

## Seltene Bewegungsstörung: Internationale Studie erforscht Lebenssituation von Menschen mit Friedreich-Ataxie

**Das DZNE leitet einen internationalen Forschungsverbund, der mit Hilfe einer App die Auswirkungen von Friedreich-Ataxie auf den Alltag betroffener Menschen und deren Familien erforschen soll. Neben der Lebensqualität und der psychosozialen Gesundheit werden in dem Projekt auch die Versorgung und deren Kosten erfasst. Die Studienergebnisse sollen dazu beitragen, die Lebens- und Versorgungssituation der Betroffenen zu verbessern. Das Projekt ist auf drei Jahre angelegt und wird unter dem Dach des „European Joint Programme on Rare Diseases“ gefördert. Dabei erhält das DZNE rund 300.000 Euro, die vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) bereitgestellt werden.**

Die „Friedreich-Ataxie“ ist eine seltene, bislang unheilbare Erkrankung des Gehirns und Rückenmarks, die sich durch Gangunsicherheit, häufige Stürze, Koordinationsschwierigkeiten sowie Störungen beim Sprechen äußern kann. Die Symptome treten oft bereits im Kindes- bzw. Jugendalter auf. Sie beeinträchtigen massiv die Lebensqualität, erschweren die soziale Teilhabe und führen zu Pflegedarf.

„Die Situation ist für Betroffene und deren Familien immens belastend: Ärztliche Behandlung, Ergo-, Sprach- und Physiotherapie sowie Hilfsmittel wie Rollstühle werden zur Versorgung benötigt. Zudem sind Angehörige in der Pflege zeitlich stark eingebunden. Ein Drittel der erwachsenen Patientinnen und Patienten kann aufgrund der Krankheit nicht arbeiten“, sagt Dr. Bernhard Michalowsky, Gesundheitsökonom und Versorgungsforscher am DZNE Greifswald. Er koordiniert die Studie „Patient-reported, health economic and psychosocial outcomes in Friedreich Ataxia“ (PROFA), die nun unter Federführung des DZNE gestartet ist.

### **Ziel des Projekts: Versorgungssituation verbessern**

Mit der Studie sollen die gesundheitsbezogenen, psychosozialen und ökonomischen Auswirkungen der Erkrankung erforscht und bewertet werden. Die Ergebnisse des interdisziplinären Projekts, das klinische Expertise mit Expertise der Gesundheitsökonomie, Versorgungsforschung und psychosozialen Forschung verknüpft, sollen eine Grundlage zur Verbesserung der aktuellen Versorgung von Patientinnen und Patienten schaffen, welche bis heute leider keine Möglichkeit auf Heilung haben.

Das DZNE arbeitet in diesem Projekt eng mit Partnern aus Frankreich (Paris Brain Institute) und Kanada (McMaster University) sowie mit dem Health-Tech-Unternehmen Aparito und verschiedenen europäischen Universitätskliniken zusammen. Durchgeführt wird „PROFA“ in sechs europäischen Studienzentren. Mehr als 200 Patientinnen und Patienten ab einem Alter von 12 Jahren sollen an der internationalen Studie teilnehmen.

### **App-basierte, wiederholte Datenerfassung**

„Ataxie-Symptome können von Tag zu Tag stark schwanken. Wir wissen bisher noch viel zu wenig über den Alltag der Betroffenen und ihrer Familien, denn sie werden nur in längeren Zeitspannen in

Studienzentren untersucht und befragt“, sagt Prof. Dr. Thomas Klockgether, Spezialist für Ataxien und Direktor der Klinischen Forschung am DZNE. Der Neurologe ist ebenfalls an der Studie beteiligt. In der Regel findet die medizinische Untersuchung sowie eine Befragung zur Lebens- und Familiensituation nur einmal im Jahr in den Studienzentren statt.

Um aber den Lebensalltag mit der seltenen Erkrankung erfassen zu können, nutzen die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler nun eine spezielle App, die von Aparito entwickelt wurde. Damit können Patientinnen und Patienten zuhause mit der App ihren Gesundheitsstatus selbst erheben.

