HDBuzz participa en Enroll-HD

Como prometió, Jeff Carroll finalmente se apuntó al estudio Enroll-HD. Conozca más en detalle este importante "estudio observacional" global aquí.

Por Dr Jeff Carroll | **1 de agosto de 2018** | **Editado por Professor Ed Wild**

Traducido por Asunción Martínez | **Publicado originalmente el 31 de julio de 2018**

El estudio Enroll-HD es el mayor estudio realizado hasta la fecha sobre enfermedad de Huntington. ¿En qué consiste y por qué es tan importante en la lucha contra la EH? Acompañe a Jeff Carroll de HDBuzz pues se ha unido al estudio Enroll-HD para obtener más información.

¿Qué es la investigación observacional?

En algunos aspectos, la EH es muy simple: si heredas el gen de la EH mutado de tu madre o de tu padre, con el tiempo desarrollarás síntomas de la enfermedad, que pueden incluir cambios en el movimiento, así como en la cognición y problemas en el estado de ánimo.

El Centro UBC para la enfermedad de Huntington está aquí, en el Djavad Mowafaghian Centro para la Salud Mental

Sin embargo, como toda familia de EH sabe, la EH progresa de forma muy diferente en cada paciente. Esto deja a los investigadores con preguntas importantes sobre la enfermedad: ¿por qué afecta antes a algunas personas que a otras? ¿Qué partes del cerebro están involucradas en la producción de síntomas de la EH? ¿Por qué algunos pacientes con EH

tienen problemas de movimiento muy severos, pero tienen un pensamiento bastante claro, mientras que otros parecen moverse normalmente pero tienen una ira o irritabilidad explosivas?

Para responder a estas preguntas, los investigadores deben estudiar u**observar** pacientes con EH. Para cada experimento científico, los investigadores también necesitan un **control**, o un grupo de comparación. En el caso de la EH, los mejores controles posibles son las personas que no heredaron la mutación de la EH sino que viven en el mismo entorno que las personas que lo hicieron. Por esa razón, el mejor grupo de control para un estudio sobre la EH son los familiares no afectados de pacientes con EH: sus hermanos, cónyuges e hijos que no heredaron la mutación de la EH.

Fundamentalmente, Enroll-HD está abierto a todos los miembros de una familia de EH, **incluso si no han realizado las pruebas genéticas** . Su estado genético nunca será revelado a usted o al personal de su centro.

¿Qué es Enroll-HD?

