



Notícias científicas sobre a Doença de Huntington.

Em linguagem simples. Escrito por cientistas.

Para toda a comunidade Huntington.

[Notícias](#) [Glossário](#) [Acerca](#)

[Acerca](#)

[Pessoas](#) [Perguntas Frequentes](#) [Legal](#) [Financiamento](#) [Partilhar](#) [Estatísticas](#) [Tópicos](#) [Contacto](#)

[Seguir](#)

[Seguir](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) ["Feed"](#) [RSS](#) [Email](#)

[Pesquisar no HDBuzz](#)


 

 [português](#)

[português](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#) [中文](#) [其他语言](#)

[Mais informação...](#)

 **Está à procura do nosso símbolo?** Pode descarregar o nosso símbolo e ter informações acerca de como o usar na nossa [página de partilha](#)

HDBuzz regista-se no Enroll-HD

Como prometido, Jeff Carroll, do HDBuzz, registou-se finalmente no estudo Enroll-HD. Saiba mais aqui sobre este importante "estudo observacional" global sobre a DH.



Escrito por [Dr Jeff Carroll](#) 02 de Agosto de 2018 Editado por [Dr Ed Wild](#) Traduzido por [Filipa Júlio](#) Publicado originalmente a 31 de Julho de 2018

O estudo Enroll-HD é o maior estudo clínico de sempre na doença de Huntington. Afinal, de que é que se trata e porque é que o Enroll-HD é tão importante na luta contra a doença de Huntington? Para saber mais, junte-se ao editor do HDBuzz, Jeff Carroll, enquanto ele se regista no Enroll-HD.

O que é investigação [observacional](#)?

Em alguns aspectos, a DH é muito simples - se herdar um gene da DH mutado da sua mãe ou do seu pai, eventualmente irá desenvolver sintomas da doença, que poderão incluir alterações de movimento e também problemas de raciocínio e de humor.

O Centro UBC para a Doença de Huntington fica aqui, no deslumbrante "Djavad Mowafaghian Centre for Brain Health"

Contudo, como todas as famílias Huntington sabem, a DH progride de forma muito diferente em cada doente. Isto faz com que os investigadores tenham questões importantes acerca da doença - porque é que os sintomas começam mais cedo nalgumas pessoas? Que regiões do cérebro é que estão relacionadas com a produção de sintomas de DH? Porque é que alguns doentes de Huntington têm problemas de movimento muito graves mas mantêm o raciocínio bastante claro, enquanto outros doentes parecem movimentar-se normalmente mas têm ataques de fúria e grande irritabilidade?

Para responder a estas questões, os investigadores têm que estudar ou **observar** doentes de Huntington. Para qualquer experiência científica, os investigadores têm também que ter um **controlo** ou um grupo de comparação. No caso da DH, os

melhores controlos possíveis são as pessoas que não herdaram a mutação da DH mas que vivem no mesmo ambiente das pessoas que herdaram. Por essa razão, o grupo controlo ideal para um estudo sobre DH é formado por familiares dos doentes não afectados pela DH - os seus irmãos, cônjuges e filhos que não herdaram a mutação da DH.

Fundamentalmente, o Enroll-HD está aberto a todas as pessoas que sejam de uma família Huntington, **mesmo que ainda não tenham realizado o teste genético**. O seu estatuto genético nunca será revelado, nem a si, nem aos membros da equipa do Centro Enroll-HD.

O que é o Enroll-HD?

Para desenvolver tratamentos melhores para a DH, precisamos de compreender a doença melhor, utilizando estudos observacionais de famílias Huntington. Entre no Enroll-HD - um **estudo observacional mundial para as famílias afectadas pela doença de Huntington**. O Enroll-HD é financiado pela Fundação CHDI, uma organização sem fins lucrativos que se foca exclusivamente em acelerar o desenvolvimento de novos tratamentos eficazes para a DH.

