Consideración en la participación en la investigación clínica

Keith Smith y Kate Waugh
keith.smith@ucdenver.edu & katherine.waugh@ucdenver.edu
Linda Crnic Instituto del Síndrome de Down

T21RS Conferéncia International 2019: Barcelona
June 8th, 2019

LINDA CRNIC INSTITUTE FOR DOWN SYNDROME™
HumanTrisomeProject

Rocky Mountain Alzheimer's Disease Center
SCHOOL OF MEDICINE | UNIVERSITY OF COLORADO ANSCHUTZ MEDICAL CAMPUS

GLOBAL DOWN SYNDROME FOUNDATION®

Children's Hospital Colorado
Anna and John J. Sie Center for Down Syndrome

DENVER HEALTH
est. 1860
FOR LIFE'S JOURNEY

Nuestra mission de investigación: Ayudar a la gente con syndrome de Down a vivir una vida más sana y feliz

Cada persona con el síndrome de Down esta lidiando en una forma única y personal

Son más impresionantes que diferentes!

Individuos con síndrome de Down tiene alteraciones en la incidencia de la enfermedad

Enfermedades del corazón

Tumores Solidos

Ataque al corazón

Enfermedad de Alzheimer

Infecciones Respiratorias Severas

Leusemia

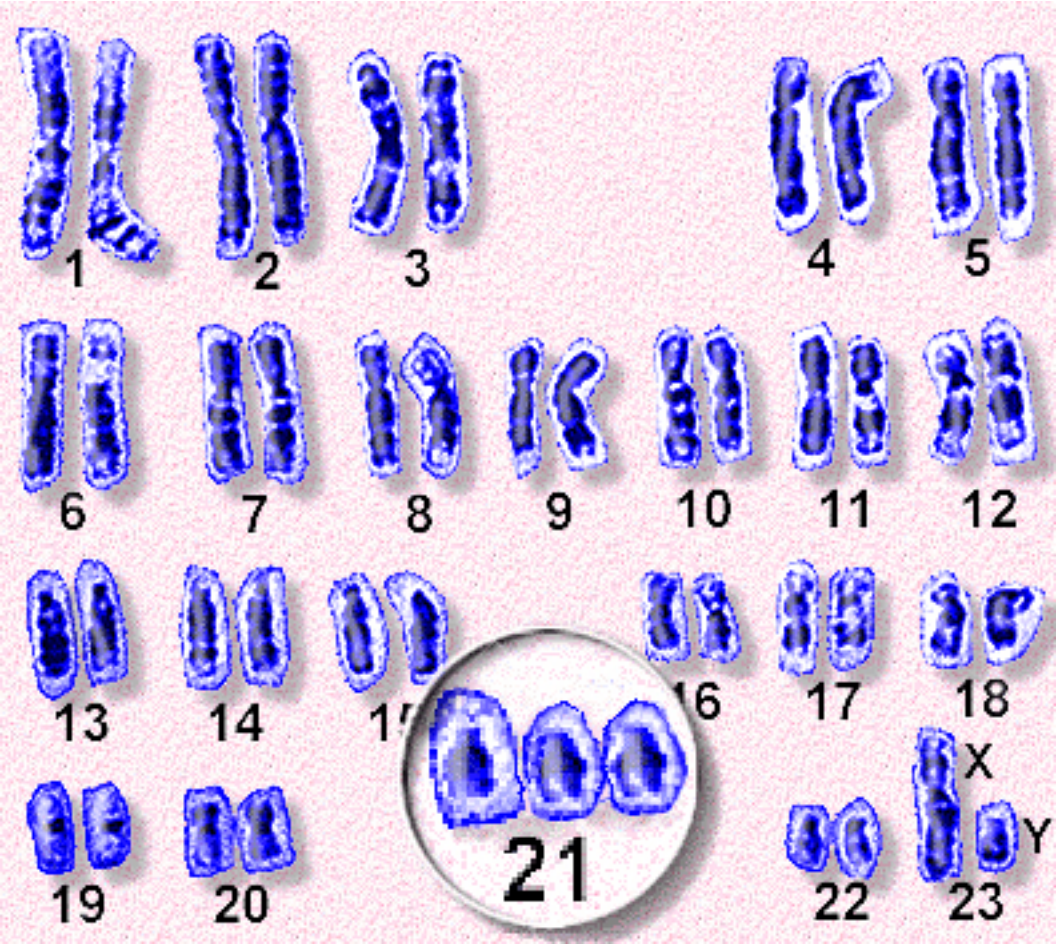
Autoinmunity

Autismo

Sueno Obstructivo

De >400,000 Americanos con Trisomia 21 puede contener soluciones a las principales condiciones medicas.

