

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

A Ficha de Perguntas e Respostas frequentes da Huntington's Disease Society of America (HDSA) acerca do ensaio ASO de redução da huntingtina era tão boa que a roubámos (com permissão)



Escrito por Dr Leora Fox 30 de Novembro de 2018

Editado por Professor Ed Wild Traduzido por Filipa Júlio  
Publicado originalmente a 18 de Outubro de 2018

**A** 26 de Setembro, a Huntington's Disease Society of America (HDSA) promoveu um seminário através da internet apresentado pela Genentech/Roche, no qual representantes da sua equipa dedicada à doença de Huntington partilharam pormenores e responderam a perguntas acerca dos ensaios clínicos da Genentech/Roche que se avizinham. A HDSA recebeu centenas de perguntas antes, durante e depois do seminário. Aqui, os cientistas da equipa da HDSA, com orientação da Genentech/Roche, tentaram responder às perguntas mais frequentes.

## O Que São Os Dois Próximos Ensaios Clínicos Sobre Doença De Huntington Conduzidos Pela Genentech/Roche?

Podem explicar-me os pontos básicos do estudo GENERATION-HD1 que irá testar o fármaco de redução da huntingtina RG6042?

- O estudo GENERATION-HD1 será um estudo alargado de Fase 3 que testará se a terapia de redução da huntingtina da Genentech/Roche RG6042 (anteriormente designado IONIS-Htt-Rx) é segura e eficaz na DH. Irá implicar visitas mensais à clínica durante 25 meses, com punções lombares e outros exames a serem realizados em cada visita.
- Serão recrutadas 660 pessoas com idades entre os 25 e os 65 anos e com doença de Huntington manifesta. 220 pessoas receberão um placebo todos os meses, 220 pessoas receberão o RG6042 todos os meses e 220 pessoas receberão o RG6042 de

dois em dois meses, em alternância com a intervenção placebo.

- Depois do estudo estar completo, o plano (se for aprovado pelas autoridades de saúde) é oferecer aos participantes elegíveis de todos os grupos a escolha de receberem o RG6042 todos os meses ou de dois em dois meses (isto é conhecido como um estudo de extensão aberto).

### **E em relação ao outro estudo que não irá testar nenhum fármaco - o Estudo de História Natural da DH?**

- O Estudo de História Natural da DH não envolve um tratamento com fármacos. Irá monitorizar pessoas com doença de Huntington manifesta em estadios iniciais, avaliando os seus sintomas e medindo os seus níveis de huntingtina mutada ao longo do tempo. Terá a duração de 16 meses e inclui uma avaliação inicial, quatro visitas clínicas com punções lombares e outras avaliações (na visita base e ao 3º, 9º e 15º mês) e dois telefonemas para check-up (ao 6º e ao 12º mês).
- Serão envolvidas cerca de 100 pessoas, com idades entre os 25 e os 65 anos.
- Depois do estudo estar completo, o plano (se for aprovado pelas autoridades de saúde) é oferecer aos participantes elegíveis que terminaram o estudo a escolha de iniciarem o RG6042 (isto é conhecido como um estudo de extensão aberto).

## **Onde E Quando Decorrerão Estes Estudos?**

### **Onde se situam os centros? Quando poderão identificá-los?**

- A Genentech/Roche dedicou vários meses a identificar os centros clínicos. A 3 de Outubro de 2018, nenhum centro tinha sido ainda confirmado, mas os primeiros anúncios deverão ocorrer antes do fim de 2018.

### **Quando começarão os estudos?**

- Espera-se que os primeiros centros aprovados comecem a recrutar participantes no fim de 2018 (para o Estudo de História Natural da DH) e no início de 2019 (para o estudo GENERATION-HD1).
- Os centros não começarão a recrutar todos ao mesmo tempo, porque há processos diferentes de aprovação para cada instituição. Não obstante, a HDSA irá actualizar informações no site [www.hdtrialfinder.org](http://www.hdtrialfinder.org) à medida que ficarem disponíveis.
- A linha de apoio da Genentech (Genentech Trial Information Support Line) está também disponível para quem quiser mais informações (888) 662-6728 (Horário: Segunda-Sexta, das 5:00 às 17:00).