O Enroll-HD começou com a fusão de um vasto estudo [observacional](#) Europeu (Registry), coordenado pela “European Huntington’s Disease Network” (Rede Europeia da Doença de Huntington), com outro estudo coordenado pelo “Huntington Study Group” (COHORT). Poderá ler mais acerca da história do Enroll-HD num [artigo HDBuzz prévio](#). Desde o seu início, o Enroll-HD cresceu imenso e agora inclui mais de 16,000 participantes na América do Norte, América do Sul, Europa, Austrália e Ásia.

Estudar a progressão da DH nestes voluntários permite aos investigadores compreender o processo da doença ainda mais detalhadamente. Dezenas de estudos de investigação foram já publicados com base nos dados providenciados pelos participantes do Enroll-HD, analisando inúmeras questões, desde o efeito da pressão sanguínea nos sintomas de DH, até à forma como a infecção com HIV poderá alterar a velocidade de progressão da DH.

Um exemplo recente mostra que investigadores da IBM e da Fundação CHDI levaram a cabo uma análise matemática sofisticada para perceber como é que determinados sintomas de DH se alteram ao longo do tempo. A IBM conseguiu trazer a sua enorme experiência em inteligência artificial (lembra-se do desempenho do computador Watson no concurso televisivo “Jeopardy”?) para o campo da DH. O envolvimento destes fantásticos investigadores demonstra que, se se conseguir criar uma base de dados muito boa, os investigadores de primeira linha quererão trabalhar connosco para melhor a compreender.

O Enroll-HD é por vezes designado como uma **plataforma**. O que isso significa é que o Enroll-HD foi desenhado para funcionar de uma forma que outros cientistas possam usar a plataforma para responder às suas próprias questões. Como o Enroll-HD já agregou um vasto grupo de elementos de famílias Huntington, outros investigadores que se interessem pela progressão da DH não têm que perder tempo a encontrar pessoas e a trazê-las para a clínica - elas já lá estão! Estes elementos de famílias Huntington podem depois ser convidados a participar noutras oportunidades de investigação.

Registando o HDBuzz

O vosso intrépido repórter HDBuzz - eu, Jeff Carroll - é proveniente de uma família Huntington e já participou em diversos estudos observacionais, mas quando, na convenção da HDSA (“Huntington’s Disease Society of America”) em 2018, o Dr Ed Wild pediu às pessoas que já se tinham registado no Enroll-HD para levantarem a mão, a minha não foi uma das muitas que se levantaram. Eu simplesmente ainda não tinha chegado a esse estudo!

Concordei em remediar a minha situação juntando-me ao estudo Enroll-HD na primeira oportunidade que me surgisse. Marcar uma consulta numa clínica perto de mim foi fácil. Depois de contactar o pessoal da clínica por email, disseram-me para me dirigir à clínica numa terça-feira à tarde, para a minha primeira visita Enroll-HD (ou **visita de base/baseline**). Como essa é a minha primeira visita Enroll-HD, há alguma informação extra que é preciso recolher dos participantes e há explicações adicionais a dar.

Jeff assina o consentimento informado do Enroll-HD que é, acredite ou não, completamente compreensível! E sim, esta é mesmo a minha assinatura.

Consentimento realmente Informado

A minha visita começou com uma análise muito cuidadosa do formulário de consentimento informado do Enroll-HD. Os consentimentos informados podem ser muito aborrecidos e muitos saltam logo para a parte da assinatura e tentam avançar. Mas o consentimento informado do Enroll-HD está escrito de uma forma mesmo clara e explica tudo cuidadosamente.

E, pense nisso, sendo que está a doar informações médicas potencialmente sensíveis e até mesmo o seu ADN, não quer compreender bem como é que isso será usado? Quem é que vai ter acesso a isso e como é que garantem que as suas amostras e informações estão seguras? O formulário de consentimento do Enroll-HD explica todos estes tópicos em linguagem simples e a equipa ajudou ao analisar o documento em conjunto comigo.

Questões, questões, questões

Depois de assinar o documento, avançámos para a história médica e para um conjunto de questionários para perceber como é que me tenho estado a sentir mental e fisicamente nos últimos tempos. Pode parecer esquisito ter que descrever problemas de saúde que não estão relacionados com a DH - o que é que interessa a minha pressão sanguínea se estamos a estudar uma doença do cérebro como a DH?

