

7. Identificar variables electroencefalográficas que puedan actuar como biomarcadores asociados con el desenlace de la enfermedad para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.
8. Evaluar en qué medida la enfermedad afecta a la calidad de vida tanto de las familias como de los pacientes.
9. Evaluar el nivel de intensidad de apoyos necesario en adolescentes y adultos.
10. Actuar como punto de referencia para las familias y facilitar el reclutamiento de pacientes en futuros ensayos clínicos.

Exploratorio

1. Compartir los datos con los biobancos de los hospitales participantes

Para ello serán analizados:

Biomarcadores:

- EEG estándar.
- Neurofisiología con Actigraph.
- Análisis proteico de sangre.
- Análisis de cortisol de sangre.
- Bulbos capilares.

Escalas:

- HINE.
- CGI-I-AS.
- CASS.
- BSID4.
- FMS.
- WHO.
- VABS-3.
- ABC-C.
- ORCA.
- SIS.
- LEITER3.



Fundación FAST España
Síndrome de Angelman

Fundación FAST ESPAÑA | C/Espliego 3, Vélez-Rubio, CP: 04820, Almería | Tfno: 611 648 286 | info@cureangelman.es www.cureangelman.es | NIF: G42868455. REG-2598.

AHORA ES EL MOMENTO

La importancia del Estudio de Historia Natural para la comunidad Angelman

fast
cureangelman.es

#TuEresLaCura

#AhoraEsElMomento



¿Qué es el Estudio de Historia Natural?

Un estudio de historia natural Angelman por sus siglas en inglés NHS (*Natural History Study*) es un estudio evolutivo de una enfermedad a lo largo del tiempo.

Identifica la demografía y distribución genética, así como aspectos ambientales y otras variables que correlacionar para la enfermedad y proporcionar resultados en ausencia de tratamiento para la misma.



Posee muchos usos potenciales para el desarrollo de medicación específica y tratamientos:

- Cuidado de los pacientes.
- Mejores prácticas.
- Identificación de prioridades de investigación.
- Desarrollo de centros de excelencia para ensayos clínicos.
- Un estudio de historia natural no es un registro médico.
- Un estudio de historia natural tiene un propósito específico.
- Debe ser exhaustivo y granular.
- Destinado a describir la enfermedad.

Según el Instituto de medicina:
Un estudio de historia natural es el pilar de la investigación epidemiológica de una enfermedad rara.

Estudio de Historia Natural en España

Desde la fundación FAST ESPAÑA y el resto de filiales de FAST en el mundo estamos fomentando establecer estudios de historia natural Angelman para poder formar a los profesionales que atienden a nuestros hijos, mejorar la capacitación de los padres en el conocimiento de la enfermedad y sentar las bases para albergar los ensayos clínicos previstos para esta década. En el estudio de historia natural Angelman en España participan los hospitales Puerta de Hierro y Parc Taulí.

Primario

1. Observar la progresión clínica natural y el resultado de la enfermedad de los pacientes con SA que no reciben ninguna intervención modificadora de la enfermedad para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.

Secundario

1. Identificar y validar medidas de resultado objetivas y sensibles, que podrían servir como criterios de valoración primarios o secundarios en futuros ensayos clínicos para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes (delección vs. no delección).
2. Mejorar el diseño de futuros ensayos clínicos mediante la validación de herramientas de evaluación basadas en su idoneidad para ser utilizadas como medidas pronósticas asociadas al desenlace de la enfermedad para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes (delección vs. no delección).
3. Evaluar la actividad del sueño y las convulsiones de los pacientes con síndrome de Angelman.
4. Identificar biomarcadores de proteínas en plasma para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.
5. Identificar biomarcadores de cortisol en sangre para los diferentes antecedentes genéticos de los pacientes.
6. Identificar biomarcadores nivel de proteína UBE3a-AS en bulbos capilares de la parte frontal de la cabeza.