

Notícias científicas sobre a Doença de Huntington. Em linguagem simples. Escrito por cientistas. Para toda a comunidade Huntington.

## 2011 - um ano de investigação na doença de Huntington



Fazendo a retrospectiva de um ano na investigação da doença de Huntington - e do primeiro ano do HDBuzz

Escrito por Dr Ed Wild em 05 de Janeiro de 2012

Editado por Dr Jeff Carroll; Traduzido por Filipa Júlio

Publicado originalmente a 31 de Dezembro de 2011

---

*2011 foi um ano de grandes acontecimentos e o mundo da doença de Huntington não foi excepção. Desde o lançamento do HDBuzz e crescimento das comunidades Huntington globais, aos progressos fascinantes na ciência básica e à certeza de que tratamentos eficazes estão mais perto do que nunca. A nossa retrospectiva de 2011 olha para trás - e para a frente.*

### HDBuzz, ano um

Quando carregámos no botão para lançar o HDBuzz, a 17 de Janeiro de 2011, tivemos as nossas dúvidas sobre se iria haver alguém interessado. Mas os comentários de leitores que nos começaram a chegar quase de imediato convenceram-nos de que, de algum modo, subestimámos a fome por notícias fidedignas e compreensíveis acerca da investigação na doença de Huntington. Ler os vossos comentários e encontrar leitores pessoalmente mantém-se a nossa fonte de inspiração e dá-nos força para continuar.

O HDBuzz continua a crescer. Em 2011, o nosso consórcio de financiadores aumentou de três para doze associações de famílias Huntington. O HDBuzz estabeleceu-se como o principal fornecedor de notícias sobre investigação na DH, fornecendo as notícias que edita a dezanove importantes sites sobre DH. Em Setembro, a abordagem inovadora do HDBuzz à comunicação científica foi tema do editorial da proeminente revista científica "Trends in Molecular Medicine".

E, graças a uma equipa internacional de 55 tradutores voluntários (obrigado a todos - vocês dominam!), os nossos artigos estão agora disponíveis em dez idiomas diferentes - com mais idiomas brevemente activos. (Para alterar o idioma, cliquem no símbolo do globo no canto superior direito de qualquer página do HDBuzz.net).

Se estiver a ler isto, está em boa companhia. O HDBuzz recebe agora cerca de 60-70.000 visitas por mês e tem mais de 2.200 seguidores no email, Twitter e Facebook.



Com um pouco de sorte, 2012 terá um ensaio de um fármaco de silenciamento de genes em doentes de Huntington humanos

E em relação ao futuro? Bem, temos o prazer de anunciar que o sucesso do HDBuzz em 2011 nos convenceu a continuar este projecto indefinidamente. Os nossos três principais financiadores - a "HD Society of America", a "Huntington Society of Canada" e a "HD Association England & Wales" - comprometeram-se a continuar a financiar-nos durante 2012 e depois. E estejam atentos a novidades excitantes no início de 2012, acerca de apoios adicionais.

## O processo de investigação

Um dos nossos objectivos primordiais, com o HDBuzz, é aumentar o conhecimento acerca da forma como os novos fármacos são desenvolvidos e aprovados. Pensamos que ter noção do grande número de tratamentos experimentais que estão "na calha" - desde as fases muito precoces até aos ensaios clínicos com humanos -, é uma das maneiras de enfrentar a frustração muitas vezes sentida pelas pessoas afectadas pela DH em relação à falta de tratamentos eficazes, ou de contrariar a desilusão sentida quando um determinado fármaco falha.

A "Therapeutics Conference" anual da CHDI, em Fevereiro, foi uma grande oportunidade de salientar isto. O HDBuzz trouxe-vos actualizações e entrevistas diárias a partir da conferência. Ficámos impressionados com a diversidade de terapias que estão em diferentes fases de desenvolvimento e, particularmente, com o trabalho dos químicos medicinais - as pessoas que "projectam" substâncias destinadas a um alvo em particular. A conferência também nos recordou que alguns dos cientistas mais inteligentes do mundo estão a trabalhar incansavelmente para combater a DH.