### **Quantos centros existirão nos Estados Unidos da América (EUA)?**

- Não existem ainda centros aprovados. Para o Estudo de História Natural da DH,

existirão até 17 centros nos EUA, Reino Unido, Alemanha e Canadá. Para o estudo GENERATION-HD1, existirão até 80-90 centros em todo o mundo, em aproximadamente 15 países, incluindo os EUA.

### **Todos os centros escolhidos nos EUA são Centros de Excelência da HDSA?**

- Não, mas alguns deverão ser, já que os centros que participarão nestes estudos têm que ser centros de investigação capazes de desenvolver todos os procedimentos que os ensaios clínicos implicam. A selecção dos centros depende de uma variedade de factores, incluindo avaliações acerca da experiência que têm com estudos clínicos na DH, a capacidade das infraestruturas clínicas para desenvolverem o estudo e as actividades habituais naquele centro, a capacidade do centro para operacionalizar o estudo da forma mais rápida e completa possível, a população de doentes e a localização geográfica. A HDSA não tem qualquer controlo sobre o processo de selecção de centros para estes estudos.

### **A minha unidade pode candidatar-se a ser um destes centros?**

- A Genentech/Roche informou a HDSA de que já não está à procura de novos centros neste momento, mas podem expressar o vosso interesse para considerações futuras. Podem contactar a linha de apoio da Genentech (Genentech Trial Information Support Line) através do número (888) 662-6728 (Horário: Segunda-Sexta, das 5:00 às 17:00).

### **Será exigido que os participantes residam a uma determinada distância do centro para poderem participar nos estudos?**

- Não há nenhum requisito de distância específico ou área de abrangência para estes estudos, mas a questão da deslocação será provavelmente considerada durante a selecção dos participantes. Grandes deslocações ou compromissos de longa-distância podem causar stress adicional ao participante e aos seus acompanhantes. O excesso de viagens pode também tornar mais provável a desistência prematura do ensaio, o que poderá dificultar o sucesso dos estudos GENERATION-HD1 ou do Estudo de História Natural da DH. Os estudos clínicos estão sujeitos a leis e regulamentos internacionais, nacionais e locais. Adicionalmente, factores como as políticas institucionais do centro e seguros de saúde poderão ter um impacto na capacidade do potencial participante para mudar de local de residência e de ser aceite num dos centros do estudo. Em última análise, as questões da elegibilidade e do recrutamento são decididas pelo investigador principal de cada centro, que terá em consideração todos estes pontos e poderá desejar falar consigo ou com o seu especialista para obter mais informações.

## **Quais São Os Compromissos E Os Procedimentos Que Estes Estudos**

# Envolvem?

## Quanto tempo demoram as visitas e o que é que envolvem? Pode-se faltar a uma visita ou abandonar o estudo?

- Os participantes têm que ser capazes de se comprometer a despender um dia inteiro em cada visita clínica mensal durante 25 meses no estudo GENERATION-HD1.
- Para o Estudo de História Natural da DH, os participantes têm que se comprometer a completar 4 visitas clínicas, em que serão feitas punções lombares e outras avaliações (no início do estudo e ao 3º, 9º e 15º mês) e dois telefonemas para check-up (ao 6º e ao 12º mês).
- Os participantes têm que tolerar punções lombares e colheitas de sangue, fazer exames de ressonância magnética (não poderão ter claustrofobia nem metais no corpo) e ser capazes de completar entrevistas e questionários.
- Para garantir que o estudo é completamente eficaz e que terá resultados exactos, é muito importante que as pessoas que estejam a considerar a sua participação tomem uma decisão cuidadosa e se comprometam totalmente em cada visita do estudo.
- Apesar disto, todos os participantes na investigação têm o direito de retirar o seu consentimento e de abandonar o estudo a qualquer momento.

