

## Dos grandes estudios observacionales sobre la EH - COHORT y Registry - se combinan para crear ENROLL-HD

La unión de los dos estudios observacionales más grandes sobre enfermedad de Huntington crea ENROLL-HD



Por Dr Jeff Carroll

27 de junio de 2011

Editado por Professor Ed Wild

Traducido por Asunción Martínez

Publicado originalmente el 24 de noviembre de 2010

**C**uando tenemos que estudiar una enfermedad que progresa lentamente como la EH, hay que poner énfasis en la cantidad. El estudiar un gran número de pacientes a lo largo de varios años nos puede dar información importante que no puede ser obtenida con otras técnicas. Por eso se van a unir los dos mayores estudios observacionales, COHORT y REGISTRY para crear ENROLL-HD, el mayor estudio de pacientes de EH del mundo.

### Estudios observacionales

La enfermedad de Huntington (EH) es una enfermedad complicada. Los investigadores pueden estudiar determinados aspectos de la enfermedad en células, moscas, gusanos y ratones, pero en definitiva lo que importa es lo que ocurre en humanos. Las personas con EH y las que son portadoras del gen mutado son nuestra mejor fuente de información para saber lo que no funciona bien en la EH.



*COHORT y REGISTRY han incluido miles de sujetos - y ENROLL-HD será aún mayor*

Cuando los médicos visitan a un paciente es difícil saber de antemano el tipo de información que necesitarán los investigadores, por lo que a menudo la estrategia es recoger la mayor cantidad de información posible y poner esta información a disposición de la mayor cantidad de investigadores.

Los estudios “observacionales” son estudios en los que las personas que desean participar de manera voluntaria facilitan su información o sus muestras biológicas para la investigación. No se prueba el efecto de ningún fármaco o ninguna terapia y el único objetivo es aprender todo lo posible sobre la EH.

Una serie de estudios observacionales recogen datos de personas afectadas por la EH. Algunos estudios incluyen evaluaciones más complejas como pruebas de imagen cerebral, muestras biológicas, cuestionarios más específicos y otras pruebas. Los estudios PREDICT-HD y TRACK-HD son ejemplos de estos estudios.

Pero estos estudios no pueden ser realizados por todos los investigadores por eso los estudios PREDICT-HD y TRACK-HD sólo pueden reclutar a unos pocos cientos de voluntarios.

## **COHORT y REGISTRY**

Hay dos estudios a largo plazo que pretenden recoger toda la información posible del mayor número de familias con EH como sea posible, sin tener en cuenta la condición genética de la persona. COHORT es un estudio observacional de la EH llevado a cabo en 42 centros en los EEUU, Canadá y Australia pertenecientes al Huntington Study Group (Grupo de Estudio de Huntington). Se han incluido 1500 personas afectas de la EH y sus familiares en el estudio COHORT. Estos participantes son vistos una vez al año y facilitan muestras de sangre, se les realiza una valoración neurológica básica y un examen médico y pueden facilitar información adicional.

Un estudio similar está siendo llevado a cabo en Europa fundamentalmente por el Grupo Europeo de Huntington (EHDN) y se llama REGISTRY. Al igual que COHORT, REGISTRY recoge toda la información posible de las familias afectadas con la EH. Se han incluido más de 7000 voluntarios en el estudio REGISTRY hasta ahora. En REGISTRY se administran cuestionarios básicos, un examen neurológico y se recogen muestras biológicas (sangre y orina), que se pueden analizar con una serie de técnicas para buscar cambios asociados con la EH. El objetivo del estudio REGISTRY es recoger e integrar todos estos datos en la población europea de EH.



*Al combinar el poder de COHORT y de REGISTRY, el estudio ENROLL-HD permitirá a los científicos hacer descubrimientos sobre la EH*

## **ENROLL-HD**

Está claro que los estudios COHORT y REGISTRY tienen objetivos muy parecidos y cubren dos áreas geográficas diferentes. Pero la EH es la misma en EEUU, en Europa y en Australia por lo que tiene mucho sentido aunar estos estudios. Y eso es precisamente lo que los investigadores han decidido hacer. El nuevo estudio "ENROLL-HD" es una combinación de COHORT y REGISTRY y dará como resultado una base de datos mayor que estará a disposición de los investigadores para su estudio. Las visitas de los participantes serán muy parecidas a las actuales en los estudios COHORT y REGISTRY, pero aunque no sea aparente, la base de datos con la información de los pacientes será mucho mayor.

La aspirina es un buen ejemplo de la necesidad de estudios con una gran cantidad de participantes. Algunos estudios han demostrado que el sistema inmunológico de los pacientes con EH es más susceptible que el de las personas sin EH. ¿Y esto es bueno o malo? Una forma de averiguarlo es administrar a diario un fármaco que inhibe la respuesta inmune, como la aspirina, a personas portadoras del gen de la EH y comparar sus síntomas con los de las personas que no la tomen. Si las personas que han tomado aspirina desarrollan síntomas más tarde o una progresión más lenta, concluiríamos que la reacción inmunológica observada en los pacientes con EH es algo malo. Pero para poder contestar a esta pregunta necesitaremos un número "enorme" de pacientes que tomen aspirina y otro grupo enorme que sea similar al anterior pero que no tome aspirina - sería el grupo control. En el estudio ENROLL-HD es más sencillo encontrar personas que cumplan los criterios pues la muestra es mayor. Este es precisamente el tipo de preguntas que los investigadores de la EH desearían poder hacer.

## **Acceso a los datos**

Una pregunta que suele hacer la comunidad Huntington es cómo se va a utilizar la información tras la donación. Primero hay aspectos relativos a la privacidad de los datos - los participantes están donando una cantidad de información delicada que ha de ser protegida. Todos los estudios mencionados tienen procedimientos robustos para proteger

y anonimizar los datos de los participantes. En segundo lugar, hay que asegurar que la información recogida es lo más útil posible. La base de datos de los estudios REGISTRY y COHORT están a disposición de los investigadores para responder preguntas específicas. En la práctica, los investigadores que deseen utilizar las bases de datos deben hacer una solicitud al comité científico. Cuando tengamos más información acerca del estudio ENROLL-HD seremos capaces de asegurar que la información estará anonimizada adecuadamente y a disposición del mayor número de investigadores posible, lo que permitirá a los científicos realizar nuevos descubrimientos.

---

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

---

## GLOSARIO

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

---

© HDBuzz 2011-2020. 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](https://hdbuzz.net)

Generado el 03 de noviembre de 2020 — Descargado desde <https://es.hdbuzz.net/005>

Algunas partes de esta página todavía no han sido traducidas. Se muestran a continuación en el idioma original. Estamos trabajando para traducirlo todo lo antes posible.