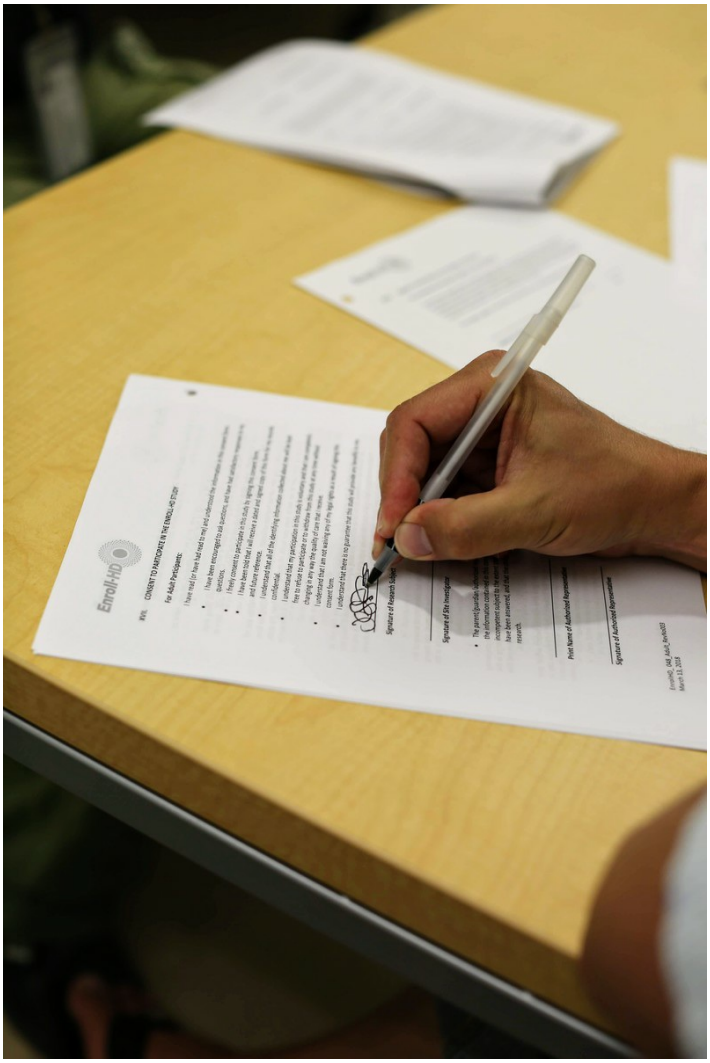
Para desarrollar mejores tratamientos para la EH, necesitamos entenderla mejor usando estudios observacionales de familias con EH. Y aquí es donde entra en acción Enroll-HD - **un estudio observacional mundial de las familias de la enfermedad de Huntington** . Enroll-HD está patrocinado por la Fundación CHDI, una organización sin fines de lucro enfocada exclusivamente en acelerar el desarrollo de nuevos tratamientos efectivos para la EH.

Enroll-HD comenzó con la unión de un gran estudio europeo observacional de la EH (Registry) dirigido por el Grupo Europeo de Enfermedad de Huntington con otro dirigido por el Huntington Study Group (COHORT). Puede leer más sobre la historia de Enroll-HD en un artículo de HDBuzz aquí. Desde su lanzamiento, Enroll-HD ha crecido enormemente y ahora incluye más de 16,000 participantes en América del Norte y del Sur, Europa y Australasia.

El estudio de la progresión de la EH en estos voluntarios permite a los investigadores comprender el proceso de la enfermedad con más detalle. Ya se han publicado decenas de estudios basados en los datos proporcionados por los participantes de Enroll-HD, que examinan todo, desde qué efecto tiene la presión arterial sobre los síntomas de la EH, hasta si la infección por VIH podría alterar la tasa de progresión de la EH.

En un ejemplo reciente, los investigadores de IBM y de la Fundación CHDI llevaron a cabo un sofisticado análisis matemático de cómo los síntomas específicos de la EH cambian con el tiempo. IBM fue capaz de aportar su gran experiencia en inteligencia artificial (¿recuerdas a Watson en Jeopardy?) para ayudar a la EH. La participación de estos investigadores fantásticos muestra que, si creas un conjunto de datos realmente bueno, los investigadores de alto nivel querrán trabajar contigo para comprenderlo.

Enroll-HD a veces se conoce como *plataforma*. Esto significa que Enroll-HD está diseñado para funcionar de tal forma que otros científicos puedan usar la plataforma para responder a sus propias preguntas. Debido a que Enroll-HD ya reunió a un gran grupo de miembros de la familia EH, otros investigadores interesados en la progresión de la EH no tienen que perder tiempo buscando personas y llevándolas a la clínica, ¡ya están allí! A estos miembros de la familia EH se les puede invitar a participar en estas otras investigaciones.



Jeff firma el formulario de consentimiento para el estudio Enroll-HD que es, aunque no lo crea, ¡totalmente entendible! Y, sí, esta es mi firma.

Participación de HDBuzz

El intrépido reportero de HDBuzz - yo, Jeff Carroll - pertenece a una familia de EH y ha participado en varios estudios de observación de la EH, pero cuando el Dr. Ed Wild, en la reunión de la HDSA de 2018, hizo una votación a mano alzada para saber quién había participado en Enroll-HD, yo no levanté la mano. ¡Nunca se me pasó por la cabeza!