## Que procedimentos posso esperar durante estes estudos?

- Punções lombares: os fluídos são colhidos/administrados com uma agulha na região inferior da coluna.
- Testes sanguíneos para avaliar estado de saúde e marcadores da DH.
- Exames físicos (coração, ouvidos, nariz, garganta, pele, função muscular).
- Sinais vitais (pulso, temperatura, pressão sanguínea, respiração).
- Questionários acerca da vida diária, funcionamento e estado mental (o acompanhante do participante também poderá responder a alguns destes questionários).
- Electrocardiogramas (um exame indolor que avalia a actividade eléctrica do coração).
- Exames neurológicos (estado mental, sentidos, movimentos, reflexos).
- Ressonâncias Magnéticas cerebrais.
- Dispositivos tecnológicos portáteis (smartphones e aparelhos de pulso) para medir sinais da DH.

## Quais são os potenciais riscos do estudo e como é que vão lidar com dor ou desconforto?

- Como o RG6042 é um fármaco em investigação, a sua segurança está ainda a ser testada.
- O estudo tem um grande compromisso de tempo. Os participantes terão que despende aproximadamente um dia inteiro para cada visita agendada.
- As punções lombares podem provocar dor por causa da agulha nas costas ou efeitos secundários como dores de cabeça ligeiras a severas após a intervenção. A segurança a longo prazo de punções lombares crónicas é algo que tem também que ser mais investigado.
- Algumas avaliações ou exames podem ser um pouco desconfortáveis, cansativos, demorados ou stressantes. É muito aborrecido ter que ser empurrado, picado e avaliado todos os meses. Os exames de ressonância magnética são ruidosos e os testes cognitivos podem ser um pouco desgastantes ou confusos.
- Todos os participantes serão monitorizados de perto em relação a qualquer efeito secundário, incluindo dor ou desconforto. No estudo de segurança deste fármaco feito anteriormente, o efeito secundário mais comum foi dor devido ao procedimento. As dores de cabeça associadas à punção lombar ocorreram em cerca de 10% dos casos depois das punções lombares. Não existiram efeitos secundários sérios nas pessoas que receberam o RG6042. Os dados sobre segurança e tolerabilidade deste estudo deram as provas necessárias para se dar continuidade ao programa de desenvolvimento clínico do RG6042.

## Questões Acerca Da Elegibilidade Para O Estudo

**Os requisitos de elegibilidade são os mesmos para os dois estudos? A pessoa tem que ter sintomas para ser elegível para os estudos?**

- Não, os critérios de elegibilidade não são todos os mesmos para os dois estudos.
- Por exemplo, o Estudo de História Natural da DH incluirá pessoas em estadio inicial de DH manifesta (Estadio I ou II, definido como uma pontuação de Capacidade Funcional Total de 7-13).
- O estudo de Fase 3 GENERATION-HD1 incluirá pessoas com um diagnóstico clínico de DH manifesta. Isto é definido como pessoas com uma pontuação CAP > 400, uma escala de independência  $\geq 70$  e que conseguem caminhar de forma independente e falar.
- Os critérios de elegibilidade para os dois estudos estarão disponíveis nos sites [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) ou [www.hdtrialfinder.org](http://www.hdtrialfinder.org).

## **Nos critérios de inclusão do estudo de Fase 3 GENERATION-HD1, o que é a Escala de Independência? O que significa uma pontuação de 70?**

- A escala de independência é uma medida da independência/autonomia do participante. Tem uma pontuação de 0 a 100, em que 0 significa que a pessoa necessita de cuidados totais e 100 significa que a pessoa não necessita de nenhum cuidado especial. Uma pontuação de 70 significa que o auto-cuidado ainda se mantém para tomar banho, que as tarefas domésticas já têm limitações (cozinhar ou utilizar facas), que a pessoa deixou de conduzir e que não é capaz de gerir as suas finanças.