Contudo, os investigadores descobriram uma série de relações inesperadas entre um conjunto de factores de saúde e de estilo de vida e a progressão da DH, por isso é muito importante que este tipo de informações seja recolhido correctamente, mesmo que pareça irrelevante na altura.

Deopis de preencher aqueles questionários, fui submetido a um número reduzido de testes cognitivos ou de raciocínio. Como participei no estudo TRACK-HD, que incluía dezenas destes testes, fiquei agradavelmente surpreendido ao descobrir que a visita do Enroll-HD inclui só alguns destes testes de papel e lápis.

Estes testes implicavam coisas como fazer a correspondência entre símbolos e números e também algumas provas verbais, tal como listar quantos elementos de uma determinada categoria em conseguia recordar num curto espaço de tempo. Tal como a maior parte das pessoas que fazem estes testes, eu senti-me muito estúpido a maioria das vezes! A equipa que me estava a ajudar foi gentil e solidária e acabaram antes que eu ficasse demasiado furioso acerca do tópico de que não me estava a lembrar (era uma girafa, para que conste). Salientaram também que estes testes foram desenhados para que pareçam difíceis para toda a gente, mesmo para aqueles que têm perfeitas capacidades de raciocínio.

Ver o médico

Depois de completar estes testes quebra-cabeças, tinha o meu exame neurológico formal com o Dr Blair Leavitt, um dos melhores médicos e investigadores da DH do mundo. O Dr Leavitt foi muito minucioso e cuidadoso, observando-me atentamente enquanto eu fazia alguns movimentos simples.

Eram coisas muito simples - como andar pé ante pé ou fazer movimentos com as mãos alternadamente. Apesar destes movimentos serem muito simples, os neurologistas como o Dr Leavitt são muito bons a detectar alterações subtis - ou menos subtis - que acontecem na DH ou noutras doenças. Honestamente, foi um bocado stressante ter alguém a olhar para mim tão atentamente enquanto eu me mexia, mas o Dr Leavitt foi muito amigável e solidário, e ultrapassámos as tarefas sem demasiadas preocupações.

Curiosamente, depois de me fazer o exame motor, o Dr Leavitt ofereceu-se para debater comigo aquilo que tinha observado. Explicou-me que não estava a agir como meu médico pessoal naquele momento, já que esta era uma visita de investigação, mas que estava disposto a partilhar as suas impressões comigo - *se eu as quisesse ouvir*.



Jeff preenche formulários que descrevem o seu estado de humor e de saúde actuais

Isto surpreendeu-me, mas apercebi-me de que isto é uma forma excelente de ajudar os elementos das famílias Huntington a terem uma opinião especializada acerca da sua condição, enquanto participam numa investigação. A maior parte das famílias Huntington não tem oportunidade de estar com um especialista como o Dr Leavitt frequentemente, e por isso é óptimo aproveitar este momento para ter uma opinião especializada.

Sangue - para que é que serve?

A parte final da minha visita Enroll-HD foi a doação voluntária de uma amostra de sangue. Não se preocupe - se, por alguma razão, não puder doar sangue, pode na mesma participar no Enroll-HD. Mas as amostras de sangue, e, especificamente, o ADN extraído do sangue, são uma parte essencial do que o Enroll-HD concede aos investigadores. Uma parte do sangue é usado para fazer o teste da mutação da DH, mas os resultados são codificados para que o estatuto genético seja desconhecido para si e para o médico. O resto da amostra é usado para extrair ADN e linhas celulares necessárias para as investigações na DH.

Como exemplo, [em 2016, o HDBuzz reportou os resultados de um grande rastreio genético](#) de famílias Huntington que permitiu chegar a novas descobertas importantes acerca do que faz com que o início da DH seja mais rápido ou mais lento.

Isto é muito importante, mas este tipo de investigação requer literalmente milhares de amostras de pessoas com DH, de famílias com a maior diversidade genética possível. De acordo com os investigadores que estão a desenvolver este *estudo de associação genómica ampla*, a versão actual da análise inclui mais de 9,000 amostras de ADN de doentes de Huntington!