Trisomia 21, la molecula que produce el síndrome de Down, se define en 3 copias del cromosoma 21 en vez de 2

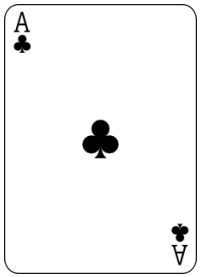
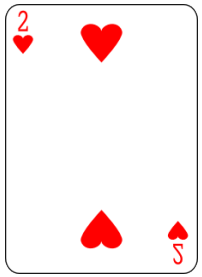
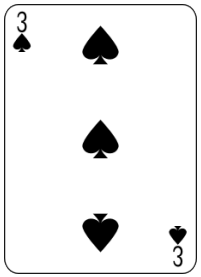
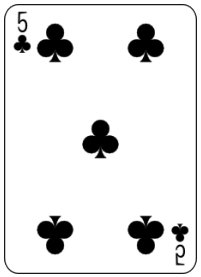
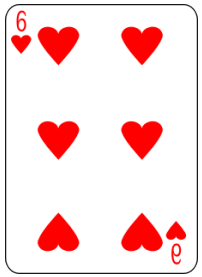


http://www.sbs.utexas.edu/sanders/bio309/Lectures/2006/Lecture%208%202006.htm

Sabemos muy poco sobre como trisomía 21 causa el síndrome de Down

Trisomia 21

Sindrome Down

Enfermedad Celíaca	Atresias Intestinal	Disfunción Tiroidea	Convulsiones	Leucemia	Defectos Cardiacos Congénitos	Autismo
						
~5%	~12%	un 18%	un 13%	~1%	40-50%	un 10%

Qué son los ensayos y estudios clínicos?

- Las investigaciones Clínicas son estudios los cuales envolucran gente vs. otros animals o sistemas celulares.
- Dos tipos: studios de observación y estudios de ensayos clínicos.
  - Estudios de obsevación, observa gente en un ambiente normal sin ninguna intervención. Estos estudios ayudan a identificar nuevos y posibles ensayos.
  - Ensayos clinicos son investigaciones hechas con personas orientadas a evaluar una intervención. Esta es la forma principal en que los investigadores descubren algunos tratamientos.

https://www.nia.nih.gov/health/what-are-clinical-trials-and-studies

Cualquier persona puede participar en una amplia variedad de estudios clínicos.

Tratamiento

Extracción de sandre

Estudio del sueño

Intervención del habla

Por qué las personas participan en estudios clínicos?

- Para ayudarse a si mismos / persona con síndrome de down directamente– ya sea ahora o en el future.
  - Puede recibir un nuevo tratamiento para una enfermedad antes de que esté disponible para todos los demás.
  - Desempeñar un papel más activo en su propia atención médica.
- Los investigadores pueden brindarle atención médica y exámenes de salud más frecuentes como parte de su tratamiento.
- Puede ayudar a otros a obtener un mejor tratamiento para sus problemas de salud en un futuro.

