

Resumen de los resultados de un ensayo clínico

GEN-EXTEND: Estudio a largo plazo de tominersen en adultos con enfermedad de Huntington (EH) que participaron en estudios previos de Roche de la EH

Véase el título completo del estudio al final del resumen.

Acerca de este resumen

Este es el resumen de los resultados de un ensayo clínico (denominado «estudio» en este documento), redactado para:

- el público en general y
- las personas que participaron en el estudio.

Este resumen se basa en la información conocida en el momento de su elaboración.

El estudio empezó en abril de 2019 y terminó en marzo de 2022. Este resumen se redactó después de concluirse el estudio.

Ningún estudio individual puede darnos toda la información sobre los riesgos y beneficios de un medicamento. Se necesita la participación de muchas personas en un gran número de estudios para averiguar todo lo que necesitamos saber. Los resultados de este estudio pueden ser diferentes de los de otros estudios con el mismo medicamento.

Esto significa que no debe tomar decisiones basadas en este resumen; hable siempre con su médico antes de tomar decisiones relacionadas con su tratamiento.

Contenido del resumen

1. Información general sobre este estudio
2. ¿Quién participó en este estudio?
3. ¿Qué ocurrió durante el estudio?
4. ¿Cuáles fueron los resultados del estudio?
5. ¿Cuáles fueron los efectos secundarios?
6. ¿Cómo ha ayudado este estudio a la investigación?
7. ¿Está previsto realizar otros estudios?
8. ¿Dónde puedo encontrar más información?

Gracias a los participantes en este estudio

Las personas que participaron han ayudado a los investigadores a responder preguntas importantes sobre la enfermedad de Huntington (EH), una enfermedad cerebral hereditaria y progresiva que causa problemas de pensamiento, estado de ánimo y movimiento. Además, este estudio también ayudó a los investigadores a responder preguntas importantes sobre el medicamento en investigación estudiado, tominersen.

Resumen del estudio y resultados fundamentales

- GEN-EXTEND fue un estudio en el que se evaluó un medicamento en investigación llamado tominersen en personas que habían participado en estudios previos de Roche sobre la enfermedad de Huntington (EH). El estudio tenía por objeto determinar los **efectos secundarios** a largo plazo de tominersen en adultos con **EH manifiesta**.
- En este estudio participaron 234 personas con EH manifiesta de Alemania, Austria, Canadá, España, Estados Unidos, Italia, Países Bajos y Reino Unido. Se les administró tominersen en una pauta de tratamiento específica, en función de su tratamiento en un estudio previo (véase «¿Qué medicamento se estaba estudiando?»):
 - 120 mg de tominersen una vez al mes (solo en la parte 1)
 - 120 mg de tominersen cada 2 meses
 - 120 mg de tominersen cada 4 meses
- El principal hallazgo fue que las personas con EH manifiesta que tomaron tominersen con una frecuencia menor tuvieron menos efectos secundarios.
- Algunos de los efectos secundarios más frecuentes del estudio fueron caídas, hematomas y dolor por el procedimiento. Entre ellos había efectos secundarios que podrían no haber sido causados por el medicamento del estudio.
- No pudo extraerse ninguna conclusión sobre la eficacia del tominersen en este estudio.
- Tras la recomendación formulada en marzo de 2021 por el **Comité de vigilancia de los datos independiente (CVDi)**, se interrumpió temporalmente la administración y, finalmente, el promotor del estudio, Roche, lo suspendió. La recomendación se basó en una evaluación global en la que se ponderaron los beneficios y los riesgos del tratamiento con tominersen.
- Una vez que los participantes acabaron de recibir el medicamento del estudio, se les pidió que acudieran al centro del estudio para más visitas para comprobar su estado general de salud.

Un **Comité de vigilancia de los datos independiente (CVDi)** es un comité de expertos independientes y neutrales que revisó los datos del estudio cada 4-6 meses para garantizar la seguridad de los participantes.

La **EH manifiesta** hace referencia a una fase de la EH en la que una persona tiene síntomas motores (de movimiento) claros.

Los **efectos secundarios** son problemas médicos (por ejemplo, sensación de mareo) que se producen durante el estudio. Estos pueden incluir efectos secundarios no causados por el medicamento del estudio.

pretendían conocer la seguridad de tominersen cuando se administra durante un período prolongado.

