



Uma nova era para o HDBuzz

Durante mais de uma década, o HDBuzz tem divulgado notícias imparciais sobre a investigação e os ensaios da doença de Huntington. Enquanto os nossos queridos Ed e Jeff se afastam, a Rachel, a Sarah e a Leora estão ansiosas por seguir com a missão.



Escrito por [Dr Sarah Hernandez](#), [Dr Leora Fox](#), e [Dr Rachel Harding](#)

08 de Maio de 2024

Editado por [Dr Leora Fox](#) e [Dr Rachel Harding](#)

Traduzido por [Madalena Esteves](#)

Publicado originalmente a 01 de Maio de 2024

O HDBuzz esforça-se por ser uma fonte de informação honesta e neutra, à qual as famílias com doença de Huntington (DH) podem recorrer para obterem informações fiáveis e imparciais sobre investigação e notícias de ensaios clínicos. Sentimo-nos honrados por nos termos tornado um recurso global para a comunidade da DH ao longo dos anos (14!) e estamos ansiosos por dar continuidade à missão original do HDBuzz à medida que entramos numa nova era. Continue a ler para saber mais sobre os novos editores-chefes e os nossos planos para a transição.

A necessidade de informação

Embora saibamos que é difícil de imaginar nesta altura, já existiu um mundo antes do Google. Nessa idade das trevas, a informação era mais difícil de obter. Isto era especialmente verdade para a DH.



Antes e agora: Ed e Jeff em 2011, numa das suas primeiras apresentações como HDBuzz (à esquerda), e mais tarde, em 2023, numa convenção da HDSA (à direita).

Muitas vezes, o máximo que as pessoas ouviam sobre a DH restringia-se a um pequeno resumo num livro didático, que resumia a DH a uma doença passada de geração em geração, que se tinha 50% de hipóteses de herdar se o progenitor fosse afetado. Esta imagem limitada era particularmente desanimadora para as famílias que procuravam informação sobre a DH. Procuravam respostas. Queriam saber que investigação estava a ser feita para encontrar um tratamento para esta doença devastadora.

O estabelecimento generalizado da Internet mudou a forma como a informação podia ser partilhada. Prometeu uma maior acessibilidade à investigação de ponta. Proporcionou uma plataforma que podia ser utilizada para partilhar imediatamente informações de um canto do globo para outro - desde a bancada do laboratório até às famílias com DH. Mas o que existia era muitas vezes difícil de encontrar, cheio de jargão e intercalado com desinformação.

O advento do HDBuzz

Dois investigadores da DH aperceberam-se da lacuna na obtenção de informações precisas dos investigadores para as pessoas mais ansiosas por actualizações científicas sobre a DH - as famílias DH. Em 2010, o Dr. Ed Wild e o Dr. Jeff Carroll criaram o HDBuzz para divulgar rapidamente notícias de investigação de alta qualidade sobre a DH à comunidade global, escritas em linguagem simples e acessível, por clínicos e cientistas da DH.

O HDBuzz tem feito um grande esforço para ser imparcial nas suas reportagens.

- Não aceitamos financiamento de qualquer empresa farmacêutica ou organização com interesse num determinado tratamento ou tecnologia
- Nenhuma organização financiadora tem qualquer controlo editorial sobre o conteúdo do HDBuzz
- Conselheiros externos independentes fornecem informações sobre o conteúdo para garantir que este é imparcial, cientificamente correto e compreensível
- Todos os nossos autores fazem declarações de conflito de interesses, que são revistas sempre que contribuem com novos conteúdos para garantir que quaisquer possíveis conflitos são claramente declarados

Novos editores do HDBuzz

À medida que Ed e Jeff avançaram nas suas carreiras, as suas responsabilidades de investigação e consultoria aumentaram. Isto deixou-os com menos tempo para apoiar a missão vital do HDBuzz. Para garantir que as famílias DH pudessem continuar a confiar no HDBuzz como um recurso confiável para notícias sobre a DH, a equipa cresceu.