## Um ano de ensaios clínicos

Foi um ano misto em termos de notícias acerca de ensaios clínicos na DH. Grandes ensaios de duas substâncias - **minocycline** e **dimebon** - que estavam a ser testadas como potenciais tratamentos retardadores da doença foram negativos, e o trabalho de desenvolvimento de ambas as substâncias cessou.

Não será necessário dizer que preferiríamos reportar resultados positivos destes ensaios, mas os que foram obtidos permitem-nos reiterar uma das nossas afirmações favoritas: a ciência é cumulativa - anda sempre para a frente. Estes resultados negativos dos ensaios ajudarão a que concentremos os nossos esforços no desenvolvimento de melhores fármacos, e, entretanto, ajudaram a comunidade a desenvolver as infraestruturas necessárias à implementação eficaz de ensaios clínicos.

2011 foi um ano turbulento para a NeuroSearch e para o desenvolvimento da sua substância destinada aos sintomas motores da doença de Huntington - o **Huntexil** (também conhecido como ACR16 e pridopidina). Os resultados de dois ensaios clínicos - MermaiHD, na Europa, e HART, nos EUA - demonstraram apenas benefícios ligeiros no controlo do movimento voluntário. No Verão, as agências de saúde europeias e americanas disseram à companhia que necessitava de realizar um ensaio clínico adicional ainda maior ("fase 3") para que

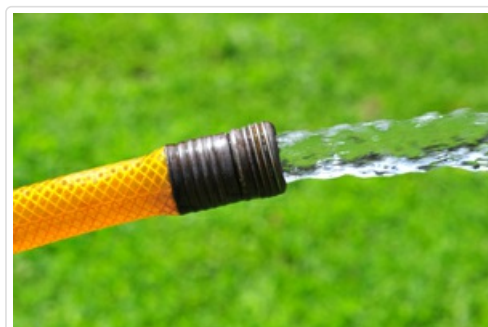
pudessem considerar a aprovação da substância. A NeuroSearch sofreu uma reestruturação no Outono, para concentrar os seus esforços no desenvolvimento do Huntexil - e agora estamos à espera de notícias acerca do ensaio que foi planeado.

Em Fevereiro, entrevistámos o Director Geral de Neurociência da Novartis e ficámos impressionados com o trabalho da equipa de investigação dedicada à doença de Huntington desta companhia. Novembro trouxe a notícia desanimadora de que a Novartis decidiu fechar o seu centro europeu de investigação em neurociências, na Suíça. Novamente, algo que não queríamos ouvir, mas ficamos consolados com o facto de a equipa de investigação na DH da Novartis, em Massachusetts, permanecer activa e com o facto de o envolvimento da Novartis neste campo ter trazido um considerável progresso que nos ajudará a todos nesta cruzada em busca de tratamentos.

## Os fármacos estão a chegar

Os elementos das famílias Huntington referem muitas vezes que lhes disseram que os potenciais tratamentos estão a “cinco anos de distância” - há vinte anos que referem isto. A velocidade dos progressos científicos pode ser frustrantemente lenta, mas o Congresso Mundial sobre DH em Melbourne, em Setembro (que vos foi trazido pelos nosso artigos do Oz Buzz!), serviu para nos lembrarmos dos muitos tratamentos que estão já a ser testados ou que estão já prontos para entrar em ensaios clínicos no próximo ano ou daqui a dois anos.

Perguntem a cem investigadores da DH qual é que eles julgam que é a abordagem por excelência para tratar a DH e, provavelmente, a maioria dirá **silenciamento de genes**. O silenciamento de genes é, para a doença de Huntington, o que fechar a torneira é para uma banheira a transbordar de água. Os fármacos de silenciamento de genes interceptam a molécula mensageira que diz às células para produzirem a proteína da huntingtina mutada que é prejudicial. A esperança é que, “silenciando” o gene desta forma, se previnam os danos e se permita às células que recuperem.



O processo de investigação da DH contém muitos tratamentos potenciais em diferentes etapas de desenvolvimento

2011 foi um ano forte para o silenciamento de genes: várias equipas de investigação tiveram sucesso no tratamento de modelos de roedores Huntington - não só conseguindo retardar o declínio, mas obtendo melhoras reais. Em Outubro, reportámos que uma tentativa de desligar o gene mutado, deixando a cópia saudável ilesa, resultou em ratinhos. Agora, nada menos do que três grupos reportaram sucesso em ensaios de segurança com primatas, uma última etapa crucial para o início de ensaios em humanos. Foi iniciada a corrida para a realização destes ensaios. Com sorte, pelo menos um será iniciado antes de recebermos 2013.