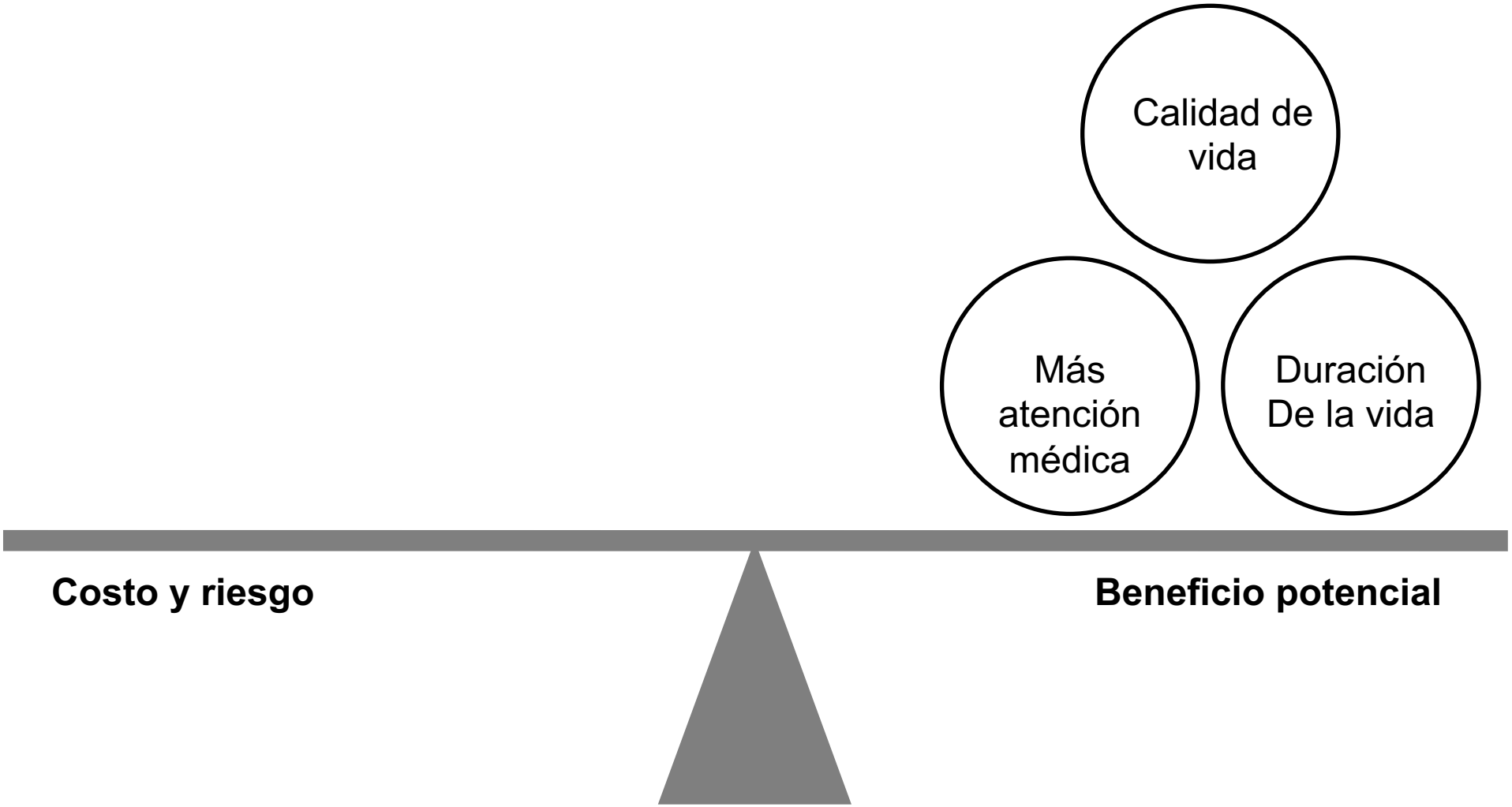
https://www.nia.nih.gov/health/what-are-clinical-trials-and-studies

Por qué las personas participan en estudios clínicos?

- Para ayudarse a si mismos / persona con síndrome de down directamente– ya sea ahora o en el future.
  - Para tartar una dolencia o enfermedad existente.
  - Para prevenir una dolencia o enfermedad.
  - Para desempeñar un papel más activo en su atención médica.
  - Los investigadores pueden brindarle atención médica y revision médicas más frecuentes como parte de su tratamiento.
- Paga el tratamiento ayudando a las personas en el futuro.
  - Puede ayudar a otros a obtener un mejor tratamiento para sus problemas de salud en un futuro

https://www.nia.nih.gov/health/what-are-clinical-trials-and-studies

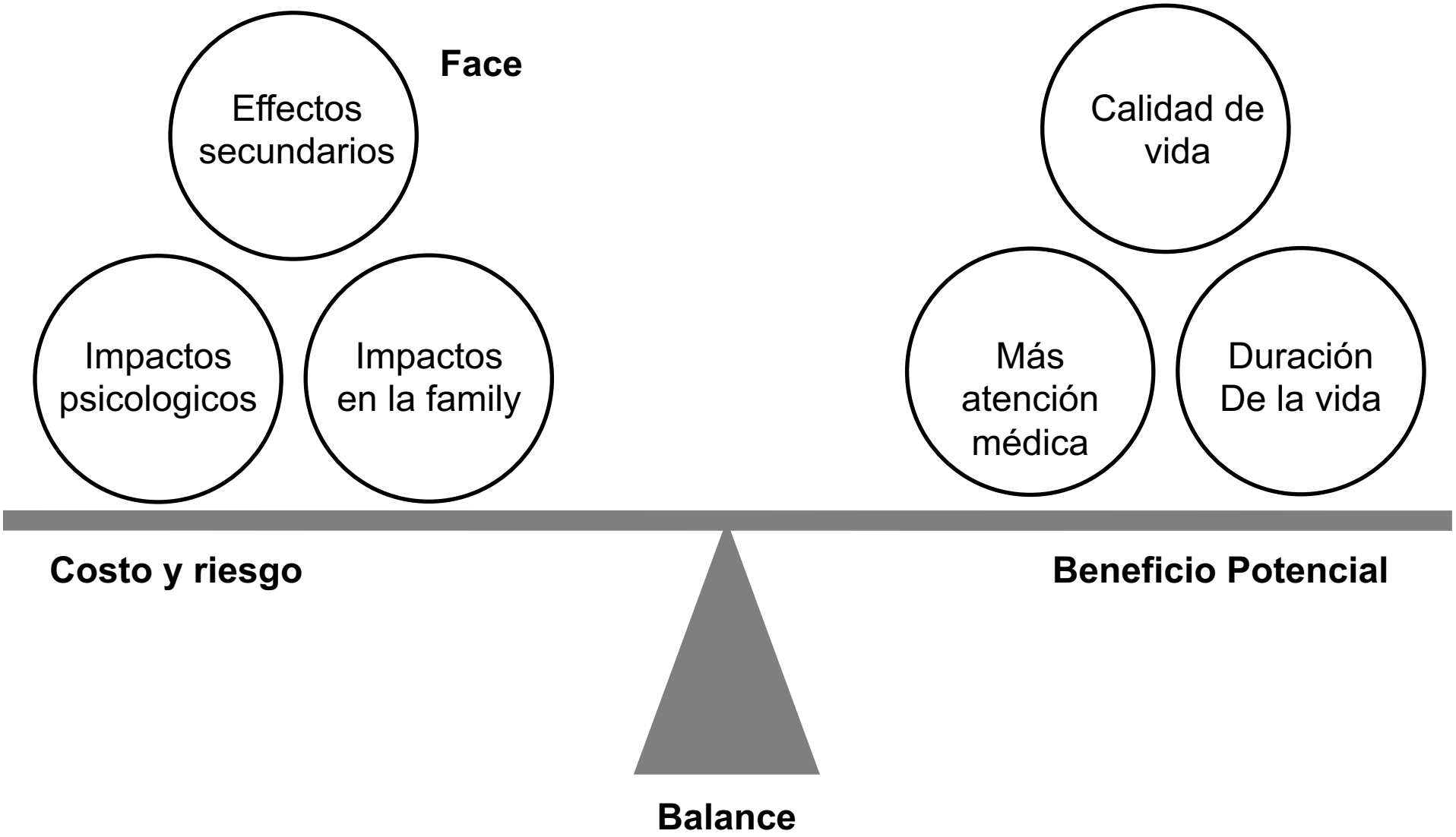
Cómo elegir qué ensayo clínico es adecuado para usted?