Decidí remediar la situación uniéndome al estudio Enroll-HD en cuanto tuve la oportunidad. Concertar una cita en una clínica cercana fue fácil. Después de comunicarme con el personal de la clínica por correo electrónico, me indicaron que fuera a la clínica un martes

por la tarde para mi primera visita o **basal** del estudio Enroll-HD. Debido a que esta es mi primera visita del estudio Enroll-HD, hay un poco más de información que se les pide a los participantes del estudio y de información que darles.

Consentimiento informado

Mi cita comenzó con una cuidadosa revisión del formulario de consentimiento de Enroll-HD. Los formularios de consentimiento pueden ser muy aburridos y muchos de nosotros simplemente saltamos a la línea de la firma y tratamos de seguir adelante. Pero el formulario de consentimiento de Enroll-HD está realmente escrito claramente y explica las cosas cuidadosamente.

Y piénselo, ya que está donando información médica potencialmente delicada e incluso ADN, ¿no quiere saber cómo va a ser utilizada? ¿Quién hará el seguimiento y cómo garantizarán que sus muestras e información estén seguras? El formulario de consentimiento de Enroll-HD explica todos estos problemas en un lenguaje sencillo, y el personal me ayudó al leer el documento conmigo.

Preguntas, preguntas, preguntas

Después de haber firmado el consentimiento, pasamos a la historia clínica y una serie de cuestionarios que explican cómo me he sentido recientemente, tanto mental como físicamente. Puede parecer extraño describir problemas de salud no relacionados con la EH, ¿a quién le importa mi presión arterial si estamos estudiando una enfermedad cerebral como la EH?

Pero en realidad los investigadores han encontrado conexiones inesperadas entre varios factores de salud y estilo de vida y la progresión de la EH, por lo que es muy importante que este tipo de información se recopile correctamente, incluso si parece irrelevante en ese momento.

Jeff rellena los formularios sobre su estado de ánimo y salud

Después de completar esos formularios, me hicieron un breve conjunto de pruebas cognitivas o de pensamiento. Después de haber participado en el estudio TRACK-HD, que incluyó docenas de estas pruebas, me sorprendió gratamente descubrir que la visita de Enroll-HD incluyó solo unas pocas pruebas basadas en papel y lápiz.

Estas incluyen cosas como hacer coincidir símbolos con números, y también algunas pruebas verbales, como enumerar cuántos miembros de una categoría puedo recordar en un período corto. Como todos los que pasamos estas pruebas, ¡me sentí realmente estúpido la mayor parte del tiempo! El personal que me ayudó fue amable y solidario, y terminaron antes de que pudiera enfadarme por no ser capaz de recordar uno de los objetos (era una jirafa, para que conste en acta). También señalaron que las pruebas están diseñadas para que resulten difíciles a todos, incluso a los que tienen habilidades cognitivas perfectas.

Ver al doctor

Después de completar estas pruebas mentales, el siguiente fue un examen neurológico formal con el Dr. Blair Leavitt, uno de los mejores médicos e investigadores de la EH del mundo. El Dr. Leavitt fue muy minucioso y cuidadoso, mirándome de cerca mientras hacía algunos movimientos simples.

Esto era algo bastante simple, como caminar de talón a pie y alternar ciertos movimientos con las manos. A pesar de lo simples que son estos movimientos, los neurólogos como el Dr. Leavitt son realmente buenos para detectar los cambios sutiles, o no tan sutiles, que ocurren en la EH y otras enfermedades. Honestamente, fue un poco estresante tener a alguien observándote con tanto cuidado mientras te mueves, pero el Dr. Leavitt fue muy amable y solidario, y superamos las tareas sin demasiada preocupación.

Curiosamente, después de hacer mi examen de movimiento, el Dr. Leavitt se ofreció a hablar conmigo sobre lo que había visto. Explicó que no estaba actuando como mi médico personal en este momento, ya que era una visita de investigación, pero que estaba dispuesto a compartir sus impresiones conmigo *si quería escucharlas*.

