betroffenen.

Durch regelmäßige Kontrollen, rechtzeitige Diagnosestellung und leitliniengerechte Therapie können Herzinsuffizienz und Rhythmusstörungen frühzeitig erkannt und behandelt werden. Eine interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Neurologie, Kardiologie und ggf. Pädiatrie ist hierbei essenziell.

Literatur

1. Cook A, Giunti P. Friedrich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. *British medical bulletin*. 2017;124(1):19-30.
2. Hanson E, Sheldon M, Pacheco B, Alkubeysi M, Raizada V. Heart disease in Friedrich's ataxia. *World journal of cardiology*. 2019;11(1):1-12.
3. Schulz JB, Boesch S, Bürk K, Dürr A, Giunti P, Mariotti C, et al. Diagnosis and treatment of Friedrich ataxia: a European perspective. *Nature reviews Neurology*. 2009;5(4):222-34.
4. Campuzano V, Montermini L, Moltò MD, Pianese L, Cossée M, Cavalcanti F, et al. Friedrich's ataxia: autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion. *Science (New York, NY)*. 1996;271(5254):1423-7.
5. Chiang S, Kalinowski DS, Jansson PJ, Richardson DR, Huang ML. Mitochondrial dysfunction in the neuro-degenerative and cardio-degenerative disease, Friedrich's ataxia. *Neurochemistry international*. 2018;117:35-48.
6. Bourke T, Keane D. Friedrich's Ataxia: a review from a cardiology perspective. *Irish journal of medical science*. 2011;180(4):799-805.
7. Fogel BL, Perlman S. Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *The Lancet Neurology*. 2007;6(3):245-57.
8. Corben LA, Collins V, Milne S, Farmer J, Musheno A, Lynch D, et al. Clinical management guidelines for Friedrich ataxia: best practice in rare diseases. *Orphanet journal of rare diseases*. 2022;17(1):415.
9. Legrand L, Weinsaft JW, Pousset F, Ewenczyk C, Charles P, Hatem S, et al. Characterizing cardiac phenotype in Friedrich's ataxia: The CARFA study. *Archives of cardiovascular diseases*. 2022;115(1):17-28.
10. Payne RM. Cardiovascular Research in Friedrich Ataxia: Unmet Needs and Opportunities. *JACC Basic to translational science*. 2022;7(12):1267-83.
11. Monda E, Lioncino M, Rubino M, Passantino S, Verrillo F, Caiazza M, et al. Diagnosis and Management of Cardiovascular Involvement in Friedrich Ataxia. *Heart failure clinics*. 2022;18(1):31-7.
12. Weidemann F, Rummey C, Bijnsens B, Störk S, Jasiatyte R, Dhooze J, et al. The heart in Friedrich ataxia: definition of cardiomyopathy, disease severity, and correlation with neurological symptoms. *Circulation*. 2012;125(13):1626-34.
13. Rajagopalan B, Francis JM, Cooke F, Korlipara LV, Blamire AM, Schapira AH, et al. Analysis of the factors influencing the cardiac phenotype in Friedrich's ataxia. *Movement disorders : official journal of the Movement Disorder Society*. 2010;25(7):846-52.
14. Legrand L, Diallo A, Monin ML, Ewenczyk C, Charles P, Isnard R, et al. Predictors of Left Ventricular Dysfunction in Friedrich's Ataxia in a 16-Year Observational Study. *American journal of cardiovascular drugs : drugs, devices, and other interventions*. 2020;20(2):209-16.
15. Doni D, Cavion F, Bortolus M, Baschiera E, Muccioli S, Tombesi G, et al. Human frataxin, the Friedrich ataxia deficient protein, interacts with mitochondrial respiratory chain. *Cell death & disease*. 2023;14(12):805.