Über diese App werden audiovisuelle Aufzeichnungen zur Messung von Motorik und Sprache durchgeführt. „Außerdem nutzen wir innerhalb der App verschiedene gesundheitsbezogene und versorgungsrelevante Fragebögen: Betroffene werden regelmäßig zur aktuellen medizinischen und pflegerischen Versorgungslage, zur mentalen, körperlichen und psychosozialen Gesundheit, zur beruflichen Situation, zu Kommunikationsstörungen, zur Pflege durch Angehörige und zur sozialen Teilhabe befragt“, erklärt Bernhard Michalowsky. Ebenso erfasst die App besondere Ereignisse, wie Stürze oder Krankenhausaufenthalte. Auch die Nutzung empfohlener Behandlungsangebote, wie zum Beispiel Physiotherapie, sowie Faktoren, die die Inanspruchnahme dieser für den Verlauf der Erkrankung wichtigen Angebote beeinflussen, werden erfragt. Die Aufzeichnungen und Befragungen erfolgen sechs Monate lang täglich bis monatlich. Dies ermöglicht einen besseren Einblick in das Alltagsleben.

### **Lebensqualität, psychosoziale Gesundheit und ökonomische Folgen im Blick**

Die Friedreich-Ataxie führt zu einer verminderten Lebensqualität und sozialen Teilhabe sowie zu erhöhtem Pflegebedarf, der sich auch wirtschaftlich auswirkt. „Die Betroffenen sind oftmals relativ jung. Ein schwerer Verlauf der Ataxie führt nicht nur zu hohen Versorgungskosten, sondern oftmals zur Reduzierung der Arbeitszeit oder sogar zur Aufgabe der Arbeit, was wiederum zu erheblichen Kosten für die Gesellschaft führt“, so Michalowsky. Im Projekt sollen deshalb die gesamten gesellschaftlichen Kosten der Friedreich-Ataxie ermittelt werden. Abschließend soll begutachtet werden, ob sich empfohlene Therapien entlastend auf die Kosten auswirken.

Prof. Klockgether ergänzt: „Auf gesellschaftlicher Ebene wird unsere Studie Informationen für eine faktengestützte politische Entscheidungsfindung liefern, was die Zuweisung von Ressourcen für die Gesundheitsversorgung bei seltenen Erkrankungen betrifft. Damit wollen wir Voraussetzungen dafür schaffen, die Belastung für Patienten, Familien und Gesellschaft zukünftig zu verringern. Zugleich sehen wir unser Projekt auch als Modell für ähnliche Studien zu anderen seltenen Erkrankungen mit neuester Technik und interdisziplinärem Ansatz.“

—

Über das DZNE: Das DZNE ist ein von Bund und Ländern gefördertes Forschungsinstitut, das bundesweit zehn Standorte umfasst. Es widmet sich Erkrankungen des Gehirns und Nervensystems wie Alzheimer, Parkinson und ALS, die mit Demenz, Bewegungsstörungen und anderen schwerwiegenden Beeinträchtigungen der Gesundheit einhergehen. Bis heute gibt es keine Heilung für diese Erkrankungen, die eine enorme Belastung für unzählige Betroffene, ihre Familien und das Gesundheitssystem bedeuten. Ziel des DZNE ist es, neuartige Strategien der Vorsorge, Diagnose, Versorgung und Behandlung zu entwickeln und in die Praxis zu überführen. Dafür kooperiert das DZNE mit Universitäten, Universitätskliniken und anderen Institutionen im In- und Ausland. Das Institut ist Mitglied der Helmholtz-Gemeinschaft und zählt zu den Deutschen Zentren der Gesundheitsforschung. <https://www.dzne.de/>

**Weitere Informationen:**

<https://www.dzne.de/en/news/press-releases/press/rare-motor-disorder-internation...> Englische Fassung