Balance

https://www.nia.nih.gov/health/clinical-trials-benefits-risks-and-safety

Cómo elegir qué ensayo clínico es adecuado para usted?



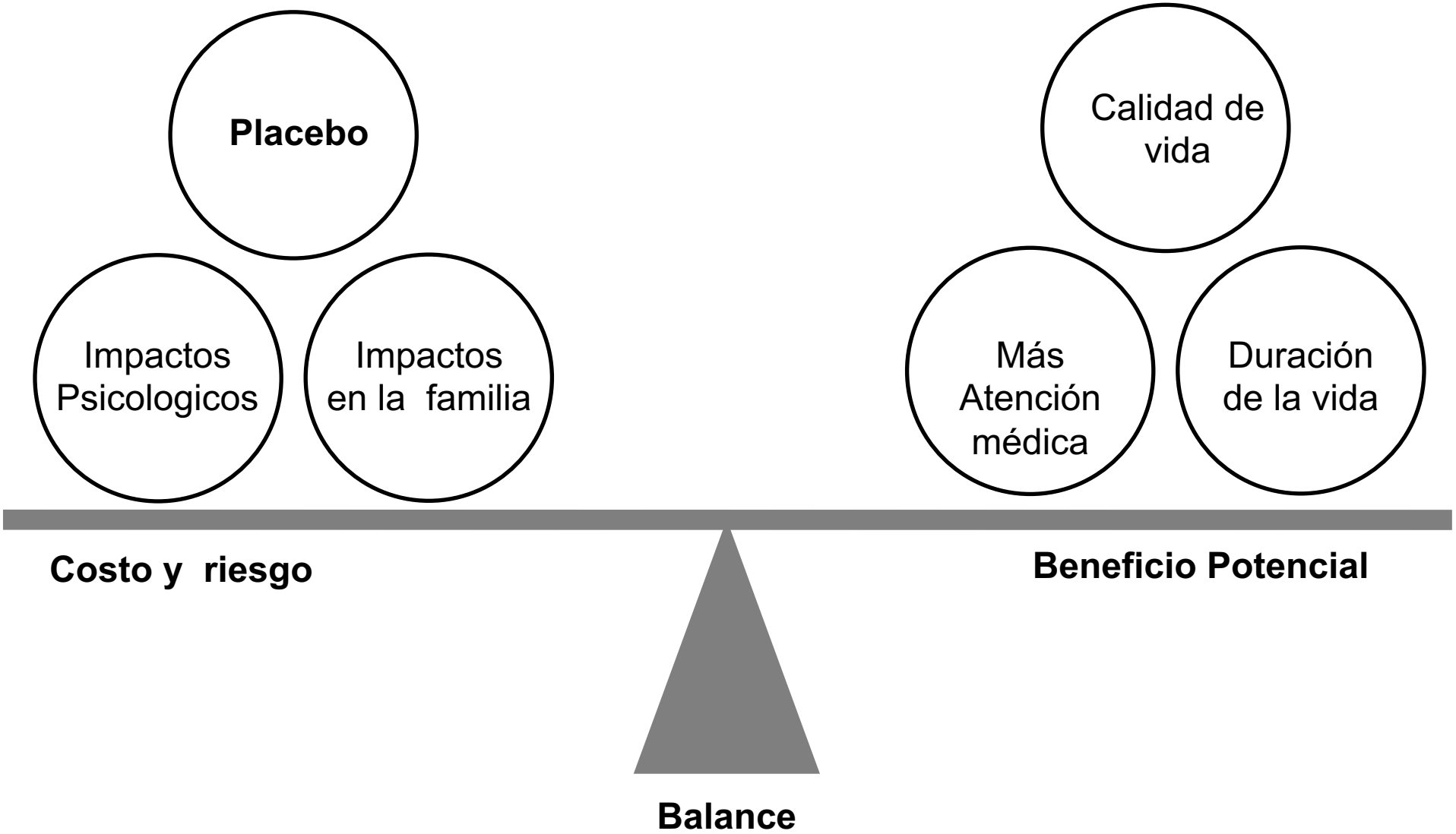
https://www.nia.nih.gov/health/clinical-trials-benefits-risks-and-safety

