



treat  POLR3A

UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG



TreatPOLR3A

Verlaufsstudie für *POLR3A*-assoziierte
Erkrankungen

Neurologische Klinik

Sektion für Neurodegenerative Erkrankungen und
Bewegungsstörungen

Neurologische Klinik, Universitätsklinikum Heidelberg

Im Neuenheimer Feld 400

69120 Heidelberg

Sehr geehrte Damen und Herren,

wir möchten Sie hiermit über eine klinische Studie informieren, welche wir zusammen mit einer internationalen Studiengruppe in Heidelberg durchführen.

Ziel der Studie ist es, Erkrankungen, die durch einen Gendefekt im *POLR3A*-Gen verursacht werden, genauer zu charakterisieren. Diese Informationen sind für die Vorbereitung einer Therapiestudie unerlässlich. Wir möchten außerdem Methoden entwickeln, mit welchen sich der Erkrankungsverlauf vorhersagen lässt oder ein Ansprechen auf eine Behandlung belegt werden kann.

Die Studie ist als sogenannte "run-in" Studie geplant, d.h. Studienteilnehmer:innen haben die Chance, im Verlauf in eine entsprechende Therapiestudie zu wechseln, sobald eine Therapie zur Verfügung steht.

Die Studie wird von unserem Zentrum in Heidelberg geleitet und durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert. TreatPOLR3A ist eine Studie des TreatHSP Netzwerkes.

Im Folgenden finden Sie Informationen zu den Voraussetzungen zur Studienteilnahme sowie dem Inhalt und Ablauf der Studie.

Gerne lassen wir Ihnen auch weitere Informationen zukommen oder beantworten Ihre Fragen.

Mit herzlichen Grüßen,



Prof. Dr. med. Rebecca Schüle
*Leiterin der Sektion für Neurodegenerative
Erkrankungen und Bewegungsstörungen
Koordinatorin des TreatHSP Netzwerkes*

WER KANN TEILNEHMEN?

- Menschen jeden Alters mit der genetisch gesicherten Diagnose einer *POLR3A*-assoziierten Erkrankung (z.B. spastische Ataxie, Leukodystrophie oder hereditäre spastische Spinalparalyse) *und*
- Vorliegen der *POLR3A*-Variante c.1909+22G>A
- Eine Studienteilnahme ist unabhängig vom Erkrankungsstadium möglich.

STUDIENABLAUF UND GEPLANTE UNTERSUCHUNGEN

Studienuntersuchungen sind in jährlichen Abständen über einen Zeitraum von insgesamt zwei Jahren geplant.

Im Rahmen der Studie ist die Auswertung von Daten aus der Routinebehandlung geplant. Außerdem sollen folgende Untersuchungen durchgeführt werden:

- Gezielte Untersuchung typischer Krankheitssymptome (z.B. Kraftminderung, Koordinationsstörung, Gangstörung)
- Testung der Feinmotorik und Koordination der Hände
- Untersuchung von Stand und Gang mittels tragbarer Sensoren (sog. quantitative Ganganalyse)
- Beantwortung von Fragebögen zu Krankheitsbeginn, Beeinträchtigung im Alltag und Lebensqualität
- Kernspintomographie des Kopfes und der Nerven an den Beinen*
- Blutentnahme
- Ggf. die Entnahme einer Hautprobe*
- Neurophysiologische Untersuchungen zur Vermessung der Leitfähigkeit der Nerven*

*Die Teilnahme an den mit * gekennzeichneten Untersuchungen ist optional.*