16. Weidemann F, Störk S, Liu D, Hu K, Herrmann S, Ertl G, et al. Cardiomyopathy of Friedrich ataxia. *Journal of neurochemistry*. 2013;126 Suppl 1:88-93.
17. Weidemann F, Scholz F, Florescu C, Liu D, Hu K, Herrmann S, et al. (Heart involvement in Friedrich's ataxia). *Herz*. 2015;40 Suppl 1:85-90.
18. Statista. Durchschnittliche Lebenserwartung in Deutschland laut der Sterbetafel 2020/2024 2023. <https://de.statista.com/statistik/daten/studie/1783/umfrage/durchschnittliche-weitere-lebenserwartung-nach-altersgruppen/>
19. RKI. Herz-Kreislauf-Erkrankungen 2025. <https://www.rki.de/DE/Themen/Nichtuebertragbare-Krankheiten/Koerperliche-Gesundheit/Herz-Kreislauf/herz-kreislauf-erkrankungen.html>
20. Weidemann F, Liu D, Hu K, Florescu C, Niemann M, Herrmann S, et al. The cardiomyopathy in Friedrich's ataxia - New biomarker for staging cardiac involvement. *International journal of cardiology*. 2015;194:50-7.
21. Regner SR, Lagedrost SJ, Plappert T, Paulsen EK, Friedman LS, Snyder ML, et al. Analysis of echocardiograms in a large heterogeneous cohort of patients with friedreich ataxia. *The American journal of cardiology*. 2012;109(3):401-5.
22. Raman SV, Phatak K, Hoyle JC, Pennell ML, McCarthy B, Tran T, et al. Impaired myocardial perfusion reserve and fibrosis in Friedrich ataxia: a mitochondrial cardiomyopathy with metabolic syndrome. *European heart journal*. 2011;32(5):561-7.
23. Legrand L, Maupain C, Monin M-L, Ewenczyk C, Isnard R, Alkouri R, et al. Significance of NT-proBNP and High-Sensitivity Troponin in Friedrich Ataxia. *Journal of Clinical Medicine*. 2020;9(6):1630.
24. Lynch DR, Sharma S, Hearle P, Greeley N, Gunther K, Keita M, et al. Characterization of clinical serum cardiac biomarker levels in individuals with Friedrich ataxia. *Journal of the neurological sciences*. 2024;461:123053.
25. Hunt SA, Abraham WT, Chin MH, Feldman AM, Francis GS, Ganiats TG, et al. 2009 Focused update incorporated into the ACC/AHA 2005 Guidelines for the Diagnosis and Management of Heart Failure in Adults A Report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines Developed in Collaboration With the International Society for Heart and Lung Transplantation. *Journal of the American College of Cardiology*. 2009;53(15):e1-e90.
26. GBA. Gemeinsamer Bundesausschuss zu Omaveloxolon bei Friedrich-Ataxie 2024. https://www.g-ba.de/download/91-1385-1067/2024-09-19_Geltende-Fassung_Omaveloxolon_D-1049.pdf
27. McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumach A, Böhm M, et al. 2021 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: Developed by the Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC) With the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. *European heart journal*. 2021;42(36):3599-726.
28. Van Gelder IC, Rienstra M, Bunting KV, Casado-Arroyo R, Caso V, Crijns HJGM, et al. 2024 ESC Guidelines for the management of atrial fibrillation developed in collaboration with the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS): Developed by the task force for the management of atrial fibrillation of the European Society of Cardiology (ESC), with the special contribution of the European Heart Rhythm Association (EHRA) of the ESC. Endorsed by the European Stroke Organisation (ESO). *European heart journal*. 2024;45(36):3314-414.