Para além do silenciamento de genes, várias substâncias estão incluídas ou quase a ser incluídas em ensaios. O projecto “Paddington”, da União Europeia, está a estudar um fármaco **inibidor de sirtuina-1** em vários centros da Europa (sairá brevemente um artigo HDBuzz sobre

sirtuinas...). A “Pfizer” e outras companhias estão a trabalhar em inibidores de enzimas da **phosphodiesterase**, que podem potenciar o funcionamento das sinapses, as conexões entre neurónios. A “Prana Biotech” anunciou recentemente um ensaio de fase 2 da sua substância interagente com cobre, **PBT2**, na Austrália e nos EUA. E estão a ser planeados vários outros ensaios com DH.

Estes progressos em direcção a tratamentos estão a acontecer tendo como pano de fundo uma comunidade Huntington global que está maior e mais organizada do que nunca. Graças a estudos cruciais como o PREDICT-HD e o TRACK-HD, temos agora uma boa noção de quais as melhores formas de testar fármacos com eficácia.

## Grão a grão...

E se estas substâncias não funcionarem ou não forem suficientes para tratar toda a gente eficazmente? Bem, há dezenas de outros tratamentos potenciais em fases mais precoces do processo de investigação, que estão a ser trabalhados por equipas de todo o mundo. Em 2011, descrevemos ensaios com ratinhos bem sucedidos de várias abordagens inovadoras - inibição da KMO, configuração tridimensional de proteínas, melatonina, inibição de dantrolene e HDAC, só para mencionar algumas.

E não faltam investigações excitantes no terminal de ciência básica deste processo. Alguns dos nossos artigos preferidos deste ano incluíram novas descobertas em relação à forma e função das proteínas huntingtina mutada e saudável; provas intrigantes de que a huntingtina mutada pode afectar a função de cabelos microscópicos contorcidos, designados cílios; cada vez mais evidências de que a DH é uma doença de todo o corpo, que afecta as hormonas e a digestão tanto como o cérebro.

Nestes dias invernosos, gostamos de pensar nestas novas descobertas científicas como se fossem flocos de neve a aterrar no topo do glaciário. Um floco sozinho pode não fazer grande diferença, mas combinado com outros e moldado ao longo dos anos, poderá mover montanhas.

## Olhar para a frente

Não sabemos o que 2012 nos trará e estamos bem conscientes de que, para cada uma das pessoas afectadas pela doença de Huntington, ou em risco, o relógio não pára de avançar. Felizmente, a ciência também nunca pára e, mesmo que não possamos dizer-vos exactamente quando é que estarão disponíveis tratamentos eficazes para a DH, estamos convencidos que a DH **pode** ser tratada, e o momento pelo qual todos esperamos está cada dia mais perto.

Como estamos na altura das resoluções para o novo ano, aqui estão as nossas: prometemos continuar a trabalhar arduamente durante 2012 para vos manter actualizados com as notícias mais recentes sobre a investigação na DH.

Gostaríamos de agradecer a vocês, nossos leitores, por tornarem o HDBuzz um sucesso, neste seu primeiro ano. O vosso entusiasmo continua a inspirar-nos e estamos desejosos por vos oferecer mais “esperança confirmada” num 2012 recheado de notícias excitantes e de

excelente ciência.

---

*Os autores não têm qualquer conflito de interesses a declarar. Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...*

---

## Glossário

**Silenciamento de genes** Uma abordagem ao tratamento da DH que utiliza moléculas-alvo para dizer às células para não produzirem a proteína huntingtina nociva

**Melatonina** uma hormona produzida pela glândula pineal, importante na regulação do sono.

**terapias** tratamentos

**eficácia** Uma medida de se o tratamento funciona ou não

---

© HDBuzz 2011-2017. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-Compartilha Igual 3.0 Não Adaptada .

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite

[hdbuzz.net](http://hdbuzz.net)

Criado a 10 de Julho de 2017 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/066>