## **Que idades serão consideradas para o Estudo de História Natural da DH e para o estudo de Fase 3 GENERATION-HD1?**

- Para ambos os estudos, os participantes têm que ter entre 25 e 65 anos no momento de início do estudo.

## **O que é uma pontuação CAP e que pontuações serão consideradas para o estudo de Fase 3 GENERATION HD-1?**

- CAP significa CAG Age Product (Produto CAG Idade) e é uma fórmula matemática muito básica que pode ser utilizada para estimar a idade de início de sintomas da DH, com base no tempo que a pessoa viveu com a mutação.
- Pontuação CAP = (extensão da repetição CAG - 33.66) x idade no início do estudo
- Os participantes têm que ter uma pontuação CAP maior do que 400.
- **Exemplo.** Uma pessoa que tem 44 repetições CAG e 39 anos,  $(44 - 33.66) \times 39 = 403.26$ . Essa pessoa é elegível.
- **Exemplo.** Uma pessoa que tem 40 repetições CAG e 60 anos,  $(40 - 33.66) \times 60 = 380.4$ . Essa pessoa NÃO é elegível.

## **Condições previamente existentes podem impedir alguém de participar no estudo de Fase 3?**

- No geral, os participantes têm que ter uma condição médica, psiquiátrica e neurológica estável durante pelo menos 12 semanas antes da avaliação inicial e no momento de entrada no estudo. Isto significa que estes sintomas têm que estar estáveis e controlados, sem precisarem de idas às urgências ou de grandes ajustes terapêuticos e sem interferirem na capacidade da pessoa de participar no estudo. As pessoas com condições médicas sérias que possam interferir na sua capacidade de completar o estudo serão impedidas de participar. Os doentes com condições médicas que possam influenciar os resultados do estudo (por exemplo, cefaleias crónicas) serão também excluídos. Critérios de elegibilidade adicionais estão disponíveis nos sites [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) ou [www.hdtrialfinder.org](http://www.hdtrialfinder.org).

## **O participante pode manter a sua medicação actual durante o estudo de Fase 3 (por exemplo, anti-depressivos, tetrabenazina)?**

- No geral, os participantes poderão continuar a usar fármacos como tetrabenazina/deutetetrabenazina, anti-psicóticos, anti-depressivos e ansiolíticos, desde que a dose se tenha mantido estável durante pelo menos 12 semanas antes do início do estudo. Existem algumas excepções, como memantina, amantadina e riluzol, que podem afectar a cognição (a capacidade de processar informação), e alguns anticoagulantes.
- Estes critérios sobre a medicação foram estabelecidos para garantir que se conseguirão observar os efeitos do RG6042 sem a influência de outros fármacos. Informação adicional sobre o estudo, incluindo pormenores sobre os critérios de inclusão e de exclusão, serão publicados no site [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) e partilhados com os profissionais de saúde que trabalham com a DH. Encorajamo-lo a conversar com o especialista em DH que acompanha o seu familiar para perceber o que será melhor para a vossa situação.

## **Preciso de fazer parte de um estudo observacional como o ENROLL-HD para poder participar?**

- É bom o participante estar envolvido em estudos como o ENROLL-HD, o HDClarity, o PREDICT-HD, ou outros estudos observacionais, mas isso não é obrigatório.

## **E se já participei anteriormente em estudos de investigação com fármacos experimentais?**

- A participação prévia em ensaios clínicos não impedirá alguém de participar neste ensaio clínico; contudo, aplicam-se alguns critérios de exclusão. Por exemplo, ter estado anteriormente ou estar actualmente a fazer um tratamento com um oligonucleotídeo antisense não será permitido. Além disso, se alguém tiver sido submetido no passado a uma terapia de investigação que tenha efeitos a longo-prazo, a participação não será permitida a não ser que já tenha decorrido tempo suficiente para garantir que o fármaco está completamente fora do corpo. A participação simultânea noutro ensaio clínico com qualquer tipo de intervenção, incluindo farmacológica e não-farmacológica, não será permitida. Contudo, a participação em estudos observacionais, como o ENROLL-HD, é aceite. Informação adicional sobre o estudo, incluindo pormenores sobre os critérios de inclusão e de exclusão, serão publicados no site [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov) e partilhados com os profissionais de saúde que trabalham com a DH. Encorajamo-lo a conversar com o especialista em DH que acompanha o seu familiar para perceber o que será melhor para a vossa situação.