Fa
Para medicamentos o dispositivos se lleva a cabo después de que la FDA aprueba su uso. La efectividad y seguridad de un dispositivo o medicame

descripción en función de su fase.

- **Ensayo face I:** Probar un tratamiento experimental en un pequeño grupo de personas (20 to 80) a menudo sanas para juzgar su seguridad y efectos secundarios y para encontrar la dosis correcta del medicamento.
- **Ensayo face II:** Usar mas personas (100 to 300). Mientras que el énfasis en la fase I es la seguridad, el énfansis en la fase II está en la efectividad. Esta face tiene como objetivo obtener datos preliminares sobre si el medicamento functiona en personas que tienen una enfermedad o condición determinada. Estos ensayos También continúan estudiando la seguridad, incluidos los efectos secundarios a corto plazo. Esta face puede durar varios años.
- **Ensayo face III:** Recopila más información sobre la seguridad y eficacia, estudia diferentes poblaciónes y diferentes dosis, y usa el medicamento en combinación con otros medicamentos. El número de sujetos suele oscilar entre varios cientos y alrededor de 3,000 personas. Si la FDA acepta que los resultados del ensayo sean positivos, aprobará el medicamento o el dispositivo experimental.
- **Ensayo face IV:** Los medicamentos o dispositivos se lleva a cabo despues de que la FDA aprueba su uso. La efectividad y seguridad de un dispositivo se monitorean en poblaciónes grandes y diversas. Aveces, los efectos secundarios de un medicamento pueden no ser claros hasta que más personas lo hayan tomado durante un periodo de tiempo más prolongado.

Cómo elegir qué ensayo clínico es adecuado para usted?

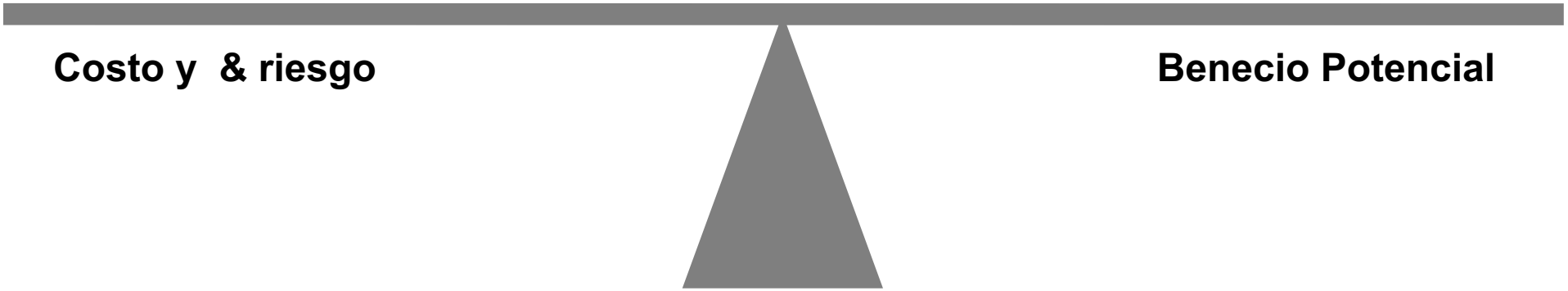


https://www.nia.nih.gov/health/clinical-trials-benefits-risks-and-safety

Cómo elegir qué ensayo clínico es adecuado para usted?

Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™

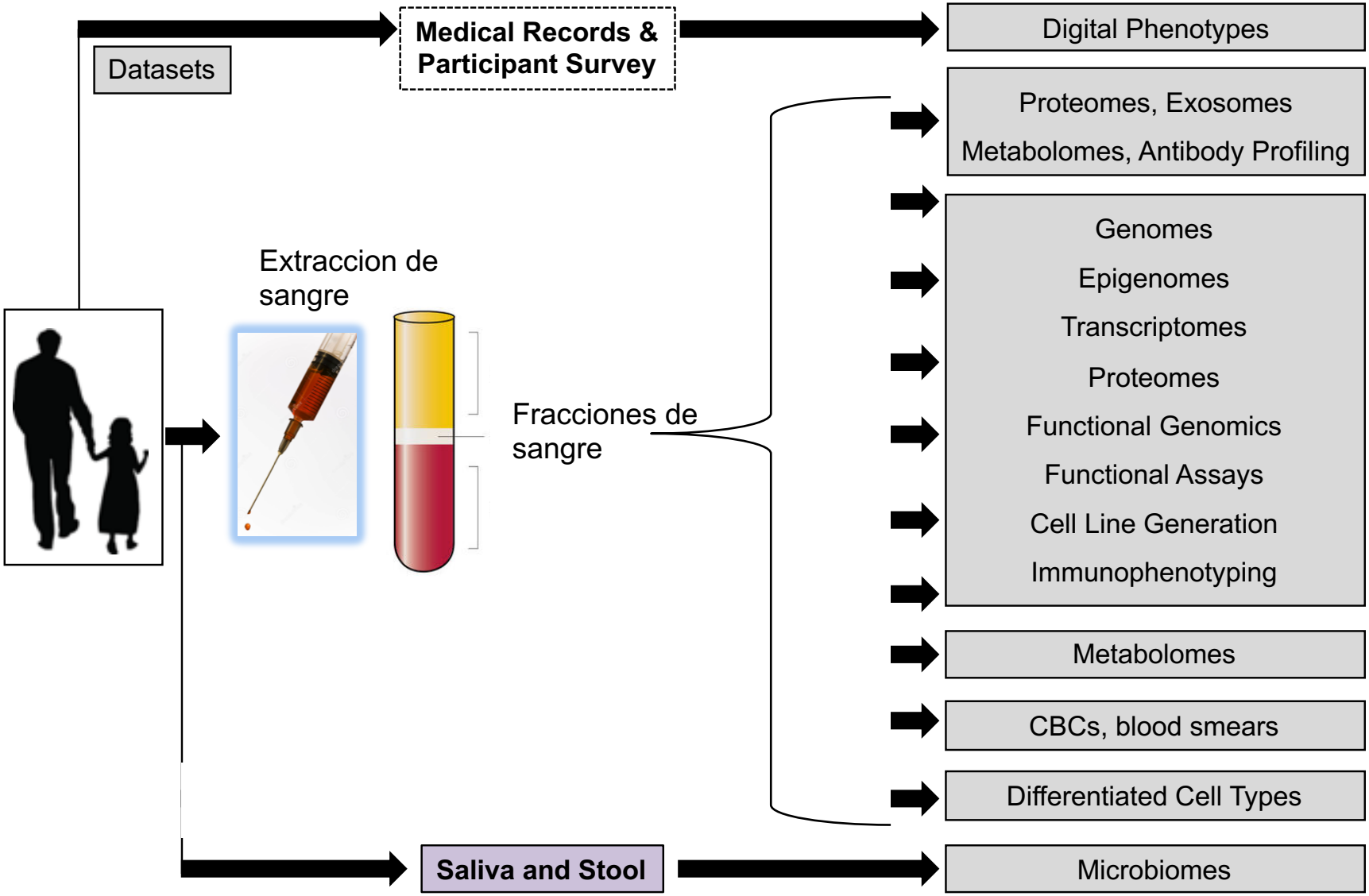
Estudio de observación mínimamente invasiva de la población con síndrome de Down que emplea tecnologia multi-omicas para el análisis de varias muestras biológicas.