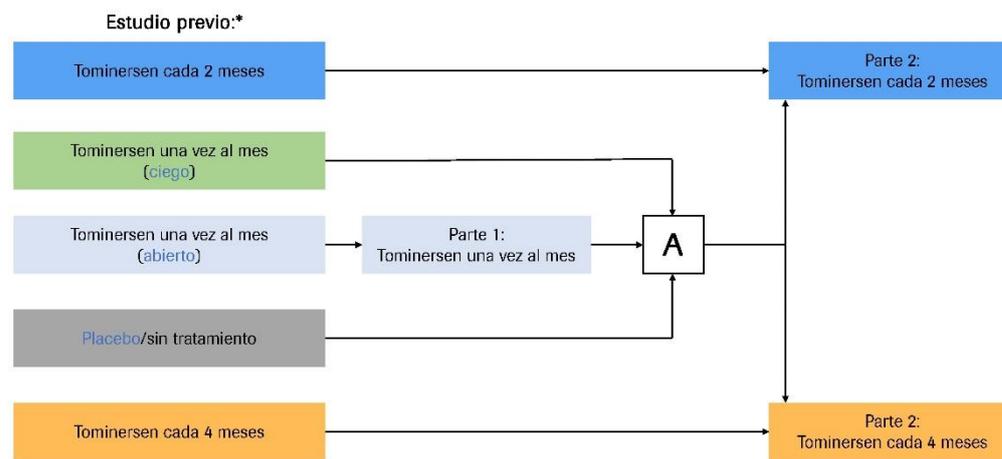
CAG significa citosina, adenina y guanina (que son tres de los cuatro componentes fundamentales que constituyen el ADN). Las personas con EH tienen una secuencia CAG en su ADN que se repite demasiadas veces.

¿Qué medicamento se estaba estudiando?

- Este estudio se centró en un medicamento llamado «tominersen».
- Tominersen se ha diseñado para actuar reduciendo la producción de la proteína HTT, incluida la proteína mHTT no deseada. Se está investigando para comprobar si puede retrasar el empeoramiento de la enfermedad.

En el estudio GEN-EXTEND, algunas de las personas que habían participado en estudios previos de Roche sobre la EH siguieron tomando tominersen, mientras que otras empezaron a tomarlo por primera vez, a largo plazo.

Se comparó la seguridad de 120 mg de tominersen en diferentes grupos. Estos grupos se resumen en la figura siguiente.



A. aleatorizado.

* Los estudios previos son el estudio de fase 1/2a, la prolongación abierta del estudio de fase 1/2a, GENERATION HD1 y el estudio de la evolución natural de la EH.

Debido a un cambio del protocolo, se finalizó la frecuencia de administración una vez al mes y las personas de la parte 1 fueron **aleatorizadas** a una de las frecuencias de administración en la parte 2.

Ciego significa que ni los participantes en el estudio ni los médicos del estudio sabían cuál de los medicamentos del estudio estaban recibiendo los participantes.

Abierto significa que tanto los participantes en el estudio como los médicos del estudio sabían cuál de los medicamentos del estudio estaban recibiendo los participantes.

Un **placebo** es una sustancia que tiene el mismo aspecto que un medicamento, pero no contiene ningún principio activo. Es un tratamiento «ficticio» que no tiene ningún efecto físico conocido en el organismo.

Aleatorizado significa que un ordenador decide al azar qué participantes recibirán un placebo o el medicamento del estudio.

¿Qué querían averiguar los investigadores?

- Los investigadores ya habían llevado a cabo estudios para:

-
- comparar tominersen con un placebo
 - evaluar la seguridad a largo plazo de tominersen
 - ver cómo progresaban las personas con EH sin recibir tratamiento

La principal pregunta que los investigadores querían responder era la siguiente:

1. ¿Cuál es la seguridad de tominersen para las personas con EH manifiesta?

Los investigadores deseaban evaluar la seguridad a largo plazo de tominersen en personas con EH.

Otra pregunta que los investigadores querían responder era:

2. ¿Cuál es la eficacia de tominersen para retrasar el empeoramiento de los síntomas en las personas con EH manifiesta?

¿De qué tipo de estudio se trataba?

Este estudio fue un «estudio de extensión abierto de [fase 3](#)» y no hubo un grupo de placebo.

Las personas con EH tomaron 120 mg de tominersen cada 2 meses o cada 4 meses.

Los participantes en este estudio fueron asignados a un grupo de tratamiento en función del tratamiento que recibieron en un estudio anterior (véase «[¿Qué medicamento se estaba estudiando?](#)»).

Los estudios de [fase 3](#) analizan la eficacia y la seguridad de un tratamiento nuevo en un mayor número de pacientes y comparan el tratamiento con los que ya están disponibles o con un placebo.

¿Cuándo y dónde se llevó a cabo el estudio?

El estudio comenzó en abril de 2019.