Uma década após a criação do HDBuzz, em 2020, Ed e Jeff incorporaram 3 novos editores: a Dra. Rachel Harding, a Dra. Sarah Hernandez e a Dra. Leora Fox. Se tem lido os artigos do HDBuzz nos últimos 4 anos, é provável que tenha visto estas assinaturas.

Depois de 4 anos com a Rachel, a Sarah e a Leora na equipa HDBuzz, o Ed e o Jeff estão oficialmente a passar o testemunho e a colocar-se num papel emérito. Isto vai permitir-lhes concentrar os seus esforços na investigação e cuidados da DH, avançando com ideias promissoras e tratamentos experimentais para a DH em direcção à clínica e dar à nova equipa a oportunidade de crescer e desenvolver ainda mais o HDBuzz.

Conheça os seus “novos” Editores-Chefes

Então, quem são exatamente os novos nomes por detrás do HDBuzz e porque é que deve estar entusiasmado por ouvir a sua opinião sobre a investigação da DH nos próximos anos?

DRA. RACHEL HARDING

***O que é que a levou à investigação em DH?

Sempre me interessei por compreender os pormenores moleculares exactos do funcionamento da biologia e da doença; como é que as diferentes proteínas trabalham em conjunto para desempenhar uma função biológica específica e que alterações moleculares ocorrem na doença para que as coisas deixem de funcionar corretamente? Fiquei intrigada com a DH porque conhecemos a alteração molecular exacta que causa a doença, um aumento do número CAG do ADN do gene da huntingtina, mas mesmo com este conhecimento, desvendar os pormenores moleculares ou o que acontece exactamente de errado tem-se revelado um grande desafio para a área.

«Depois de 4 anos com a Rachel, a Sarah e a Leora na equipa HDBuzz, o Ed e o Jeff estão oficialmente a passar o testemunho e a colocar-se num papel emérito. »

Em 2018, tive a sorte de receber uma Bolsa de Desenvolvimento de Carreira Família Berman Topper da Sociedade Americana da Doença de Huntington, que ajudou a financiar a minha investigação sobre a proteína da DH e como esta molécula é alterada na doença. Fiquei viciada em tentar responder a esta questão, que se tornou o foco da minha investigação desde então.

Rapidamente se tornou evidente o quão acolhedora e colaborativa é a comunidade de investigação da DH, e sinto-me com sorte por poder trabalhar com tantas pessoas fantásticas. A forma impressionante como as reuniões e conferências sobre a DH abrangem os pontos de vista dos doentes, as actualizações dos ensaios clínicos, as descobertas de ponta no laboratório e tudo o que está entre eles, é simplesmente fantástica.

***Qual é o seu trabalho “a sério”?

Sou Investigadora Principal num instituto de investigação chamado Structural Genomics Consortium (SGC) em Toronto. Também sou professora assistente no Departamento de Farmacologia e Toxicologia da Universidade de Toronto, no Canadá.

O que tudo isto significa é que dirijo um grupo de investigação que se concentra principalmente no estudo da proteína da DH, para compreender melhor o seu funcionamento e o que acontece de errado na doença. Como parte do SGC, também estamos envolvidos em muitos programas de investigação para a fase inicial da descoberta de medicamentos, na DH e noutras doenças.

O trabalho que fazemos é altamente colaborativo e temos parcerias com muitos

laboratórios diferentes de DH e outros especialistas em todo o mundo. A ciência aberta é uma parte fundamental do nosso espírito e partilhamos os nossos resultados e os materiais que fabricamos e estudamos no laboratório, incluindo a proteína da DH, com diferentes laboratórios de todos os continentes.