Esto me sorprendió, pero me di cuenta de que era una gran manera de ayudar a los miembros de la familia de EH a obtener una visión experta de su condición mientras participan en la investigación. La mayoría de los miembros de la familia EH no ven a menudo a un experto como el Dr. Leavitt y es grandioso tener la oportunidad de escuchar a uno.

Sangre: ¿para qué sirve?

La última parte de mi visita de Enroll-HD fue una donación voluntaria de sangre. No se preocupe: si por alguna razón no puede donar sangre, puede participar en Enroll-HD. Pero las muestras de sangre, y particularmente el ADN extraído de la sangre, son una parte importante de lo que Enroll-HD hace para los investigadores de EH. Con una parte de la muestra se realiza el análisis para la mutación de la EH, pero los resultados están

codificados, por lo que el resultado genético es desconocido para usted y para el médico. El resto de la muestra se usa para extraer ADN y líneas celulares necesarias para la investigación de la EH.

El examen motor ayuda a los doctores a entender en detalle cómo se mueve un participante y si hay cambios.

Pongamos un ejemplo concreto, en 2016, HDBuzz informó sobre los resultados genéticos de una gran muestra de familias de EH que aportaron nuevos datos realmente importantes sobre los factores que hacen que la EH empiece más rápido o más lento.

Eso es realmente importante, pero ese tipo de investigación requiere literalmente miles de muestras de EH, de familias con tanta diversidad genética como sea posible. Según los investigadores que ejecutan este *estudio de asociación de genoma amplio*, la versión actual del análisis incluye más de 9,000 muestras de ADN de pacientes con EH.

Muchas de las 9,000 personas que donaron su ADN para la investigación no tenían ni idea de que se desarrollarían nuevas tecnologías que permitirían a los investigadores brillantes hacer este tipo de análisis. Para eso, Enroll-HD es muy adecuado: recolectar cuidadosamente muestras de ADN y, con ellas, una instantánea de cómo se encontraba la persona que lo donó en ese momento.

No sabemos de qué manera se usarán estas muestras, ya que cada mes parece brindar una nueva forma de analizar o usar el ADN para comprender mejor las enfermedades como la EH. Por lo tanto, es realmente emocionante poder donar sangre y saber que mi ADN podría ser una pequeña parte de la solución al problema de la EH.

Como dije antes, Enroll-HD es un estudio de*plataforma*. Esto solo significa que se alienta a otros investigadores con intereses específicos a utilizar el grupo de voluntarios de la familia EH de Enroll-HD para construir sus propios estudios. Como ejemplo, la clínica EH de UBC también está ejecutando un estudio llamado HDClarity (por transparencia: el investigador principal de HDClarity es el Dr. Ed Wild, cofundador de HDBuzz y editor en jefe). HDClarity recoge y estudia el líquido cefalorraquídeo, el fluido transparente que baña

el cerebro y la médula espinal, y cómo cambia en las personas con EH. En la clínica de UBC, se les pregunta a los participantes de Enroll-HD si desean contribuir al estudio HDClarity donando líquido cefalorraquídeo durante su visita a Enroll-HD.

¿Ves cómo Enroll-HD es una plataforma? Los investigadores de HDClarity no tienen que salir y reclutar a sus propios voluntarios, ni recoger el ADN u otras muestras porque ya están allí como parte de la visita de Enroll-HD. Esta es, potencialmente, una de las formas más importantes en que Enroll-HD puede crecer y ayudarnos a encontrar tratamientos para la EH.