En marzo de 2021, el estudio se interrumpió prematuramente tras la recomendación del CVDi de interrumpir la administración en el estudio de fase 3 GENERATION HD1

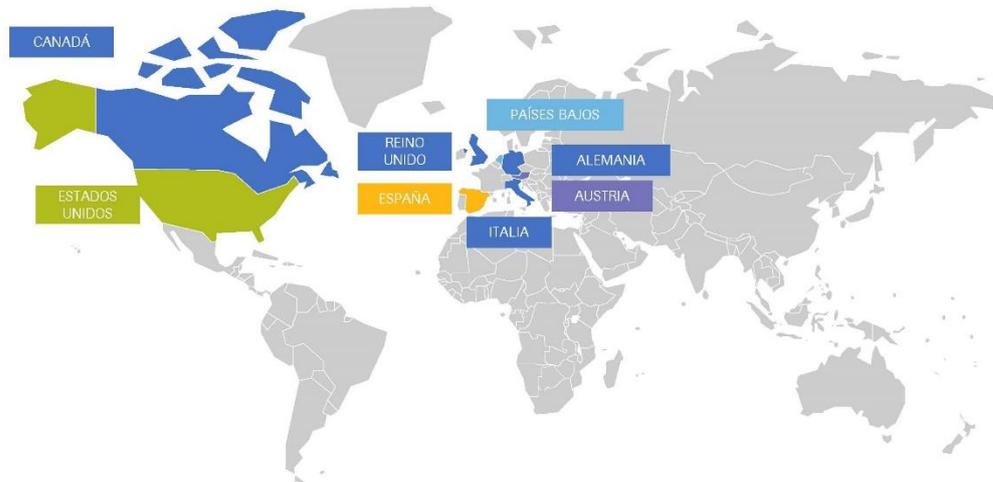
(<https://www.ensayosclnicosroche.es/es/trials/neurodegenerative-disorder/hd/an-open-label-extension-study-to-evaluate-the-long-term-82935.html>), en el que se sopesaron los beneficios y riesgos del tratamiento con tominersen.

Una vez que los participantes acabaron de recibir la medicación del estudio en el estudio GEN-EXTEND, se les pidió que acudieran al centro del estudio para realizar dos visitas más, con el fin de comprobar su estado general de salud.

El estudio GEN-EXTEND se interrumpió por decisión del promotor del estudio, Roche.

Este resumen se redactó después de concluirse el estudio.

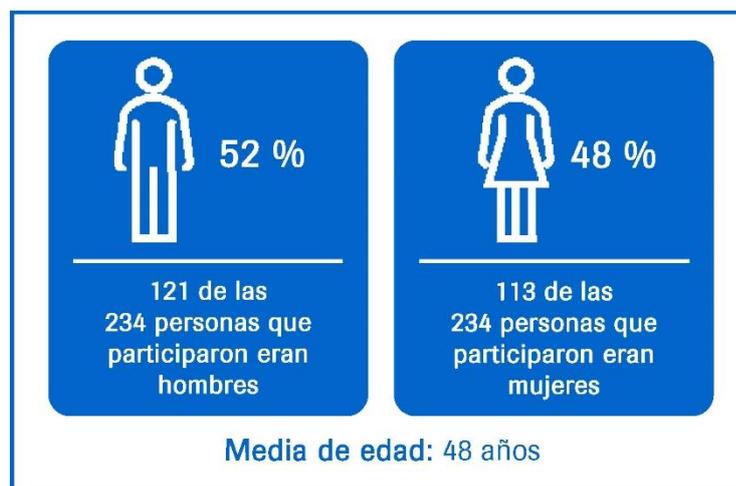
El estudio se llevó a cabo en 37 centros de Alemania, Austria, Canadá, España, Estados Unidos, Italia, Países Bajos y Reino Unido. El mapa siguiente muestra los países donde se llevó a cabo este estudio.



2. ¿Quién participó en este estudio?

Diecisiete personas con EH participaron en la parte 1 del estudio GEN-EXTEND y 234 personas con EH participaron en la parte 2 (incluidas las 17 personas de la parte 1).

A continuación se facilita más información sobre los participantes.



 En el estudio pudieron participar pacientes que:	 En el estudio no pudieron participar pacientes que:
 Presentaban EH manifiesta	 Habían dejado de recibir tominersen en un estudio previo
 Tenían entre 25 y 65 años	 Tenían cualquier enfermedad grave
 Tuvieron un producto CAG-edad (CAP) de más de 400	 Estaban embarazadas o en período de lactancia
 Tenían una puntuación mínima de 70 en la Escala de independencia	 Estaban participando en otro ensayo clínico de un medicamento, distinto de un estudio previo de Roche sobre la EH
 Habían participado en un estudio previo de Roche sobre la EH	

El **producto CAG-edad (CAP)** es una medida utilizada por médicos y científicos que tiene en cuenta la edad de una persona y el número de repeticiones CAG. Es una forma de calcular la exposición a lo largo de la vida de una persona a los efectos perjudiciales del gen mutante de la huntingtina.

