

Informationen zur mitoFolat-Studie

Folinsäure-Therapie bei Kindern und Jugendlichen mit Kearns-Sayre-Syndrom und zerebraler Folatdefizienz

Liebe Kolleginnen und Kollegen,

wir möchten Sie auf die **mitoFolat-Studie** für Kinder und Jugendliche mit genetisch verifiziertem **Kearns-Sayre-Syndrom (KSS)** aufmerksam machen. Ziel der Studie ist es, die klinischen Wirkungen einer hochdosierten Folinsäure-Therapie bei Kindern und Jugendlichen mit KSS zu untersuchen, bei denen ein **zerebraler Folatmangel** nachgewiesen ist.

Das **Kearns-Sayre-Syndrom** ist eine mitochondriale Enzephalomyopathie, die gekennzeichnet ist durch: CPEO (Chronisch-progrediente Ophthalmoplegie), Ptosis, Retinitis pigmentosa und Beginn vor dem 18. Lebensjahr PLUS einem oder mehreren Nebenkriterien: Kleinwuchs, endokrine Störungen, Schwerhörigkeit, zerebelläre Symptome, kardiale Reizleitungsstörungen, erhöhtes Liquor-Eiweiß. Bei der Mehrzahl der KSS-Patienten ist eine Erniedrigung der Folat-Metabolite im Liquor (**sekundärer zerebraler Folatmangel**) nachweisbar. In der Literatur sind die Effekte einer Fol- bzw. Folinsäure-Therapie anhand von Einzelfallbeobachtungen und kleineren unkontrollierten Studien uneinheitlich.

Die **mitoFolat-Studie** ist eine randomisierte, kontrollierte, verblindete Interventionsstudie mit einem „Delayed-start“ Studiendesign von 2 Parallelgruppen und einer Studiendauer von 18 Monaten (12 Monate Therapie, 6 Monate Beobachtung). Sie wird in Deutschland an 8 neuropädiatrischen Zentren angeboten. Unser Ziel ist es, die Daten von 18 Kindern und Jugendlichen vollständig zu erheben. Führendes Studienzentrum ist die *Klinik für Kinder- und Jugendmedizin der Universitätsmedizin Göttingen (UMG)*.

Die Einschlusskriterien sind:

- Altersgruppe 6 – 17 Jahre
- Klinisch definiertes Kearns-Sayre-Syndrom
- Beginn der klinischen Manifestation <12 Jahre
- Nachweis eines der mit dem Kearns-Sayre-Syndrom assoziierten Gendefekte der mitochondrialen DNA (Deletionen bzw. Duplikationen, Punktmutationen in tRNA-Genen)
- Erniedrigung der 5-Methyltetrahydrofolat (5MTHF)-Konzentration im Liquor.

Weiterführende Details (inkl. Clinical Trial Protocol) finden Sie unter:

<https://euclinicaltrials.eu/search-for-clinical-trials/?lang=de&EUCT=2023-503730-45-00>.

Diese Studie wird ausschließlich von der Deutschen Forschungsgemeinschaft (DFG) finanziert und ist von der EMA mit einem Positiv-Votum begutachtet (EUCT-Nr. 2023-503730-45-00).

Bitte kontaktieren Sie uns gerne direkt.

Studienleitung: Frau Prof. Dr. J. Gärtner und Herr Prof. Dr. E. Willichowski

Studienorganisation: Dr. med. A. Knorr alexandra.knorr@med.uni-goettingen.de

Tel.-Nr., Emailadresse der Studie: 0551/39 67019, mitofolat@med.uni-goettingen.de

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsmedizin Göttingen, Robert-Koch-Straße 40, 37075 Göttingen.

Wir bedanken uns sehr für Ihre Unterstützung.