

Novità dalla ricerca sulla Malattia di Huntington In un linguaggio semplice. Scritto da ricercatori. Per la comunità mondiale MH.

## Due ampi studi osservazionali sulla MH - COHORT e Registry - si fondono per dar vita a ENROLL-HD



L'unione dei due maggiori studi osservazionali sulla M. di Huntington danno vita a ENROLL-HD

Di Dr Jeff Carroll su 22 Luglio 2011

A cura di Dr Ed Wild; Tradotto da Daniela Monza

Articolo pubblicato per la prima volta 24 Novembre 2010

---

*Quando si tratta di studiare una malattia che progredisce lentamente, come la MH, entra in gioco la forza dei numeri. Studiare molti pazienti, ripetutamente, per diversi anni ci può dare importanti spunti che non si possono raggiungere attraverso altre tecniche di ricerca. Per questo motivo due dei più grandi studi osservazionali, COHORT e REGISTRY uniscono le loro forze per dare vita a ENROLL-HD, il più grande studio al mondo su pazienti MH.*

### Studi Osservazionali

La MH è una malattia complessa. I ricercatori possono studiare alcuni aspetti della malattia in cellule, mosche, vermi e topi ma, alla fine, l'unica cosa che conta è quello che non va nelle persone. Le persone con MH e che sono portatrici della mutazione HD sono la nostra migliore fonte di informazioni per ciò che non va nella MH.

Quando i medici valutano i pazienti con MH, è difficile sapere in anticipo che tipo di informazioni potrebbero essere di interesse per i ricercatori, così spesso la strategia migliore è quello di raccogliere quante più informazioni possibili e renderle accessibili alla più ampia varietà di ricercatori sulla MH.

Gli Studi "Osservazionali" sono studi in cui le persone affette da MH volontariamente forniscono informazioni che li riguardano o campioni biologici per il bene della ricerca. Non vengono utilizzati né farmaci né altre terapie, l'unico obiettivo è quello di imparare il più possibile sulla MH.



COHORT e REGISTRY hanno già coinvolto migliaia di soggetti – e ENROLL-HD sarà persino più grande

Un certo numero di questi studi osservazionali si stanno occupando delle persone affette da MH. Alcuni studi utilizzano valutazioni approfondite come tecniche di imaging cerebrale, campioni biologici, questionari dettagliati e altri test. Il PREDICT-HD ed il HD-TRACK sono esempi di tali studi.

Ma non tutti possono impegnarsi in valutazioni e prove sofisticate che durano una intera giornata e studi come PREDICT- HD e TRACK-HD non possono arruolare più di un centinaio di volontari.

## COHORT e REGISTRY

Ci sono due studi a lungo termine che mirano a raccogliere quante più informazioni possibili da altrettante famiglie MH, qualunque sia il risultato del test genetico di ogni singola persona. Cohort è uno studio osservazionale sulla MH in corso in 42 centri di ricerca negli Stati Uniti, Canada e Australia ed è un'iniziativa dell'Huntington Study Group. Cohort ha arruolato oltre 1500 persone tra malati di MH e loro parenti stretti. Questi partecipanti si recano in uno dei centri di ricerca una volta all'anno, donano sangue, si sottopongono ad un valutazione neurologica e a una visita medica e hanno la possibilità di fornire altre informazioni.

Uno studio simile, condotto principalmente in Europa, è noto come Registry ed è un'iniziativa dell'European Huntington Disease Network (EHDN). Registry, come Cohort, sta raccogliendo quanti più dati possibile su famiglie colpite da MH. Finora oltre 7.000 volontari sono stati arruolati in Registry. Registry include questionari di base, un esame neurologico e la possibilità di donare dei campioni biologici (sangue e urine) che possono essere analizzati, attraverso una varietà di tecniche, per individuare eventuali alterazioni associate alla MH. REGISTRY si propone di raccogliere e integrare tutti questi dati per la gran parte della comunità MH europea.

## ENROLL-HD

Chiaramente COHORT e Registry hanno obiettivi molto simili ma, per ora, una estensione geografica diversa. Ma la MH è la stessa a Pittsburgh, Praga e Perth, pertanto avrebbe senso unire questi studi. E questo è proprio quello che i ricercatori hanno deciso di fare. Il nuovo studio, \* ENROLL-HD \*, rappresenta la fusione di COHORT e di REGISTRY e renderà disponibile una banca dati ancora più grande per i ricercatori. Per i partecipanti allo studio le viste saranno molto simili alle visite di COHORT e di REGISTRY, ma dietro le quinte, il database di informazioni sui pazienti sarà molto più grande.



Unendo i punti di forza di COHORT e REGISTRY, ENROLL-HD renderà pòssibili scoperte scientifiche sulla MH

Come esempio del perché campioni di grandi dimensioni sono fondamentali in questo tipo di studi, si potrebbe pensare all'aspirina. Certi studi hanno dimostrato che il sistema immunitario dei pazienti con MH è in uno stato maggiore di vivacità rispetto alle persone comuni. Questa è una cosa positiva o negativa? Un modo per scoprirlo sarebbe quello di osservare le persone con la mutazione HD che prendono un farmaco che indebolisce la risposta immunitaria, come l'aspirina, tutti i giorni, e confrontare i loro sintomi MH con quelli di persone che non la prendono. Se le persone che prendono l'aspirina hanno un'età di insorgenza dei sintomi di MH più avanzata o un decorso più lento, si potrebbe immaginare che la reazione immunitaria osservata nei pazienti con MH sia una cosa negativa. Ma per rispondere a questa domanda

avremmo bisogno di un numero **enorme** di soggetti che prendono l'aspirina e di un altro gruppo enorme di persone, simili ai precedenti in tutto tranne che per il fatto che non prendono l'aspirina - questi sono i "controlli". Con ENROLL-HD trovare persone che corrispondono a questi criteri è più facile poichè abbiamo più persone da cui ottenere un campione. Queste sono esattamente il tipo di domande che i ricercatori sulla MH vorrebbero poter fare.

## Accesso ai dati

Un problema per la comunità MH è il trattamento dei dati personali dopo la donazione. In primo luogo ci sono problemi di privacy - le persone offrono informazioni sensibili che devono essere protette. Tutti gli studi citati utilizzano procedure sofisticate per proteggere e rendere anonimi i dati dei partecipanti. In secondo luogo ci si preoccupa di garantire che l'informazione sia tanto utile quanto in effetti può esserlo. I database sia di REGISTRY che di COHORT sono a disposizione dei ricercatori perchè pongano domande scientifiche. In pratica, entrambi i progetti hanno bisogno che ricercatori qualificati presentino a un comitato di revisione una richiesta per avere accesso alle informazioni. Siccome le norme per ENROLL-HD diventano più chiare, speriamo che le informazioni, opportunamente rese anonime, siano disponibili nel modo più ampio possibile, nella speranza che ciò permetta ai ricercatori di fare nuove scoperte.

---

*Gli autori non hanno conflitti di interesse da dichiarare Per ottenere più della informazione riguarda la nostra norma di divulgazione, leggi il nostro FAQ...*

---

## Glossario

**Osservazionale** Uno studio in cui le misurazioni sono fatte su volontari ma non é somministrato alcun farmaco sperimentale o trattamento

**Terapie** Trattamenti

---

© HDBuzz 2011-2018. Il contenuto di HDBuzz è condivisibile sotto Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License.

HDBuzz non è una fonte di consigli medici. Ulteriori informazioni disponibili a [hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Creato al 19 Gennaio 2018 — Scaricato da <https://it.hdbuzz.net/005>