Muitas das 9,000 pessoas que doaram o seu ADN para investigação não faziam ideia de que novas tecnologias seriam desenvolvidas para permitir que investigadores brilhantes conseguissem fazer este tipo de análises. É exactamente para isto que o Enroll-HD é adequado - para recolher cuidadosamente amostras de ADN e fazê-las acompanhar de uma "fotografia instantânea" que reflecte a forma como a pessoa que doou aquela amostra se sentia naquele momento.

Não sabemos todas as finalidades de utilização destas amostras, já que, todos os meses, surgem novas formas de analisar ou utilizar o ADN para melhor compreender doenças como a DH. Por isso, é muito entusiasmante poder doar sangue e saber que o meu ADN poderá ser uma minúscula parte da solução para o problema da DH.

Como disse acima, o Enroll-HD é um estudo *plataforma*. Isto significa que outros investigadores com interesses específicos são encorajados a utilizar o grupo de voluntários de famílias Huntington do Enroll-HD para produzirem os seus próprios estudos. Como exemplo, a clínica de doença de Huntington da UBC está também a desenvolver um estudo chamado "HDClarity" (declaração de conflito de interesses: o investigador principal do "HDClarity" é o Dr Ed Wild, co-fundador e editor-chefe do HDBuzz). O "HDClarity" recolhe e estuda o líquido cefalorraquidiano - o líquido claro que banha o cérebro e a espinal medula - e a forma como se altera nas pessoas com DH. Na clínica da UBC, é perguntado aos participantes do Enroll-HD se querem contribuir para o estudo "HDClarity" através de uma doação do seu líquido cefalorraquidiano durante a visita do Enroll-HD.

Vêm como o Enroll-HD é uma plataforma? Os investigadores do "HDClarity" não têm que sair e ir à procura dos seus próprios voluntários, ou recolher ADN e outras amostras, porque tudo já lá está enquanto parte da visita do Enroll-HD. Esta é potencialmente uma das formas mais importantes de o Enroll-HD poder crescer e ajudar-nos a encontrar tratamentos para a DH.

O pelotão experimental

O Enroll-HD é uma plataforma também noutro sentido - para recrutamento de pessoas para ensaios clínicos. Quando um novo ensaio de um fármaco está prestes a começar o recrutamento de doentes numa determinada unidade clínica, a primeira coisa que a equipa irá fazer é sentar-se e olhar para a base de dados do Enroll-HD, para comparar o estadió clínico das pessoas e outras informações com os critérios daquele [ensaio clínico](#), de forma a identificar quais os participantes do Enroll-HD que serão adequados para aquele ensaio. Nunca é *obrigatório* fazer parte do Enroll-HD para participar num [ensaio clínico](#) - mas é uma forma excelente de ficar bem qualificado na lista de pessoas que serão consideradas para o ensaio.

Fim do dia

Um exame motor ajuda os médicos a compreenderem exactamente como é que um participante se move e se isto se altera

E, com a doação de sangue, a minha visita terminou. Fui reembolsado pelas minhas despesas de deslocação, a equipa agradeceu a minha participação e dirigi-me à porta de saída. A visita inteira demorou pouco mais de hora e meia e as visitas futuras poderão ser ainda mais curtas.

Por isso, deverá fazê-lo? A participação nas investigações tem enormes benefícios para a comunidade Huntington alargada e o Enroll-HD é, sem dúvida, a forma mais importante de as famílias Huntington poderem participar.

Mas a participação no Enroll-HD não é para toda a gente - talvez não resida perto de um centro Enroll-HD ou não se sinta inteiramente confortável enquanto elemento de uma família Huntington para participar. Está tudo bem - ninguém se deve sentir compelido ou forçado a participar numa investigação de nenhuma forma. Mas, se sentir que quer ajudar, e viver suficientemente perto de um centro Enroll-HD para o fazer, esta é uma maneira fantástica de se envolver.