Balance

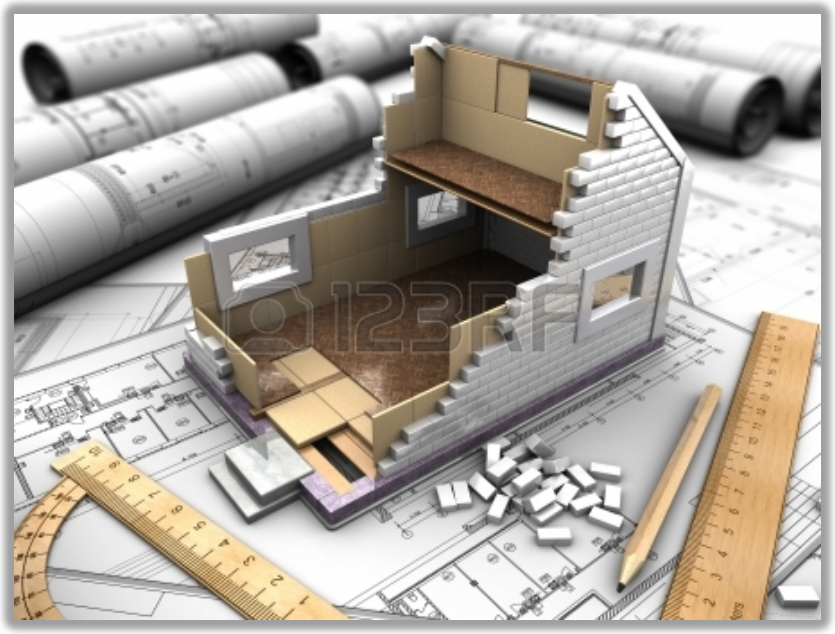
https://www.nia.nih.gov/health/clinical-trials-benefits-risks-and-safety

Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™ (www.trisome.org)



Crnic Institute Human Trisome Project™ (www.trisome.org)

The Power of Multidimensional Datasets



Going beyond the blueprint

Please visit poster #PO157 tonight for more details!

Digital Phenotypes

Proteomes, Exosomes
Metabolomes, Antibody Profiling

Genomes
Epigenomes
Transcriptomes
Proteomes
Functional Genomics
Functional Assays
Cell Line Generation
Immunophenotyping

Metabolomes

CBCs, blood smears

Differentiated Cell Types

Microbiomes

Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™ (www.trisome.org)

Objetivos generales:

1. Definir cómo la trisomía 21 causa un nuevo espectro de enfermedades.

2. Para acelerar significativamente la investigación sobre síndrome de Down.

3. Para desarrollar herramientas diagnóstivas y terapéuticas novedosas que beneficiarán las personas con trisomía 21, y tambien a millones de personas típicas .

Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™ (www.trisome.org)

Metas a corto plazo:

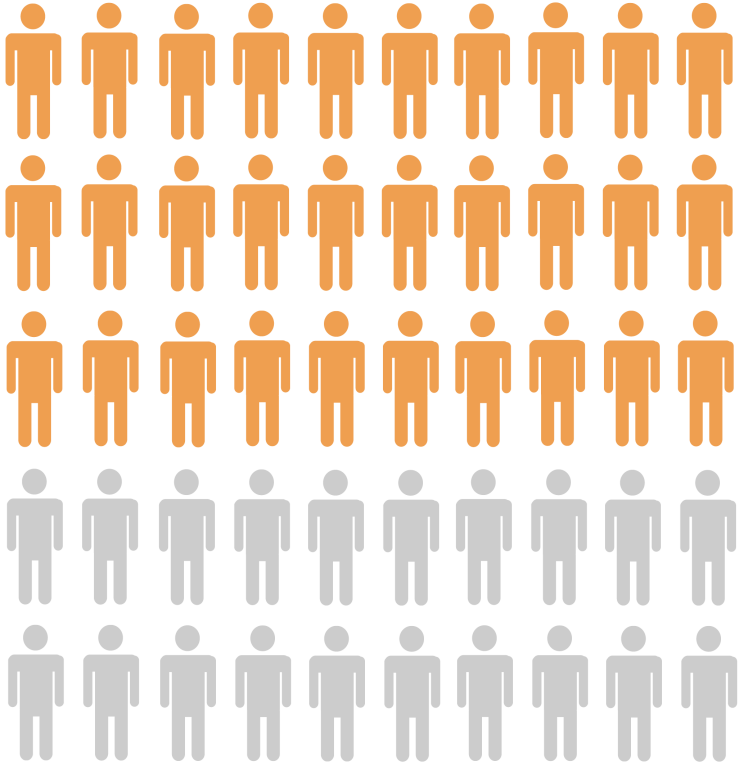
1. Para completar el estudio más completo de una población de individuos con trisomía 21 hasta la fecha.

2. Para crear la mayor base de datos pública para la investigación del síndrome de Down hasta la fecha.

3. Para crear el biobanco más completo de muestras biológicas para la investigación del síndrome de Down. Para tratar una dolencia ecológica o enfermedades.