La **Escala de independencia** es una prueba que mide la independencia de una persona. Esta prueba determina si una persona puede necesitar ayuda para realizar una tarea.

3. ¿Qué ocurrió durante el estudio?

En este estudio se seleccionó a las personas para que recibieran tominersen con una pauta de tratamiento específica, en función del tratamiento recibido en un estudio previo (véase «¿Qué medicamento se estaba estudiando?»).

Los grupos de tratamiento fueron:

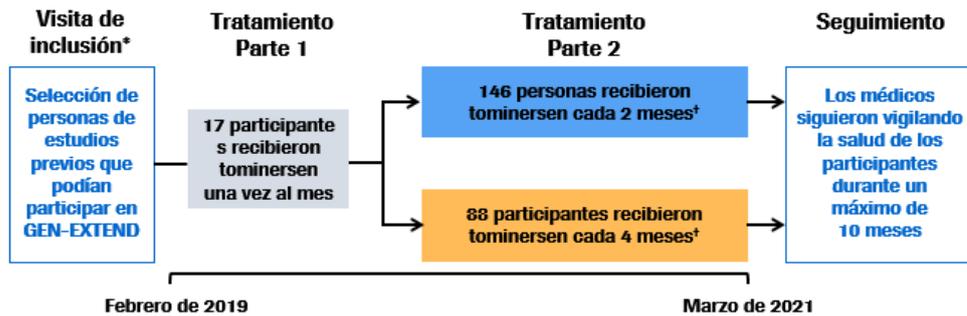
- **120 mg de tominersen una vez al mes (solo en la parte 1)**
- **120 mg de tominersen cada 2 meses**
- **120 mg de tominersen cada 4 meses**

El estudio se interrumpió prematuramente tras la recomendación del CVDi de interrumpir la administración en el estudio de fase 3 de tominersen denominado GENERATION HD1

(<https://www.ensayosclnicosroche.es/es/trials/neurodegenerative-disorder/hd/a-study-to-evaluate-the-efficacy-and-safety-of-intrathe-26435.html>;

<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03761849?term=NCT03761849&rank=1>), (véase «¿Cuándo y dónde se realizó el estudio?»).

En todos los grupos de tratamiento, tominersen se administró mediante una inyección en la región lumbar («punción lumbar» o «inyección intratecal»). El objetivo era administrar el medicamento en el líquido que rodea la médula espinal y el cerebro, denominado «líquido cefalorraquídeo», «líquido cerebroespinal» o «LCR». Después de su administración, tominersen fluye hacia el cerebro en este líquido. A continuación se facilita más información sobre lo que sucedió en el estudio.



* La selección se realizó en un pequeño número de personas que eran elegibles para un estudio previo llamado GENERATION HD1, pero que no participaron en ese estudio debido a la COVID-19.

† Incluye a personas que recibieron tominersen una vez al mes antes de la enmienda al protocolo.

La [inyección intratecal](#) es un procedimiento por el que se introduce una aguja en la región lumbar para inyectar un medicamento en el líquido cefalorraquídeo.

La [punción lumbar](#) es un procedimiento en el que se introduce una aguja en la región lumbar para inyectar un medicamento en el líquido cefalorraquídeo (inyección intratecal) o para extraer una muestra de líquido cefalorraquídeo.

4. ¿Cuáles fueron los resultados del estudio?

En esta sección solo se presentan los principales resultados del estudio. Puede encontrar información sobre todos los demás resultados en los sitios web que se citan al final de este resumen (véase «¿Dónde puedo encontrar más información?»).

Pregunta 1: ¿Cuál es la seguridad de tominersen para las personas con EH?

Los investigadores estudiaron el número de efectos secundarios en personas con EH (véase «¿Cuáles fueron los efectos secundarios?»).

En la parte 1 del estudio participaron 14 personas cuyos datos se analizaron para determinar la seguridad de tominersen.

En la parte 2 del estudio participaron 231 personas cuyos datos se analizaron para determinar la seguridad de tominersen.

El principal hallazgo fue que las personas que tomaron tominersen con una frecuencia menor tuvieron menos efectos secundarios que las que tomaron

tominersen con una frecuencia mayor. Se presenta más información sobre los efectos secundarios en el apartado «¿Cuáles fueron los efectos secundarios?».

Pregunta 2: ¿Cuál es la eficacia de tominersen para retrasar el empeoramiento de los síntomas en las personas con EH?

Los investigadores querían determinar el efecto de tominersen en las puntuaciones de la [Escala unificada combinada de evaluación de la enfermedad de Huntington \(cUHDRS\)](#), la [escala de capacidad funcional total \(TFC\)](#), la [escala de puntuación motora total \(TMS\)](#), la [prueba de modalidades de símbolos y dígitos \(SDMT\)](#), la [prueba de lectura de palabras de Stroop \(SWR\)](#) y la [escala de impresión clínica global \(CGI\)](#).

