

Klinik für Neuropädiatrie
Direktor

Prof. Dr. Peter Huppke

Am Klinikum 1
D-07747 Jena
Telefon: +49 3641 9-329651
Telefax: +49 3641 9-329652
E-Mail: Peter.Huppke@med.uni-jena.de

Das Universitätsklinikum Jena ist zertifiziert
nach DIN EN ISO 9001.

Datum: 22.11.2022

Sehr geehrte Damen und Herren,

ich möchte Sie um Mithilfe bei einem Forschungsprojekt der Klinik für Neuropädiatrie im Universitätsklinikum Jena bitten.

Kurz zu meiner Person: Ich bin seit letztem Jahr Leiter der Neuropädiatrie in Jena. Zuvor war ich in Göttingen tätig und habe dort seit 1999 kontinuierlich Forschungsprojekte zum Rett Syndrom durchgeführt. Im Mittelpunkt dieser Forschungsprojekte steht dabei der Versuch, das Rett Syndrom medikamentös zu behandeln. Die Versuche dazu haben bisher in Zellkulturen und in Mäusen stattgefunden. Obwohl wir einige positive Ergebnisse haben, sind Therapieversuche mit Patienten bisher nicht geplant.

In dem Forschungsprojekt, bei dem ich Sie um Ihre Mithilfe bitte, soll ein Eiweiß, ein Neurofilament, im Blut von Rett Syndrom Patientinnen untersucht werden, dessen Konzentration immer dann ansteigt, wenn Nervenzellen zugrunde gehen. Wir hoffen das Blut von ca. 150 Patientinnen in unterschiedlichem Alter untersuchen zu können. Die Studie soll uns Auskunft darüber geben, ob es im Leben von Rett Syndrom Patientinnen eine Phase gibt, in der es zum Untergang von Nervenzellen kommt. Das Ergebnis soll uns helfen, den Krankheitsprozess zu verstehen und für zukünftige Therapien den besten Zeitpunkt festzulegen.

Das Forschungsprojekt wird von der Deutschen Forschungsgemeinschaft finanziert und wurde von der Ethikkommission der Universitätsklinik Jena befürwortet. Neben mir sind an der Studie beteiligt: Emma Hirn, Medizinstudentin, die eine Doktorarbeit über das Rett Syndrom schreibt sowie Anja Müller, Studienkordinatorin der Klinik für Neuropädiatrie.

- Für die Studie benötigen wir ein Röhrchen (5 ml) Blut. Dieses Blut sollte an einem Montag, Dienstag oder Mittwoch abgenommen werden und kann dann ungekühlt mit der normalen Post an uns versendet werden.

Direktor:

Prof. Dr. med. Peter Huppke
Sekretariat:
Tel. 9 329-651 Fax -652
Neuropaed@med.uni-jena.de

Oberärzte:

Ambulanter Bereich:
Dr. med. Ralf Husain
Tel.: 9 328 250 Fax -252

Stationärer Bereich:
Dr. med. Heike de Vries
Tel.: 9 329 651 Fax -652

**Sozialpädiatrisches Zentrum
Neuropädiatrische Ambulanz
Kopfschmerz-Sprechstunde:**
Tel. 9 329-660 Fax -662
spz@med.uni-jena.de

**Klinische Genetik/
Stoffwechszentrum:**
Tel. 9 329-680 Fax -662

EEG
Tel. 9 329-670 Fax -662

Neuropädiatrische Station E330:
Tel. 9 328-330 Fax -332



- Die genauen Informationen bezüglich der Blutentnahme finden Sie in der Information für den Kinderarzt oder Hausarzt, die auch an die E-Mail angehängt ist.
- Sollte es Probleme bezüglich des Versandes der Probe geben, können wir Ihnen gerne eine beschriftete und frankierte Versandtasche zukommen lassen.
- Als weiteren Anhang an die E-Mail finden Sie einen Fragebogen zu ihrer Tochter. Die Informationen, die wir mit dem Fragebogen erheben, benötigen wir für die Auswertung der Studie. Sie können uns den Fragebogen ausgedruckt mit der Probe zukommen lassen oder aber per E-Mail zuschicken.
- Des Weiteren finden Sie im Anhang ein Aufklärung Schreiben zu der Studie und eine Einwilligung. Auch diese benötigen wir unterschrieben entweder eingescannt und per Email oder aber mit der Blutprobe zurück.
- Sollten Ihrerseits weitere Fragen bestehen können Sie sich sehr gerne an folgende Personen wenden:

Prof. Dr. med. Peter Huppke
 Sekretariat:
 Tel. 9 329-651 Fax -652
 Neuropaed@med.uni-jena.de

Emma Hirn
 emma.hirn@uni-jena.de

Anja Müller
Anja.Mueller@med.uni-jena.de

- Dies ist die **Versandadresse** für die Blutproben und die Unterlagen:
 Universitätsklinikum Jena
 Klinik für Neuropädiatrie / SPZ
 z.H. Anja Müller
 Haus E / U1 / Raum 078
 Am Klinikum 1
 07747 Jena
 Tel.: 03641 9329690

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. med. Peter Huppke