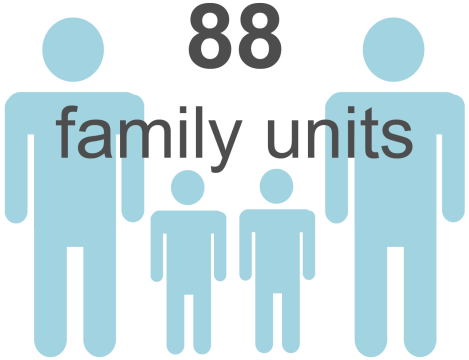
Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™ (www.trisome.org)

>520 participants enrolled



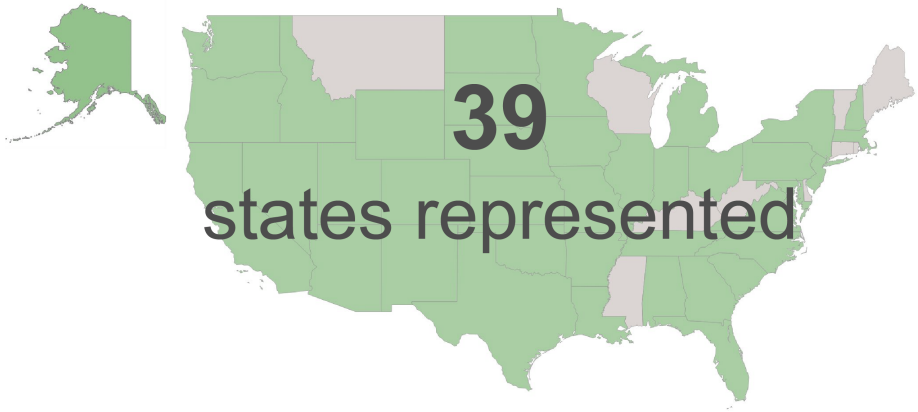
>320

individuals with Down syndrome



88

family units



39

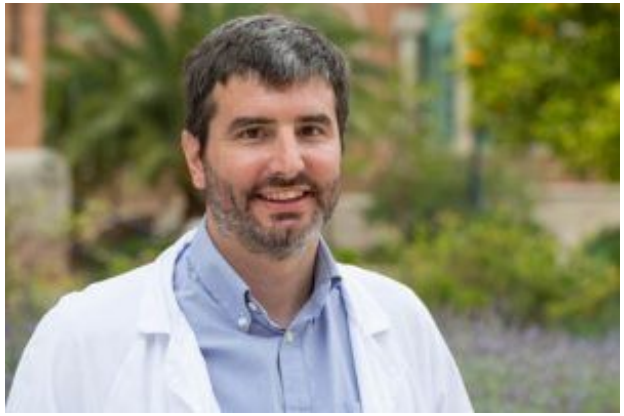
states represented

Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™ (www.trisome.org)

Instituto Crnic Proyecto Trisoma Humano™ (www.trisome.org)

Down Alzheimer Barcelona Neuroimaging Initiative (DABNI)

Dr. Juan Fortea Ormaechea



Laia Munoz Llahuna

100 muestras de líquido cefalorraquídeo
315 muestras de plasma adicionales

Cómo encontrar estudios clínicos relevantes?

- Pregúnte a su médico u otros recursos locales
- Sitios en la red
  - Clinicaltrials.gov.
    - Por ejemplo, buscamos “enfermedades de Alzhiemer, Síndrome de Down en los Estados Unidos” encontrará 9 estudios relevantes.
  - DSConnect.nih.gov
    - Conectate con investigadores y proveedores de salud.
    - DSConnect.nih.
  - Pregunta a los científicos en esta conferencia internacional.

Un total de 7 estudios clínicos estan reclutando en DS Connect

- 2 Estudios de envejecimiento y Alzheimer en síndrome de Down: El consorcio de ensayos clínicos Alzheimer (Dr. Michael Rafii).Estudios clínicos para identificar biomarcadores del envejecimiento y seguimiento y progreso de Alzheimer.
- Registro de participantes de incapacitadades intelectuales de la Universidad de Alabama: Registro local para ayudar a los participantes a encontrar investigaciones relevantes en language, aprendizaje y la memoria que son areas de bajo riezgo para participantes y organizaciones sin ánimo de lucro.
- Desarrollo del cerebro en niños en edad escolar con síndrome de Down, estudios a .través de una resonancia magnética cerebral y evaluación del comportamiento/desarrollo.
- Desarrollo del cerebro en bebés con síndrome de Down, estudios a .través de una resonancia magnética cerebral y evaluación del comportamiento/desarrollo.
- Patrones de comportamiento en incapacidades del Desarrollo en Condiciones Genéticas: El studio en la red esta explorando los tipos de comportamiento que los niños muestran a lo largo del dia en la casa, escuela y la comunidad. Uno de los objetivos del estudio es crear una nueva herramienta que se puede usar en estudios futuros para medir mejor si el tratamiento es efectivo para niños con enfermedades genéticas y de desarrollo.
- La relacion entre Ansiedad y el Comportamiento Repetitive y Restringido en Adolescents con Síndrome de Down: Estudia la relacion entre el comportamiento y

“es un mundo salvaje…” incluso en investigaciones básicas y ensayos clínicos.

- Considere el riezgo y los beneficios de este estudio.
- El aspecto más importante es el bienestar de sus seres queridos.
- Gracias por su tiempo