## **Preciso de ter um acompanhante ou familiar para participar em todas as visitas?**

- É encorajado, mas não obrigatório, que os participantes tenham alguém (um familiar ou

um amigo) que possa actuar como seu acompanhante do estudo. Será alguém que pode estar presente nas visitas do estudo, com quem os participantes estão regularmente em contacto e que possa assinar o consentimento informado para participar no estudo, dando apoio e preenchendo questionários.

### **Como posso envolver-me no estudo e como é que os participantes são escolhidos? Há um sorteio ou posso inscrever-me através da HDSA?**

- Os estudos de investigação podem recrutar participantes através das relações médico-doente já existentes, normalmente nos centros onde se está a desenvolver a investigação ou através de referenciação para centros próximos. Falar com o seu médico é um óptimo ponto de partida.
- Não há qualquer sorteio ou lista de inscrições. A HDSA não tem qualquer controlo sobre quem irá participar e não há garantias de participação. Existirão muito mais pessoas dispostas a participar do que “vagas”, mas isso significa que o estudo avançará mais rapidamente.

### **Tenho que ser seguido num Centro de Excelência ou por um médico que desenvolva investigação?**

- Não tem que estar a ser seguido num Centro de Excelência, mas, geralmente, as unidades clínicas com uma valência de investigação serão as unidades que mais provavelmente participarão nestes estudos. Por favor veja a secção “Onde e Quando” para mais informações.

### **Porque é que o estudo de Fase 3 GENERATION-HD1 é limitado a pessoas com idades entre os 25-65 anos e com uma pontuação CAP de 400?**

- A Roche/Genentech decidiu estudar pessoas em estadio inicial de DH porque pretendia escolher um grupo que tivesse mais probabilidades de mostrar os efeitos da terapia. As pessoas com DH com níveis elevados de independência (medida com a Escala de Independência) foram seleccionadas porque são potencialmente mais capazes de completar o estudo de 2 anos. A gravidade da doença na população do ensaio foi especificada através da pontuação CAP, uma forma de medir a toxicidade da huntingtina mutada ao longo do tempo. Demonstrou-se que as pessoas com DH com um CAP > 400 progredem mais rapidamente em medidas clínicas chave, tais como a escala de Capacidade Funcional Total, e, por isso, têm uma maior probabilidade de revelar qualquer efeito que o fármaco possa ter no retardamento da progressão da doença.
- A Genentech/Roche e os profissionais envolvidos no estudo obviamente que reconhecem que estas medidas variam de pessoa para pessoa. No entanto, os estudos de investigação requerem limites fixos como estes e as regras não podem ser quebradas.



**Porque é que não estão a incluir pessoas portadoras do gene da DH que não têm ainda sintomas (portadores pré-sintomáticos)? Porque é que não estão a incluir pessoas com sintomas mais avançados da doença?**

- A Genentech/Roche está bem ciente de que existe um continuum na DH, que abrange portadores pré-sintomáticos da mutação genética, pessoas com doença de Huntington juvenil, estadios mais avançados da doença e pessoas com início de sintomas depois dos 65 anos. O foco são os estadios iniciais e manifestos da doença porque se pretende que este importante primeiro ensaio seja em pessoas com sintomas mensuráveis da doença mas que estejam numa fase suficientemente inicial para poderem demonstrar os potenciais efeitos da terapia. Existiu igualmente um primeiro ensaio de segurança na população com DH manifesta em estadio inicial que estes novos estudos pretendem desenvolver.