Los investigadores no pudieron extraer conclusiones sobre los efectos que tominersen podía haber tenido sobre los síntomas de la EH. Esto se debió a varios factores, como la ausencia de un grupo tratado con placebo, las grandes diferencias entre las personas del estudio y el pequeño número de personas del estudio.

La escala de [impresión clínica global \(CGI\)](#) es una escala de valoración que mide en qué medida ha mejorado o empeorado la enfermedad de una persona en general.

La [escala unificada combinada de evaluación de la enfermedad de Huntington \(cUHDRS\)](#) es una escala de valoración que mide tres aspectos: el movimiento, la capacidad de procesar información y la capacidad de realizar las actividades cotidianas. También puede utilizarse para medir la progresión de la EH.

La escala de [capacidad funcional total \(TFC\)](#) es una escala de valoración que mide la función en la EH. Se utiliza para evaluar la capacidad de una persona para trabajar, manejar las finanzas y realizar tareas domésticas y de cuidado personal.

La prueba de [puntuación motora total \(TMS\)](#) es una prueba que mide los movimientos de una persona.

La [prueba de lectura de palabras de Stroop \(SWR\)](#) es una prueba que mide cuánto tarda una persona en leer un número determinado de palabras.

La [prueba de modalidades de símbolos y dígitos \(SDMT\)](#) es una prueba que mide la concentración de una persona y su capacidad para tomar decisiones.

5. ¿Cuáles fueron los efectos secundarios?

Los efectos secundarios son problemas médicos (por ejemplo, sensación de mareo) que se producen durante el estudio. Entre ellos se encuentran efectos secundarios que podrían no estar causados por el medicamento del estudio.

- Como el médico del estudio no sabe si la persona está tomando el placebo o el fármaco, cualquier posible problema de salud durante el estudio (p. ej., un dolor de cabeza o una caída) se cuenta como efecto secundario, aunque en el caso del placebo no habría sido desencadenado por el fármaco. Esta es la práctica habitual para contabilizar los efectos secundarios.
- Se describen en este resumen porque se notificaron con mayor frecuencia en el estudio.
- La mayoría de las personas de este estudio tuvo al menos un efecto secundario
- No todas las personas presentaron todos los efectos secundarios enumerados en este resumen. Los efectos secundarios pueden ser desde leves hasta muy graves y ser diferentes en cada persona.
- Es importante saber que los efectos secundarios aquí descritos corresponden exclusivamente a este estudio. Por consiguiente, los efectos secundarios indicados podrían ser diferentes de los observados en otros estudios.
- Los participantes también pueden presentar más de un efecto secundario.

Nota: Todavía no se ha establecido completamente la relación entre tominersen y la causa de estos efectos secundarios.

En los apartados siguientes se enumeran los efectos secundarios graves y frecuentes ocurridos en el estudio.

Efectos secundarios graves

Un efecto secundario se considera «grave» si es potencialmente mortal, requiere atención hospitalaria, causa problemas duraderos o la muerte o se considera médicamente importante. Los efectos secundarios graves pueden incluir efectos secundarios que podrían no estar causados por el medicamento del estudio.

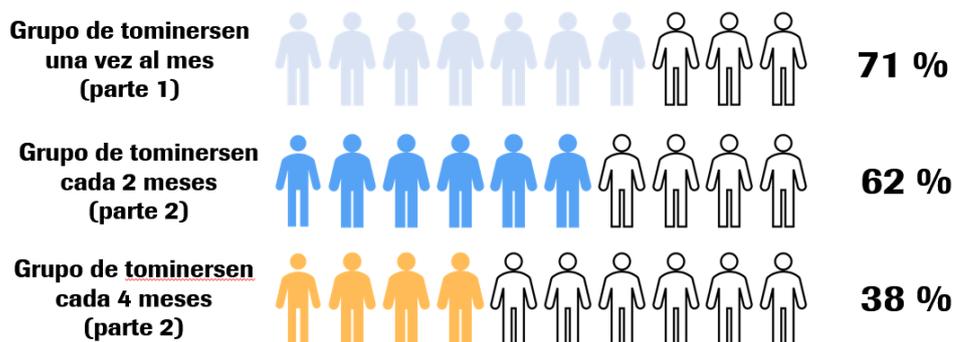
Parte 1

- Una persona (7 %) falleció (suicidio asistido). El investigador del estudio consideró que este fallecimiento no estuvo relacionado con tominersen.

