

Klinik für Neurologie: Neue Forschungsergebnisse zu seltener neurologischer Erkrankung

Aachen, 18.11.2016 – Die Friedreich Ataxie ist eine neurodegenerative Erkrankung, die Störungen in der feinmotorischen Koordination von Muskelbewegungen hervorruft. Vorrangig tritt sie in der Pubertät auf, im frühen Erwachsenenalter benötigen die Patienten meist einen Rollstuhl. An der Erforschung dieser seltenen Erkrankung arbeitet ein europäisches Expertenteam, das European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS), an dem die Klinik für Neurologie an der Uniklinik RWTH Aachen maßgeblich beteiligt ist. Diesen Monat hat das Netzwerk seine aktuellen Forschungsergebnisse in *The Lancet Neurology*, einer der renommiertesten medizinischen Fachzeitschriften weltweit, veröffentlicht.

Die zweijährige Verlaufsstudie des EFACTS-Teams zu der Friedreich Ataxie ermöglicht nicht nur einen wesentlichen Beitrag zur Erforschung der Erkrankung, sondern erlaubt basierend auf den Daten von 605 Patienten mit der Friedreich Ataxie, die über zwei Jahre beobachtet wurden, erstmals Informationen über Messparameter und Fallzahlen. Diese sind für die Durchführung von klinischen Studien notwendig, die weitere Aufschlüsse über die Erkrankung liefern können. Teil des EFACTS-Netzwerks ist ein Expertenteam der Uniklinik RWTH Aachen um Univ.-Prof. Dr. med. Jörg B. Schulz, den Direktor der Klinik für Neurologie, und Univ.-Prof. Dr. med. Kathrin Reetz, Oberärztin der Klinik für Neurologie. Einen wesentlichen Beitrag haben zudem die Psychologin Dr. Imis Dogan und der Medizinstatistiker Prof. Dr. Ralf-Dieter Hilgers geleistet.

Über die Friedreich Ataxie

Die Friedreich Ataxie gehört zu den neurodegenerativen Erkrankungen und tritt in der Regel um die Pubertät auf. Mit einer Krankheitshäufigkeit von circa 1:50.000-100.000 in der europäischen Bevölkerung zählt sie zu den seltenen autosomal rezessiv vererbten Erkrankungen. Bei diesem Vererbungsmodus sind beide Eltern genetische Anlageträger, erkranken aber im Gegensatz zu ihren Kindern nicht selbst; circa jeder 100. in der Bevölkerung ist genetischer Anlageträger.

Die Friedreich Ataxie führt zu Störungen in der feinmotorischen Koordination von Muskelbewegungen, wobei die Betroffenen unter anderem unter unkoordinierten Bewegungsabläufen, Haltungs- und Gangstörungen, Sehstörungen sowie massiven Gleichgewichtsstörungen leiden. Die Patienten sind meist im frühen Erwachsenenalter rollstuhlpflichtig. Lebenslimitierend ist in der Regel die Beteiligung des Herzens.

Hintergründe zur Studie

Für die Studie analysierte EFACTS die Daten zum Krankheitsausbruch und -verlauf von 605 erkrankten Patienten vom Kindes- bis Erwachsenenalter. Aufgrund der Bedeutung des Erkrankungsalters wurden zwei Gruppen gebildet: Patienten mit einem für die Erkrankung charakteristischen Krankheitsausbruch bis zum 25. Lebensjahr und Patienten mit einem späten Krankheitsausbruch im Alter von über 25 Jahren. EFACTS stellte fest, dass sich die klinische Beurteilung der Ataxie und der Lebensqualität besonders eignen, um den Verlauf der Erkrankung zu erfassen. Die Studie zeigt aber auch, dass man für die Durchführung einer klinischen Studie bei

der Friedreich Ataxie einen Zeitraum von zwei Jahren benötigt, um zum Beispiel den Effekt einer neuen Medikation nachzuweisen. Insgesamt stehen nun Messparameter zur Verfügung, die für klinische Studien genutzt werden können.

Die Veröffentlichung finden Sie unter:

[Reetz et al.; Lancet Neurol 2016; 15:1346-54](#)

Pressekontakt:

Uniklinik RWTH Aachen
Dr. Mathias Brandstädter
Leitung Unternehmenskommunikation
Pauwelsstraße 30
52074 Aachen
Telefon: 0241 80-89893
Fax: 0241 80-3389893
mbrandstaedter@ukaachen.de

Über die Uniklinik RWTH Aachen (AöR)

Die Uniklinik RWTH Aachen verbindet als Supramaximalversorger patientenorientierte Medizin und Pflege, Lehre sowie Forschung auf internationalem Niveau. Mit 34 Fachkliniken, 25 Instituten und fünf fachübergreifenden Einheiten deckt die Uniklinik das gesamte medizinische Spektrum ab. Hervorragend qualifizierte Teams aus Ärzten, Pflegern und Wissenschaftlern setzen sich kompetent für die Gesundheit der Patienten ein. Die Bündelung von Krankenversorgung, Forschung und Lehre in einem Zentralgebäude bietet beste Voraussetzungen für einen intensiven interdisziplinären Austausch und eine enge klinische und wissenschaftliche Vernetzung. Rund 7.000 Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter sorgen für patientenorientierte Medizin und eine Pflege nach anerkannten Qualitätsstandards. Die Uniklinik versorgt mit 1.400 Betten rund 45.000 stationäre und 200.000 ambulante Fälle im Jahr.