**Tenho mais de 65 anos, sou saudável e tenho uma pontuação CAP dentro do intervalo dos critérios definidos. Considerariam incluir-me no estudo?**

- Infelizmente, não. O limite superior de idade para o estudo são 65 anos. Por favor veja a explicação dada acima.

**Tenho menos de 25 anos, tenho uma pontuação CAP dentro do intervalo dos critérios definidos. Considerariam incluir-me no estudo?**

- Infelizmente, não. O limite inferior de idade para o estudo são 25 anos. Por favor veja a explicação dada acima.

**Não cumpro os requisitos da pontuação CAP, mas a minha idade é entre 25 e 65 anos. Considerariam incluir-me no estudo?**

- Infelizmente, não. A pontuação CAP do participante tem que ser acima de 400 no início do estudo. Por favor veja a explicação dada acima.

**Posso entrar no estudo aos 65 anos, mesmo que tenha 67 anos quando o estudo terminar?**

- Sim, desde que a pessoa esteja dentro do intervalo de idades definido quando inicia o estudo, é elegível.

**Posso entrar no estudo aos 24 anos, já que farei 25 anos durante a investigação?**

- Infelizmente, não. A idade mínima de entrada é 25 anos. Se o estudo ainda estiver em fase de recrutamento de participantes quando a pessoa fizer 25 anos, então passa a ser elegível.

**Não sou (ou o meu familiar não é) elegível. Como é que ficam as pessoas que não cumprem estes critérios?**

- De momento, o desenho destes estudos e os seus requisitos de elegibilidade não são flexíveis.
- A Genentech/Roche não está a ignorar as necessidades das pessoas que estão fora dos limites de idade ou de outros critérios de elegibilidade. A equipa irá explorar o RG6042 noutras populações se houver um racional científico e de segurança suficiente.

## **Perguntas Sobre A Aprovação E Disponibilização Do Fármaco**

**Antecipam que o RG6042 estará disponível no futuro para uma população mais alargada, se for aprovado? Por exemplo, indivíduos pré-sintomáticos, pessoas em estadio final de DH ou doentes com DH juvenil?**

- A Genentech/Roche reconhece a necessidade médica crítica de haver um tratamento para a DH, especialmente para as pessoas com formas severas da doença, como a DH juvenil. De momento, não há estudos clínicos planeados para além dos três estudos na DH manifesta em estadio inicial (Fase I/IIa OLE, o estudo observacional de História Natural da DH e os estudos clínicos de Fase 3 GENERATION HD1), mas a equipa irá explorar o RG6042 noutras populações se houver um racional científico e de segurança suficiente.

**Como é definida a eficácia - como saberemos que o RG6042 funcionou?**

- O objectivo primário (a alteração sintomática principal que irá ser estudada) do estudo GENERATION-HD1 nos EUA é a alteração estatisticamente significativa da Capacidade Funcional Total das pessoas que tomarem RG6042 quando comparadas com placebo. A Capacidade Funcional Total é uma medida do funcionamento das pessoas na vida diária. Há muitas outras medidas que vão ser igualmente examinadas, incluindo imagens de ressonância magnética cerebral, avaliações neurológicas e motoras e níveis da proteína huntingtina. O estudo irá igualmente investigar se o fármaco é ou não seguro durante um período de tempo mais longo.

**Pode o estudo ser interrompido mais cedo e o fármaco aprovado se estiver a resultar muito bem? Quando é que irão verificar isso?**

- É demasiado prematuro especularmos acerca de uma maior rapidez dos processos regulatórios. A Roche/Genentech está completamente comprometida com a execução e conclusão das Fases 1 / 2 do estudo de extensão aberto, do estudo de História Natural da DH e do estudo piloto de Fase 3 GENERATION-HD1.