Parte 2

- Diecisiete personas (12 %) que tomaron 120 mg de tominersen cada 2 meses tuvieron al menos un efecto secundario grave.
- Nueve personas (10 %) que tomaron 120 mg de tominersen cada 4 meses tuvieron al menos un efecto secundario grave.

Porcentaje de personas con al menos un efecto secundario en este estudio



En la tabla siguiente se muestran los efectos secundarios graves más frecuentes de la parte 2 del estudio que se notificaron en el 1 % o más de la población total.

Efectos secundarios graves notificados en este estudio	Grupo tratado con tominersen cada 2 meses (143 participantes en total)	Grupo tratado con tominersen cada 4 meses (88 participantes en total)
Trastorno psicótico	Menos del 1 % (1 de 143)	2 % (2 de 88)

- Nadie del grupo de 120 mg de tominersen una vez al mes dejó de tomar el medicamento debido a los efectos secundarios (excluida la muerte de una persona, mencionada anteriormente).
- Tres de 143 personas (2 %) del grupo de 120 mg de tominersen cada 2 meses dejaron de tomar el medicamento debido a los efectos secundarios.
- Nadie del grupo de 120 mg de tominersen cada 4 meses dejó de tomar el medicamento debido a los efectos secundarios.

Efectos secundarios más frecuentes

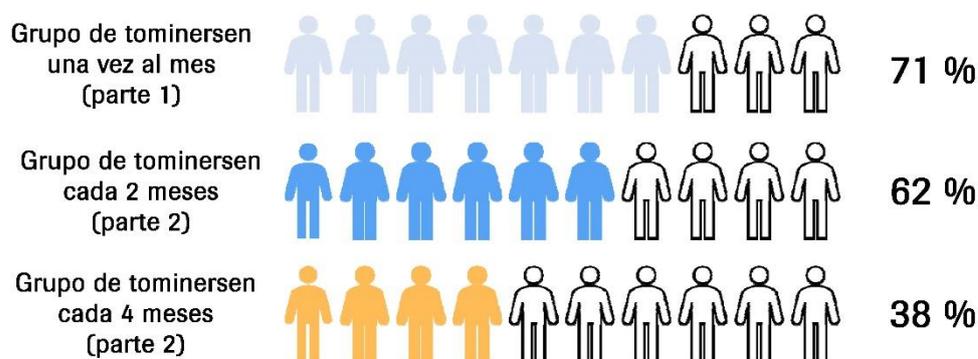
Durante la parte 1 de este estudio, 10 participantes (71 %) presentaron al menos un efecto secundario que no se consideró grave. De ellos, tres presentaron un efecto secundario que los investigadores consideraron relacionado con el tratamiento con tominersen (21 %).

Durante la parte 2 de este estudio, 192 participantes (83 %) presentaron al menos un efecto secundario que no se consideró grave.

Ciento veinte participantes estaban recibiendo tominersen cada 2 meses (62 %). Diecinueve personas de este grupo presentaron un efecto secundario que se consideró relacionado con el tratamiento con tominersen (13 %).

Setenta y dos personas estaban recibiendo tominersen cada 4 meses (38 %). Diez personas de este grupo presentaron un efecto secundario que se consideró relacionado con el tratamiento con tominersen (11 %).

Porcentaje de personas con al menos un efecto secundario en este estudio



En la tabla siguiente se muestran los efectos secundarios más frecuentes de la parte 2 del estudio que se notificaron en el 5 % o más de la población total.

Efectos secundarios más frecuentes notificados en este estudio	Grupo tratado con tominersen cada 2 meses (143 participantes en total)	Grupo tratado con tominersen cada 4 meses (88 participantes en total)
Caída	29 % (42 de 143)	19 % (17 de 88)
Dolor por el procedimiento	13 % (19 de 143)	6 % (5 de 88)
Hematomas (contusión)	11 % (16 de 143)	5 % (4 de 88)
Síntomas después de la punción lumbar, como dolor, cefalea y náuseas	8 % (11 de 143)	2 % (2 de 88)
Dolor de cabeza	9 % (13 de 143)	7 % (6 de 88)
Problemas de estómago e intestinales (trastornos gastrointestinales)	19 % (27 de 143)	18 % (16 de 88)
Resfriado (nasofaringitis)	9 % (13 de 143)	3 % (3 de 88)
Dolor de espalda	13 % (19 de 143)	14 % (12 de 88)
Ansiedad	4 % (6 de 143)	6 % (5 de 88)

Otros efectos secundarios

Puede encontrar información sobre otros efectos secundarios (no se muestran en las secciones anteriores) en los sitios web que aparecen al final de este resumen (véase «¿Dónde puedo encontrar más información?»).

6. ¿Cómo ha ayudado este estudio a la investigación?

La información aquí presentada procede de un solo estudio de 234 personas con EH manifiesta. Estos resultados ayudaron a los investigadores a saber más sobre la seguridad del tominersen en la EH.

