

Studienleitung



**Univ.-Prof. Dr. med.
habil. Kathrin Reetz**
Fachärztin für Neurologie



**Priv.-Doz. Dr. med.
Katharina Marx-Schütt**
Fachärztin für Innere Medizin
– Kardiologie

Teilnehmende Bereiche und Projektleitende

Klinik / Institut	Projektleitende
Klinik für Neurologie	Prof. Jörg Schulz, Prof. Kathrin Reetz, Dr. Stella Lischewski, Dr. Imlis Dogan, Dr. Sandro Romanzetti, Dr. Ravi Dadsena
Medizinische Klinik I (Kardiologie)	Prof. Nikolaus Marx, Dr. Katharina Marx-Schütt, Dr. Malte Jacobsen, Dr. Julia Möllmann
Institut für Molekulare Herz-Kreislauf-Forschung	Prof. Vera Jankowski
Institut für Molekulare Medizin	Prof. Oliver Pabst
Institut für Medizinische Mikrobiologie	Prof. Thomas Clavel
Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters	Prof. Kerstin Konrad
Klinik für Orthopädie, Unfall- und Wiederher- stellungs chirurgie	PD Miguel Pishnamaz, Dr.-Ing. Maximilian Praster

Kontakt

Klinik für Neurologie

Klinikdirektor: Univ.-Prof. Dr. med. Jörg B. Schulz
Uniklinik RWTH Aachen
Pauwelsstraße 30
52074 Aachen

Ansprechpartnerinnen

Anna Shuhurova
Ankica Grgic
0241 80-88253
AtaxieStudien@ukaachen.de

Kontakt für gesunde Kontrollprobanden und -probandinnen:

Kontrollen@ukaachen.de

UNIKLINIK RWTHAACHEN

Klinik für Neurologie



Studieninformation

Anreise

Für die Anreise mit dem Auto erfolgt die Anfahrt über die Kullenhofstraße. Mit dem Bus erreichen Sie uns mit den Linien E, 3A, 3B, 4, 5, 32, 33, 45, 70, 73 und 80 der ASEAG. Weitere Informationen finden Sie unter www.av.de.



Kontaktieren Sie uns gern!

AtaxieStudien@ukaachen.de

Studienteilnehmende gesucht

FACROSS

Studie zur Multiorgan-Komplexität
bei der Friedreich Ataxie

Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Patientinnen und Patienten,

die Friedreich Ataxie ist eine seltene Erkrankung, bei der nicht nur neurologische Symptome, zum Beispiel Schwierigkeiten mit der Koordination, sondern auch Probleme in anderen Körpersystemen auftreten können, zum Beispiel dem Herzen, dem Stoffwechsel oder den Knochen. Die bisherige Forschung zur Friedreich Ataxie hat sich bislang vorwiegend auf die Symptome des Nervensystems konzentriert.

Das Ziel dieser Beobachtungsstudie ist es, die verschiedenen betroffenen Organe in die Forschung miteinzubeziehen, um dadurch mehr über die Komplexität der Krankheit zu verstehen und langfristig die Behandlung der Betroffenen zu verbessern. Dafür sollen verschiedene Tests wie Blut-, Urin- und Stuhluntersuchungen, Speicheltests, Untersuchungen der Wirbelsäule und Bewegungsanalysen durchgeführt werden. Einige Daten können mit Hilfe einer Smartphone-App und einer Smartwatch erhoben werden. Das FACROSS-Studienteam setzt sich aus verschiedenen Fachrichtungen der Uniklinik RWTH Aachen zusammen, die sich mit ihrer jeweiligen Expertise in das Gesamtprojekt einbringen. Darüber hinaus bestehen Kooperationen mit dem Forschungszentrum Jülich (FZJ), dem Institut für Medizinische Statistik (Uniklinik RWTH Aachen) und dem Lehrstuhl für Mathematik der Informationsverarbeitung (RWTH Aachen Universität). Das Projekt wird durch das Interdisziplinäre Zentrum für Klinische Forschung (IZKF) der RWTH Aachen Universität finanziert.

Falls Sie Interesse an der Studie haben oder mehr erfahren möchten, nehmen Sie gerne Kontakt mit uns auf (AtaxieStudien@ukaachen.de). Wenn Sie bereits an der UNIFAI-Studie, einer anderen Beobachtungsstudie zur Friedreich Ataxie, teilnehmen, können einige Daten auch für die FACROSS-Studie genutzt werden. Andere Untersuchungen werden zusätzlich durchgeführt.

Mit freundlichen Grüßen
Ihr FACROSS-Studienteam

Studie

Die Symptome der Friedreich Ataxie manifestieren sich häufig während der Pubertät, können aber auch schon früh im Kindesalter auftreten. Deswegen sollen in die FACROSS-Studie sowohl Kinder als auch Erwachsene eingeschlossen werden. Zusätzlich werden gesunde Kontrollprobanden und -probandinnen sowie Familienmitglieder untersucht.

Einschlusskriterien für Patientinnen und Patienten

Genetisch gesicherte Diagnose der Friedreich Ataxie

Bei Teilnahme an der Magnet-Resonanz-Tomographie (MRT, optional):

Keine Kontraindikationen für das MRT,
z. B. Metallimplantate, Herzschrittmacher, Platzangst

Keine Schwangerschaft

Bei Teilnahme an der Wirbelsäulenuntersuchung (optional):

Kein Herzschrittmacher, schwere Adipositas oder
Schwangerschaft

Bei Teilnahme an der Bioimpedanzmessung (optional):

Kein Herzschrittmacher



Ablauf der Untersuchungen

Alle Untersuchungen sind freiwillig, Sie können wählen, welche Untersuchungen Sie machen möchten und welche nicht. Die Studie beinhaltet folgende mögliche Untersuchungen:

- » Neurologische Untersuchungen, optional inklusive Videoaufzeichnung
- » Orthopädische Untersuchungen (z. B. Wirbelsäulenanalyse, Ganganalyse beispielsweise mit Sensor Schuhsohlen)
- » Bioproben (Blut, Speichel, Urin, Stuhl)
- » Kognitive und sprachliche Tests
- » Bioimpedanzmessung (die Daten werden zur Verfügung gestellt)
- » Verschiedene Fragebögen, z. B. zur Gesundheit, Entwicklung, psychischem Befinden, Schluckstörungen
- » Untersuchung im Magnet-Resonanz-Tomographen (MRT)
- » Tragen einer Smartwatch (CardioWatch) im Alltag zur Messung der Vitalzeichen und des Schlafs
- » Nutzung einer App auf dem Smartphone (JTrack) zur passiven Aufzeichnung von Aktivitäten und Durchführung von Gehtests



Zusätzlich möchten wir Sie um die Erlaubnis bitten, Daten von Untersuchungen verwenden zu dürfen, welche aus medizinischen Gründen oder im Rahmen einer anderen Studie erfolgt sind. Dies können beispielsweise körperliche Untersuchungen (z. B. Blutdruck, Größe und Gewicht), kardiologische Untersuchungen (z. B. Echokardiographie) oder Daten zum Krankheitsverlauf sein. Nur die bisher nicht vorhandenen Daten werden zusätzlich im Rahmen des FACROSS-Projekts erhoben. Für eine Teilnahme an der Studie müssen nicht alle Untersuchungen durchgeführt werden. Es wird im Einzelfall besprochen und entschieden, welche Untersuchungen für den Studienteilnehmer oder die Studienteilnehmerin möglich sind.