El escuadrón de prueba

Enroll-HD es una plataforma en otro sentido, también, para el reclutamiento de ensayos clínicos. Cuando un nuevo ensayo de medicamentos está a punto de comenzar a reclutar pacientes en un centro clínico, lo primero que hará el equipo es sentarse y consultar la base de datos Enroll-HD para comparar el estado clínico de las personas y otros datos con los criterios del ensayo, para identificar qué participantes podrían ser adecuados para la prueba. Nunca es *obligatorio* formar parte de Enroll-HD para participar en un ensayo clínico, pero es una muy buena manera de llegar lo más alto posible en la lista de personas candidatas.

Fin del día

Por último, se recoge una muestra biológica. En mi caso fue una muestra de sangre - se pueden donar otras muestras, como líquido cefalorraquídeo

Y, con esa donación de sangre, terminó mi visita. Me reembolsaron mis gastos de viaje, el personal de la clínica me dió las gracias y salí por la puerta. Toda la visita se realizó en poco más de una hora y media, y las futuras visitas podrían ser aún más cortas.

Entonces, ¿debería hacerlo? La participación en la investigación tiene enormes beneficios para la comunidad de EH en general, y Enroll-HD es, sin duda, la forma más importante en que los miembros de la familia de EH pueden participar.

Pero la participación en Enroll-HD no es para todos, tal vez no viva cerca de un centro, o no se sienta lo suficientemente cómodo con su rol como miembro de la familia EH como para participar. Eso está absolutamente bien: nadie debería sentirse obligado o forzado a participar en la investigación de ninguna manera. Pero, si desea ayudar y vive lo suficientemente cerca de un centro Enroll-HD para hacerlo, esta es una manera increíble de participar.

En cuanto a mí, mi cita definitivamente se asoció con un poco de estrés: es difícil que un neurólogo muy capacitado mire cómo te mueves cuando sabes que llevas el gen mutado de la EH. ¿Qué pasa si él ve algo? Otros participantes pueden tener otras fuentes de estrés.

¿Qué pasa si algunos miembros de su familia no están abiertos a la EH y no quieren saber nada de usted? En ese caso, aparecer y participar puede requerir cierto coraje y causar algunos problemas familiares potenciales si no quieren lidiar con eso.

Personalmente, las tensiones menores y los temores que experimenté al participar como voluntario de Enroll-HD fueron muy pequeños en comparación con la satisfacción que me produce continuar participando en la investigación. Parece que 15.999 o más miembros de la familia de EH sienten lo mismo, dada la cantidad de personas que participan en Enroll-HD.

Mensaje final

El camino hacia tratamientos efectivos para la EH requiere que comprendamos la enfermedad, en toda su complejidad. Enroll-HD es la mejor forma para que la mayoría de las familias EH participen en la investigación, y está abierta a todos los miembros de una familia EH, ya sean o no portadores del gen mutado de la EH.

En opinión de HDBuzz, si pertenece a una familia de EH y está buscando algo que hacer para ayudar a avanzar en la causa, únase a Enroll-HD. Aunque pase el resto del año ignorando felizmente la EH (excepto por la lectura de HDBuzz, por supuesto), sabrá que es una gran parte de la solución si ofrece su tiempo para ayudarnos a todos a entender mejor la EH.

Manténgase en contacto con HDBuzz para conocer más resultados emocionantes del estudio Enroll-HD.

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses que declarar *Más información sobre nuestra política de privacidad en las Preguntas frecuentes*

GLOSARIO

Ensayo clínico Experimentos muy bien planeados diseñados para responder determinadas preguntas sobre cómo afecta un fármaco a humanos

observacional Un estudio en el que se realizan mediciones a voluntarios humanos pero no se les administran fármacos ni tratamientos

genoma el nombre que se le da a todos los genes que tienen todas las instrucciones para formar una persona u otro organismo

© HDBuzz 2011-2024. El contenido de HDBuzz se puede compartir gratuitamente, bajo una Licencia Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported.
HDBuzz no proporciona consejo médico. Para más información visite hdbuzz.net
Generado el 7 de mayo de 2024 — Descargado desde https://es.hdbuzz.net/261