Este estudio demostró que el tominersen se toleraba mejor en personas con EH a una dosis de 120 mg cada 4 meses que con 120 mg de tominersen cada 2 meses.

Alrededor del 12 % de las personas que tomaron tominersen cada 2 meses tuvieron un efecto secundario grave, mientras que alrededor del 10 % de las personas que tomaron tominersen cada 4 meses tuvieron un efecto secundario grave.

Los efectos secundarios más frecuentes en todos los grupos de tratamiento fueron: caídas, dolor por el procedimiento, hematomas, síntomas después de la punción lumbar como dolor, cefalea y náuseas, dolor de cabeza, problemas en el estómago e intestinales, resfriado, dolor de espalda y ansiedad.

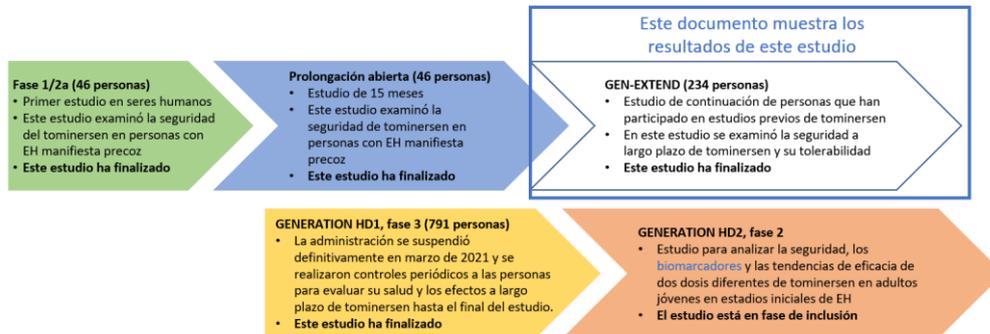
Los investigadores no pudieron extraer conclusiones sobre los efectos que el tominersen podría haber tenido en los síntomas de la EH debido a varios factores, como la ausencia de un grupo tratado con placebo, las grandes diferencias entre los participantes del estudio y el pequeño número de participantes en el estudio.

Ningún estudio individual puede darnos toda la información sobre los riesgos y beneficios de un medicamento. Se necesita la participación de muchas personas en un gran número de estudios para averiguar todo lo que necesitamos saber. Los resultados de este estudio pueden ser diferentes de los obtenidos en otros estudios con el mismo medicamento.

Esto significa que no debe tomar decisiones basadas en este resumen; hable siempre con su médico antes de tomar decisiones relacionadas con su tratamiento.

7. ¿Está previsto realizar otros estudios?

Los investigadores están investigando también el tominersen en un estudio de fase 2 denominado GENERATION HD2, cuyo objetivo es investigar dosis más bajas de tominersen en adultos jóvenes en una fase más temprana de la EH.



Los **biomarcadores** son signos o sustancias del organismo que nos indican un proceso de enfermedad.

8. 8. ¿Dónde puedo encontrar más información?

Puede encontrar más información sobre este estudio y sobre los otros estudios de Roche sobre la EH en los siguientes sitios web:

- Este estudio:
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03842969?term=NCT03842969&rank=1>
<https://www.clinicaltrialsregister.eu/ctr-search/trial/2018-003898-94/results>
<https://forpatients.roche.com/en/trials/neurodegenerative-disorder/hd/an-open-label-extension-study-to-evaluate-the-long-term-82935.html>
- Estudio de fase 1/2a:
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT02519036?term=NCT02519036&rank=1>
- Extensión abierta del estudio de fase 1/2a:
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03342053?term=NCT03342053&rank=1>
- GENERATION HD1:
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03761849?term=NCT03761849&rank=1>
- Estudio de la evolución natural de la EH:
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03664804?term=NCT03664804&rank=1>
- GEN-PEAK:
<https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT04000594?term=NCT04000594&rank=1>

¿A quién puedo dirigirme si tengo preguntas sobre este estudio?

Si después de leer este resumen aún tiene preguntas:

- Visite la plataforma de Roche de Ensayos Clínicos y rellene el formulario de contacto: <https://www.ensayosclinicosroche.es/es/trials/neurodegenerative-disorder/hd/an-open-label-extension-study-to-evaluate-the-long-term-82935.html>
- Si tiene alguna otra pregunta sobre el contenido de este resumen del ensayo clínico, póngase en contacto con el departamento de información médica de Roche de su país utilizando el formulario de contacto cuyo enlace se muestra más arriba. Si desea más información sobre la enfermedad de Huntington y el apoyo que puede haber disponible en su comunidad para usted y su familia, póngase en contacto con su organización de pacientes local.