Quanto a mim, a minha visita ficou definitivamente associada a algum stress - é difícil ter um neurologista muito experiente a observar-nos enquanto nos movemos quando sabemos que somos portadores da mutação genética da DH. E se ele estiver a ver alguma coisa? Outros participantes podem ter outras fontes de stress. E se outros elementos da sua família não forem abertos em relação à DH e não quiserem saber as coisas através de si? Nesse caso, aparecer nas visitas e participar requer alguma coragem e poderá causar alguns problemas familiares se as outras pessoas não querem lidar com isso.

Pessoalmente, os pequenos stresses e medos que experimentei nesta participação no Enroll-HD foram minúsculos quando comparados com a satisfação que tenho em continuar a participar nas investigações. Parece que 15,999 pessoas de famílias Huntington sentem o mesmo, tendo em conta a quantidade de pessoas que está a participar no Enroll-HD.

Mensagem final

O caminho para tratamentos eficazes para a DH requer que compreendamos a doença, em toda a sua complexidade. O Enroll-HD é a melhor forma para a maioria das famílias Huntington participarem na investigação, já que é aberto a todos os elementos de uma família com a doença - seja ou não portador do gene mutado.

Na opinião do HDBuzz, se é de uma família Huntington e se pretende fazer alguma coisa para ajudar nesta causa - junte-se ao Enroll-HD. Se passa o resto do ano a ignorar alegremente a DH (excepto quando lê o HDBuzz, claro), saiba que será uma importante parte da solução se contribuir voluntariamente com o seu tempo para nos ajudar a compreender melhor a DH.

Mantenha-se ligado ao HDBuzz para mais resultados entusiasmantes do estudo Enroll-HD.

Finalmente, são colhidas amostras biológicas. Na minha visita, isto incluiu uma amostra de sangue - podem ser doadas outras amostras, incluindo líquido cefalorraquidiano

Os autores não têm qualquer conflito de interesses a declarar. [Para mais informações sobre a nossa política de divulgação, veja a nossa FAQ...](#)



Saiba mais

[Uma ligação para o site do ENROLL-HD](#) [Uma ligação directa para uma mapa dos Centros ENROLL-HD](#) [Uma lista das perguntas frequentes acerca do estudo ENROLL-HD](#)

Tópicos

[humanos observacional desenvolvimento de fármacos função motora comunidade enroll-hd](#)
[Mais...](#)

Artigos relacionados

[Ficha de Perguntas e Respostas da Huntington's Disease Society of America \(HDSA\) sobre o Programa Roche/Genentech RG6042](#)

30 de Novembro de 2018

[FDA aprova um novo fármaco para os sintomas de doença de Huntington](#)

06 de Abril de 2017

[Avanços importantes da nova geração de ferramentas de edição genética para a doença de Huntington](#)

15 de Janeiro de 2017

[Anterior](#)[Próximo](#)

- Glossário
- **Ensaio clínico** Experiências, planeadas com todos os cuidados, que são desenhadas de forma a responder a questões específicas sobre como um fármaco afeta seres humanos.
- **observacional** Um estudo em que as avaliações ou medidas são feitas em voluntários humanos mas em que não são aplicados quaisquer fármacos ou tratamentos experimentais
- [Leia mais definições no glossário](#)

Notícias científicas sobre a Doença de Huntington.

Em linguagem simples. Escrito por cientistas.

Para toda a comunidade Huntington.

HDBuzz

[Notícias](#)

[Artigos previamente em destaque](#)

[Acerca](#)

[Colaboradores financeiros do HDBuzz](#)

[Páginas que apresentam conteúdos do HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

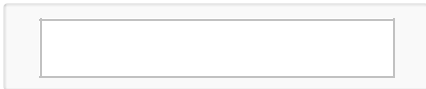
Pessoas

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Siga o HDBuzz

Inscriva-se para receber o nosso resumo mensal por email, escrevendo o seu endereço de email a seguir, ou saiba mais opções em [página de emails](#)



© HDBuzz 2011-2019. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma [Licença "Creative Commons"](#).

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Por favor veja os nossos [Termos de utilização](#) para mais pormenores.

© HDBuzz 2011-2019. 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

Criado a 13 de Março de 2019 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/261>

Parte do texto desta página ainda não foi traduzido. É mostrado no idioma original. Estamos a trabalhar para traduzir todos os conteúdos o mais brevemente possível.