



Neurologische Universitätsklinik und  
Hertie-Institut für klinische Hirnforschung  
Abteilung Neurologie mit Schwerpunkt  
Neurodegenerative Erkrankungen  
Prof. Dr. Thomas Gasser (Direktor)  
Hoppe-Seyler-Str. 3  
72076 Tübingen

22.11.2021

**Neue Studie - Einladung**  
**Internationale multimodale**  
**Verlaufsstudie der RFC1-Erkrankung**  
**(„CANVAS“, RFC1-Ataxie)**

Sektion Translationale Genomik  
neurodegenerativer Erkrankungen  
Prof. Dr. Matthis Synofzik (Leiter)  
Tel. 07071 29-82060  
Sekretariat 07071 29-82057  
Fax 07071 29-4254  
matthis.synofzik@uni-tuebingen.de

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Bei Ihnen wurde eine Ataxie durch Repeat-Expansionen im RFC1-Gen diagnostiziert. Die Ursache dieser Erkrankung wurde **erst 2019 entdeckt** und ihr **vollständiges klinisches Bild ist noch unklar**. Wahrscheinlich handelt es sich um **die häufigste Ataxie mit Beginn im späteren Erwachsenenalter**. Wie Sie werden viele weitere Patienten auf Therapien angewiesen sein. Dafür ist es wichtig, jetzt die Grundsteine zu legen.

Grundvoraussetzung für alle künftigen Therapiestudien wird sein, **Therapieendpunkte** zu kennen, die es ermöglichen, die **Schwere der Erkrankung und dann ggf. auch ein Therapieansprechen zu erfassen**. Eben hier setzt diese neue Studie an: sie will es ermöglichen, verlässliche **Endpunkte und Biomarker für die RFC1-Erkrankung zu identifizieren und in ihrer Verlaufsdyamik zu bestätigen**. Wir möchten Sie daher einladen, an dieser ersten **Verlaufsstudie („Natural History Study“)** der RFC1-Erkrankung teilzunehmen. Die Studie erfolgt in Zusammenarbeit vieler Zentren nicht nur in Deutschland, sondern weltweit – von Neuseeland über Europa bis Südamerika. Es werden potenzielle Endpunkte und Marker klinisch, bildgebend, durch Bewegungsanalyse und im Blut untersucht. Entsprechend werden (1) eine klinische Untersuchung, (2) Laboruntersuchungen von Blutproben, (3) Bewegungsaufnahmen von Stand, Gang und Feinmotorik, (4) eine Untersuchung des Gleichgewichtsorgans und (5) eine Kernspin-Untersuchung durchgeführt. Die Untersuchungen erfolgen im Jahresabstand, zunächst befristet auf **drei Termine in zwei Jahren**.

Die Teilnahme an dieser Studie ist **freiwillig**. Ihr Ambulanztermin wird etwa einen **halben Tag** in Anspruch nehmen. Bei Interesse bitten wir Sie, sich mit uns per E-Mail ([andreas.traschuetz@uni-tuebingen.de](mailto:andreas.traschuetz@uni-tuebingen.de)) oder Telefon (07071-29-85374, Frau Graf) in Verbindung zu setzen. Gerne besprechen wir persönlich ob und wie Sie sich eine Teilnahme an der Studie vorstellen können und beantworten weitere Fragen. **Wir würden uns sehr freuen, wenn Sie mit uns, unseren Forschungspartnern und vielen anderen RFC1-Patienten dazu beitragen, die RFC1-Erkrankung besser zu verstehen und zukünftige Therapiestudien vorzubereiten.**

Mit freundlichen Grüßen,

Prof. Dr. M. Synofzik  
Leiter Sektion Translationale Genomik  
neurodegenerativer Erkrankungen

Dr. Dr. Andreas Traschütz  
Studienkoordinator

Seite 1 von 1

**Universitätsklinikum Tübingen**

Anstalt des öffentlichen Rechts, Sitz Tübingen  
Steuer-Nr. 86156/09402  
USt.-ID: DE 146 889 674  
Geissweg 3  
72076 Tübingen  
Tel. +49 7071 29-0  
[www.medizin.uni-tuebingen.de](http://www.medizin.uni-tuebingen.de)

**Aufsichtsrat**

Prof. Dr. B. Engler (Vorsitzender in Stellvertretung)  
**Vorstand**  
Prof. Dr. Michael Bamberg (Vorsitzender)  
Gabriele Sonntag (Stellv. Vorsitzende)  
Prof. Dr. Karl Ulrich Bartz-Schmidt  
Prof. Dr. Bernd Pichler  
Klaus Tischler

**Banken**

Baden-Württembergische Bank Stuttgart:  
(BLZ 600 501 01) Konto-Nr. 7477 5037 93  
IBAN: DE 41 6005 0101 7477 5037 93  
BIC (SWIFT-Code): SOLADEST600  
Kreissparkasse Tübingen:  
(BLZ 641 500 20) Konto-Nr. 14 144  
IBAN: DE 79 6415 0020 0000 0141 44  
BIC (SWIFT-Code): SOLADES1TUB