Bildquellen

Titel: © GAYSORN – stock.adobe.com

Impressum

Kardiale Beteiligung bei der Friedreich-Ataxie

Autor/Referent

PD Dr. med. Michael Steinmetz
Oberarzt Kinderkardiologie und Intensivmedizin
Universitätsmedizin Göttingen Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Robert-Koch-Straße 40
37075 Göttingen

Zertifiziert durch

Landesärztekammer Hessen

Ärztliche Leitung

Dr. med. Alexander Voigt
Spartaweg 7
97084 Würzburg

Redaktion

med:unit GmbH
Egermannstr. 7
53359 Rheinbach

Veranstalter und Technik

health&media GmbH
Dolivostraße 9
64293 Darmstadt
redaktion@arztcme.de
www.arztcme.de

ISSN 2512-9333

Transparenzinformation arztCME

Die Inhalte unserer Veranstaltungen werden produkt- und dienstleistungsneutral gestaltet. Wir bestätigen, dass die wissenschaftliche Leitung und die Referenten potentielle Interessenkonflikte gegenüber den Teilnehmern offenlegen.

PD Dr. med. Michael Steinmetz hat Honorare für Beratung von folgendem Unternehmen erhalten: Biogen.

Diese Fortbildung wird für den aktuellen Zertifizierungszeitraum von 12 Monaten mit 7900 EUR durch Biogen GmbH unterstützt. Die Gesamtaufwendungen der Fortbildung in diesem Zeitraum belaufen sich auf 7900 EUR.

Diese Fortbildung ist auf www.arztCME.de online verfügbar. Die Transparenzinformationen sind für den Arzt dort ebenfalls einsehbar.

Lernkontrollfragen

Bitte kreuzen Sie jeweils nur **eine** Antwort an.

1. Welche genetische Veränderung liegt der Friedreich-Ataxie zugrunde?

- a. Punktmutation im Gen für das Protein Ataxin-1
- b. Abnorme Anzahl von Trinukleotid-Wiederholungen auf dem Frataxin-Gen
- c. Deletion im Dystrophin-Gen auf dem X-Chromosom
- d. Duplikation des PMP22-Gens auf Chromosom 17
- e. Missense-Mutation im Gen für das Huntington-Protein

2. Welche Form der kardialen Beteiligung tritt bei der Friedreich-Ataxie am häufigsten auf?

- a. Linksventrikuläre hypertrophe Kardiomyopathie
- b. Dilatative Kardiomyopathie
- c. Rechtsventrikuläre hypertrophe Kardiomyopathie
- d. Restriktive Kardiomyopathie
- e. Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie

3. Warum wird eine kardiale Beteiligung bei der Friedreich-Ataxie oft erst spät erkannt?

- a. Sie tritt meist erst im höheren Alter auf.
- b. Sie ist sehr selten.
- c. Die eingeschränkte Belastbarkeit durch die neuromuskuläre Störung erschwert die Erkennung kardialer Symptome.
- d. Die routinemäßigen Untersuchungen erfassen Herzbefunde eher selten.
- e. Die Einnahme von Medikamenten unterdrückt die kardialen Symptome.

4. Welche Folge kann eine späte Diagnose der Herzerkrankung bei Menschen mit Friedreich-Ataxie haben?

- a. Der Zeitpunkt der Diagnose ist irrelevant.
- b. Verzögerte Anpassung der medikamentösen Therapie.
- c. Zunahme neurologischer Symptome ohne kardiale Beteiligung.
- d. Vorzeitiges Versterben der Patientinnen und Patienten.
- e. Zunahme unspezifischer EKG-Veränderungen ohne klinische Relevanz.

5. Welche Folgen hat der Frataxin-Mangel bei Friedreich-Ataxie für die Kardiomyozyten?

- a. Er führt zu einer gesteigerten Kontraktilität der Kardiomyozyten.
- b. Er verursacht eine vermehrte Glykogenablagerung im Myokard.
- c. Er bewirkt eine vermehrte Lipidakkumulation in den Kardiomyozyten.
- d. Er führt zum Zelltod der Kardiomyozyten und damit zur Myokardfibrose.
- e. Er hat keinen Einfluss auf die Kardiomyozyten.

6. Welche Methode wird NICHT zur Diagnose einer kardialen Beteiligung bei einer Friedreich-Ataxie verwendet?

- a. Elektrokardiographie (EKG)
- b. Computertomographie (CT)
- c. Echokardiographie
- d. Kardiale Magnetresonanztomographie (cMRT)
- e. Kardiale Serummarker

7. Welche Veränderungen finden sich bei den meisten Menschen mit Friedreich-Ataxie im EKG?

- a. Fehlen des QRS-Komplexes
- b. ST-Strecken-Hebungen
- c. QRS-Inversion
- d. QT-Verlängerung
- e. T-Wellen-Inversion

8. Welcher Serumbiomarker eignet sich zur Beurteilung einer kardialen Beteiligung bei Menschen mit Friedreich-Ataxie?

- a. Creatinkinase
- b. Myoglobin
- c. Kardiales Troponin I
- d. Lactatdehydrogenase
- e. Glykogenphosphorylase

9. Wann ist eine Untersuchung durch einen Kardiologen/eine Kardiologin bei Menschen mit Friedreich-Ataxie besonders wichtig?