Si ha participado en este estudio y tiene alguna pregunta sobre los resultados:

- Hable con el médico o con el personal del estudio en el hospital o en el centro del estudio.

Si tiene preguntas sobre su propio tratamiento:

- Hable con el médico responsable de su tratamiento.

¿Quién ha organizado y financiado este estudio?

Este estudio ha sido organizado y financiado por F. Hoffmann-La Roche Ltd, con sede en Basilea, Suiza.

Título completo del estudio y demás información identificativa

El título completo de este estudio es: «Estudio de extensión abierto para evaluar la seguridad y la tolerabilidad a largo plazo de RO7234292 (RG6042) administrado por vía intratecal en pacientes con enfermedad de Huntington».

- El estudio también se conoce como «GEN-EXTEND».
- El código del protocolo correspondiente a este estudio es: BN40955.
- El identificador de este estudio en ClinicalTrials.gov es: NCT03842969.
- El número EudraCT de este estudio es: 2018-003898-94.

Glosario

- Los **biomarcadores** son signos o sustancias del organismo que nos indican un proceso de enfermedad.
- **Ciego** significa que ni los participantes en el estudio ni los médicos del estudio sabían cuál de los medicamentos del estudio estaban recibiendo los participantes.
- **CAG** significa citosina, adenina y guanina (que son tres de los cuatro componentes fundamentales que constituyen el ADN). Las personas con EH tienen una secuencia CAG en su ADN que se repite demasiadas veces.
- La **puntuación del producto CAG-edad (CAP)** es una medida utilizada por médicos y científicos que tiene en cuenta la edad de una persona y el número de repeticiones CAG. Es una forma de calcular la exposición a lo largo de la vida de una persona a los efectos perjudiciales del gen mutante de la huntingtina.
- La escala de **impresión clínica global (CGI)** es una escala de valoración que mide en qué medida ha mejorado o empeorado la enfermedad de una persona en general.
- La **escala unificada combinada de evaluación de la enfermedad de Huntington (cUHDRS)** es una escala de valoración que mide tres aspectos: el movimiento, la capacidad de procesar información y la capacidad de realizar las actividades cotidianas. También puede utilizarse para medir la progresión de la EH.
- Un **Comité de vigilancia de los datos independiente (CVDi)** es un comité de expertos independientes y neutrales que revisó los datos del estudio cada 4-6 meses para garantizar la seguridad de los participantes.
- La **Escala de independencia** es una prueba que mide la independencia de una persona. Esta prueba determina si una persona puede necesitar ayuda para realizar una tarea.
- La **inyección intratecal** es un procedimiento por el que se introduce una aguja en la región lumbar para inyectar un medicamento en el líquido cefalorraquídeo.
- La **punción lumbar** es un procedimiento en el que se introduce una aguja en la región lumbar para inyectar un medicamento en el líquido cefalorraquídeo (inyección intratecal) o para extraer una muestra de líquido cefalorraquídeo.
- La **EH manifiesta** hace referencia a una fase de la EH en la que una persona tiene síntomas motores (de movimiento) claros.
- La **proteína huntingtina mutante (mHTT)** es una proteína tóxica y no deseada que provoca la muerte de las células cerebrales, impide que el cerebro funcione con normalidad y provoca síntomas de EH.
- **Abierto** significa que tanto los participantes en el estudio como los médicos del estudio sabían cuál de los medicamentos del estudio estaban recibiendo los participantes.

- Los estudios de **fase 3** examinan la eficacia y la seguridad de un tratamiento nuevo en un mayor número de pacientes y comparan el tratamiento con los que ya están disponibles o con un placebo.
- Un **placebo** es una sustancia que tiene el mismo aspecto que un medicamento, pero no contiene ningún principio activo. Es un tratamiento «ficticio» que no tiene ningún efecto físico conocido en el organismo.
- **Aleatorizado** significa que un ordenador decide al azar qué participantes recibirán un placebo o el medicamento del estudio.
- Los **efectos secundarios** son problemas médicos (por ejemplo, sensación de mareo) que se producen durante el estudio. Estos pueden incluir efectos secundarios no causados por el medicamento del estudio.
- La **prueba de lectura de palabras de Stroop (SWR)** es una prueba que mide cuánto tarda una persona en leer un número determinado de palabras.
- La **prueba de modalidades de símbolos y dígitos (SDMT)** es una prueba que mide la concentración de una persona y su capacidad para tomar decisiones.
- La **escala de capacidad funcional total (TFC)** es una escala de valoración que mide la función en la EH. Se utiliza para evaluar la capacidad de una persona para trabajar, manejar las finanzas y realizar tareas domésticas y de cuidado personal.
- La prueba de **puntuación motora total (TMS)** es una prueba que mide los movimientos de una persona.