

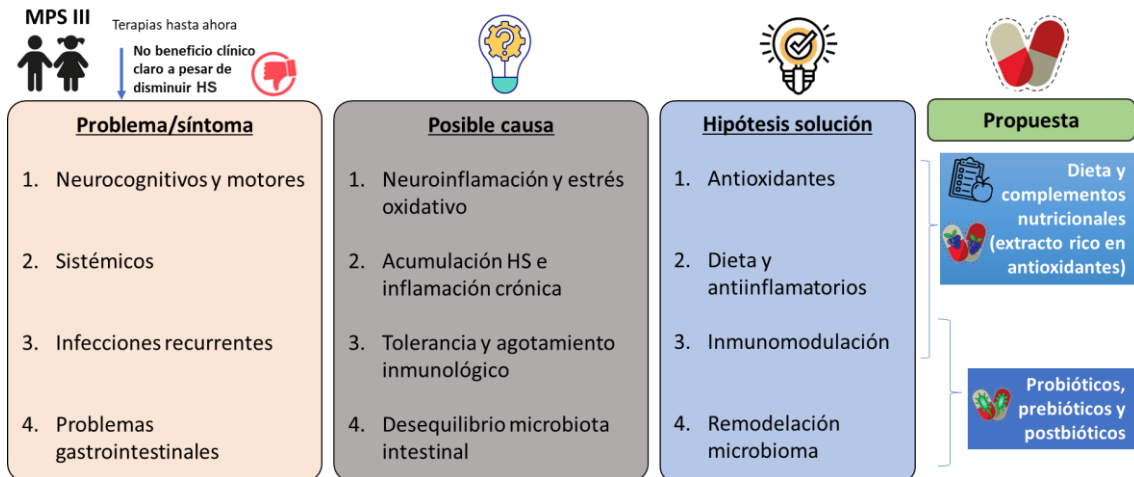
Resumen informativo para familias

Proyecto de investigación: Modulación del metabolismo microbiano para reducir la neuroinflamación y el estrés oxidativo en el Síndrome Sanfilippo (METOXISAN).

Queridas familias, os enviamos este documento para comunicaros que el Instituto Ramón y Cajal de investigación Sanitaria (IRYCIS) del Hospital Universitario Ramón y Cajal (HURyC), ha puesto en marcha un estudio financiado por la Fundación Mutua Madrileña que tiene como objetivo general, mejorar la calidad de vida de los pacientes con Síndrome Sanfilippo (MPS III) a través de la modulación de la microbiota intestinal. Este último término se utiliza para definir al conjunto de todas las bacterias y microorganismos que conviven en nuestro intestino. La justificación de dicha investigación responde a que la microbiota intestinal es capaz de producir y/o degradar moléculas con actividad neuroinflamatoria e inmunomoduladora que contribuirían a la sintomatología de la MPS III. Este proyecto plantea la remodelación del ecosistema intestinal mediante probióticos y/o dietas con complementos alimentarios de cara mejorar la calidad de vida de los niños con MPS III.

HIPÓTESIS DE TRABAJO:

Existen daños secundarios a la acumulación de heparán sulfato (HS), que podían tener efectos perjudiciales en los afectados por MPS III como son la inflamación crónica y el estrés oxidativo. La microbiota intestinal, tendría un papel clave en la fisiopatología a través del control de la neuroinflamación, la modulación inmunitaria y la regulación de los trastornos gastrointestinales. La propuesta del estudio es caracterizar ese ecosistema microbiano, identificando sus diferencias respecto de niños sanos, para posteriormente modificarlo mediante probióticos/postbióticos, y diseñar dietas personalizadas con el objetivo final de mejorar la calidad de vida de los pacientes con MPS III.



La Asociación MPS-Lisosomales ha participado en varias reuniones con el equipo investigador con la finalidad de poder ser un nexo de unión entre investigadores y pacientes, ya que se necesitará la participación de las familias afectadas por el síndrome Sanfilippo.

¿Qué se necesita de las familias?

Para llevar a cabo la investigación se necesitarán muestras de heces, orina y dependiendo del caso, muestra de sangre de niños y niñas con Sanfilippo. Así mismo, se necesitarán muestras de

hermanos/hermanas sanos de niños con Sanfilippo para poder hacer comparaciones entre unos y otros. También será necesario responder a un questionario dietético (se le entregará junto con los botes de recogida de muestra) y un questionario clínico (en formato on-line o telefónico, se le mandará más adelante). Ocasionalmente se solicitará aportar los informes clínicos.

¿Si no vivo en Madrid, puedo formar parte del estudio?

Sí, se contempla la posibilidad de recogida de muestras de otras comunidades.

¿Cuánto durará esta investigación?

Se estima que tenga una duración de unos 3 años, ya que se han contemplado dos fases de estudio con una duración aproximada de año y medio cada una. La primera fase consiste en analizar la composición de la microbiota intestinal y los metabolitos microbianos presentes en heces. La segunda fase se basa en intervenir la dieta del niño/a con Sanfilippo con complementos nutricionales y probióticos. Actualmente nos encontramos en la primera fase del estudio. En esta primera fase se puede participar hasta el 31 de diciembre de 2023.

¿Si mi hijo/a ha participado en un ensayo clínico puede participar?

Sí. Simplemente habrá de informar al equipo investigador (a través del cuestionario clínico) en qué consistía la terapia y en qué año se realizó.

¿Si formo parte del estudio, qué consecuencias tendrá para mi hijo/a?

En la segunda fase del proyecto el equipo de nutricionistas pautará una dieta personalizada a seguir y, junto con el equipo médico, se propondrá toma de probióticos y complementos nutricionales. Con esto se espera obtener una mejor calidad de vida de los pacientes.

¿Cuándo se conocerán los primeros resultados?

Los primeros resultados de esta primera fase referidos a las posibles alteraciones de composición y funcionalidad de la microbiota intestinal se prevé que se obtengan en los primeros meses de 2025, a partir de los cuales se elaborará un informe para plantear la fase 2 del estudio.

¿Cómo participo?

Aquellos interesados en saber más y en participar en este proyecto de investigación, sólo tienen que ponerse en contacto con nosotros o directamente con los investigadores (Teléfono: 914889414 de lunes a viernes de 9.00-18.00, o emails jose.avendano@salud.madrid.org o joseavenort@gmail.com) y se les facilitará toda la información necesaria. A través de este contacto, el equipo investigador le hará llegar un paquete que contendrá todo lo necesario para participar en el estudio, así como unas instrucciones para la recogida de muestra.

Atentamente,

ASOCIACIÓN MPS-LISOSOMALES ESPAÑA