- a. Bei neu auftretenden neurologischen Symptomen
- b. Vor größeren chirurgischen Eingriffen
- c. Nur im höheren Lebensalter
- d. Nur bei leichter Belastungsdyspnoe
- e. Vor Beginn einer medikamentösen Therapie

10. Wie wird die kardiale Beteiligung bei Menschen mit Friedreich-Ataxie im Allgemeinen behandelt?

- a. Nur durch operative Maßnahmen
- b. Durch regelmäßige körperliche Belastung
- c. Mit spezifischer Medikation gegen die Friedreich-Ataxie
- d. Basierend auf den aktuellen Leitlinien der jeweiligen kardialen Erkrankung
- e. Durch experimentelle Therapien

Kardiale Beteiligung bei der Friedreich-Ataxie (25150BG-MU)

Bitte füllen Sie diesen Antwortbogen **vollständig** aus und senden ihn an die Faxnummer:

+49 (0) 180-3001783 (9 Ct./Min)

Das Online-Lernmodul, die zertifizierende Ärztekammer / Bearbeitungszeitraum finden Sie unter:

www.arztcme.de/kardiale-beteiligung-fa

Weitere CME-Module finden Sie unter www.arztCME.de



Antwort auf Frage	a	b	c	d	e
1					
2					
3					
4					
5					
6					
7					
8					
9					
10					

Bitte bewerten Sie nach dem Schulnoten-System (1 = ja sehr, 6 = gar nicht, Angaben freiwillig)		1	2	3	4	5	6
A	Meine Erwartungen hinsichtlich der Ziele und Themen der Fortbildung haben sich erfüllt.						
B	Während des Durcharbeitens habe ich fachlich gelernt.						
C	Der Text hat Relevanz für meine praktische Tätigkeit.						
D	Die Didaktik, die Eingängigkeit und die Qualität des Textes sind sehr gut.						
E	Gemessen am zeitlichen u. organisatorischen Aufwand hat sich die Bearbeitung gelohnt.						
F	In der Fortbildung wurde die Firmen- und Produktneutralität gewahrt.						
G	Diese Form der Fortbildung möchte ich auch zukünftig erhalten.						

Angaben zur Person (bitte leserlich ausfüllen)

Ich bin tätig als:

- ☐ niedergelassener Arzt
☐ angestellter Arzt
☐ Sonstiges

- ☐ Chefarzt
☐ Oberarzt
☐ Assistenzarzt

Name, Vorname, Titel

Fachgebiet

Straße, Hausnummer

Name der Klinik / Inhaber der Praxis

PLZ, Ort

E-Mail (freiwillig)

☐ Ja, senden Sie mir bitte regelmäßig den kostenlosen arztCME-Newsletter über aktuelle Fortbildungsangebote zu, den ich jederzeit wieder abbestellen kann.

Erklärung: Ich versichere, dass ich die Beantwortung der Fragen selbstständig und ohne fremde Hilfe durchgeführt habe.

Ort / Datum / Unterschrift

Datenschutzhinweis: Die Erhebung, Verarbeitung und Nutzung der personenbezogenen Daten erfolgt DSGVO-konform. Sie erfolgt für die Bearbeitung und Auswertung der Lernerfolgskontrolle, die Zusendung der Teilnahmebescheinigung sowie zur Meldung Ihrer Fortbildungspunkte mittels EFN über den „Elektronischen Informationsverteiler“ (EIV) an die Ärztekammer. Weitere Informationen zum Datenschutz finden Sie auch in unseren Datenschutzbestimmungen unter: www.arztCME.de/datenschutzerklaerung/

EFN- bzw. Barcode-Aufkleber

Arzt-Stempel



Zertifizierte Fortbildung