**Quanto tempo demorará o recrutamento dos 660 participantes do estudo? Flexibilizarão os critérios de elegibilidade ou reformularão o estudo se não conseguirem encontrar tantos participantes?**

- Há demasiados factores envolvidos neste estudo com que os centros e as pessoas já terão que lidar. Os centros não abrirão todos ao mesmo tempo e as 660 pessoas não poderão começar todas no mesmo momento. É difícil prever, mas é provável que se demore tempo a conseguir completar a etapa de recrutamento e o estudo terminará oficialmente quando todos os participantes completarem os 25 meses de visitas clínicas.
- Há muito mais participantes disponíveis e elegíveis do que aqueles que poderão juntar-se ao estudo, por isso não se espera que o recrutamento seja um problema. O desenho deste estudo envolveu meses e anos de debate entre especialistas, pelo que a existência de alterações é muito improvável.

**Quando é que os resultados do estudo de Fase 3 serão comunicados? Se o fármaco resultar, o que é que acontecerá a seguir?**

- É muito difícil prever o resultado e o calendário de um grande ensaio clínico internacional. Temos grandes esperanças de que o estudo seja concluído o mais brevemente possível, mas não há garantias em relação a tempo.
- Se os resultados forem promissores, as aprovações terão que passar pelas autoridades reguladoras da saúde. Devido à enorme necessidade da comunidade e à novidade de uma terapia genética, esperamos que este processo possa decorrer o mais depressa possível. Mas, mais uma vez, é muito difícil fazer previsões.

**O fármaco RG6042 ficará disponível através de programas de Uso Compassivo ou “Right to Try”?**

- Neste momento, a segurança e eficácia desta abordagem não estão completamente compreendidas, pelo que o acesso ao fármaco só está disponível através de um ensaio clínico. Embora a Roche/Genentech reconheça a necessidade da comunidade, isto é uma terapia experimental nova e a sua segurança e eficácia têm que ser garantidas através de investigação clínica apropriada antes de a tornar disponível a um grupo mais alargado de pessoas.

**Qual será o custo do RG6042?**

- Esta questão será cuidadosamente considerada pela Genentech/Roche, mas não é possível responder neste momento. Os ensaios clínicos irão testar se o RG6042 é seguro e se pode ou não ajudar as pessoas. A Genentech/Roche não está interessada em produzir um fármaco que não esteja disponível para aqueles que dele necessitam.

---

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

---

## GLOSSÁRIO

**Capacidade Funcional Total** Uma escala estandardizada de avaliação funcional na DH, utilizada para avaliar a capacidade para trabalhar, gerir finanças, desempenhar tarefas domésticas e tarefas de cuidados pessoais

**Ressonância magnética** Uma técnica que utiliza campos magnéticos potentes para produzir imagens detalhadas do cérebro de humanos e animais vivos.

**proteína huntingtina** A proteína produzida pelo gene da DH

**Objectivo primário** A principal pergunta formulada num ensaio clínico

**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

**repetição CAG** A porção de ADN no início do gene DH, que contem a sequência CAG repetida muitas vezes, e que é anormalmente longo nas pessoas que vão desenvolver DH.

**DH juvenil** Doença de Huntington em que os sintomas começam antes dos 20 anos.

**eficácia** Uma medida que avalia se o tratamento funciona ou não

**placebo** Um placebo é um medicamento falso, que não contém ingredientes activos. O efeito placebo é um efeito psicológico que faz com que as pessoas se sintam melhor mesmo que estejam a tomar um comprimido que não funciona.

**HTT** uma abreviação para o gene que causa a doença de Huntington. O mesmo gene é também chamado DH e IT-15

---

© HDBuzz 2011-2025. Os conteúdos do HDBuzz são de partilha livre, sob uma Licença Creative Commons Atribuição-Compartilhalgal 3.0 Não Adaptada .

O HDBuzz não é um recurso de aconselhamento médico. Para mais informações, visite [hdbuzz.net](https://hdbuzz.net)

Criado a 17 de Maio de 2025 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/265>