*****Porque é que está entusiasmada com fazer o HDBuzz progredir?**

Foi uma grande honra escrever, editar, apresentar e fazer reportagens para o HDBuzz nos últimos anos. Aprendi muito sobre a comunidade da DH e isso reforçou as minhas convicções de que a ciência deve ser para todos e que é fundamental que todos tenham acesso aos últimos resultados da investigação numa linguagem simples.

Nesta próxima fase, estou entusiasmada por construir sobre a grande base criada pelo Ed e pelo Jeff, e levar o HDBuzz mais longe. Estou especialmente interessada em estabelecer contacto com ainda mais comunidades de DH de todo o mundo e aumentar ainda mais a acessibilidade da investigação sobre a DH a todos os que dela necessitam.

DRA. SARAH HERNANDEZ

*****O que é que a levou à investigação da DH?**

A “doença de Huntington” tem sido uma expressão familiar para mim desde que tinha cerca de 12 anos de idade. Foi nessa altura que descobri que a minha avó materna tinha morrido de DH. Cresci a ver os membros da família a sofrer com a DH, sabendo o que significava para as gerações seguintes se não se fizesse nada. Isso despertou realmente a minha curiosidade. A partir daí, quis aprender o máximo possível sobre a DH e sobre a forma como poderíamos resolver este problema para conseguirmos um tratamento.

Acontece que eu tinha muito mais perguntas do que respostas! Em última análise, isto levou-me a obter um doutoramento em Biologia com a esperança de ajudar a encontrar um tratamento. Fiz o meu pós-doutoramento com a Dra. Leslie Thompson na Universidade da Califórnia, em Irvine. Ela é uma pioneira na investigação da DH - fez parte da equipa que foi à Venezuela para identificar o gene que causa a DH.



A Rachel, a Sarah e a Leora têm vindo a trazer-lhe conteúdos como HDBuzz desde 2020 e estão entusiasmadas por assumir o papel de novas editoras-chefes para continuar a missão do HDBuzz.

Com a Leslie, utilizei células estaminais para modelar a DH. Conseguimos transformar essas células em células cerebrais e fazer e responder a todo o tipo de perguntas sobre a forma como o gene que causa a DH está a afetar especificamente as células cerebrais. Também trabalhei com moscas da fruta portadoras do gene da DH para fazer experiências genéticas.

***Qual é o seu trabalho “a sério”?

Há cerca de 2 anos, comecei a trabalhar na Hereditary Disease Foundation (HDF) como Directora dos Programas de Investigação. A HDF foi criada pela família Wexler, que também é afetada pela DH. A Dra. Nancy Wexler mudou realmente a face da investigação da DH, incutindo uma colaboração no campo que moveu montanhas. Ela liderou as missões na Venezuela para encontrar o gene que causa a DH.

Na HDF, coordeno a nossa programação científica através de webinars, workshops e conferências. Também faço a gestão do programa de bolsas. Encontrar um tratamento para a DH é a principal missão da HDF, e acreditamos que isso vai acontecer através da investigação. Em 2023, gastámos 85% de todos os donativos em investigação. Em 7 anos, demos mais de 13 milhões de dólares em prémios e bolsas a mais de 100 beneficiários!

Adoro o trabalho que faço na HDF porque posso ajudar a apoiar investigadores fantásticos e ver a investigação sobre a DH à medida que os cientistas a vão desenvolvendo. É o trabalho perfeito para mim! O meu “eu” de 12 anos ficaria entusiasmado por ver onde estou.

***Porque é que está entusiasmada com fazer o HDBuzz progredir?

A missão do HDBuzz está relacionada com a forma como me senti quando descobri que a DH estava presente na minha família. Quando era miúda, só queria respostas sobre a DH. Queria saber sobre as últimas investigações. Queria saber o que as pessoas estavam a fazer para nos aproximarmos de um tratamento. Se o HDBuzz existisse nessa altura, podia ter-me poupado muito tempo (tipo, o tempo de um doutoramento inteiro!).

Estou entusiasmada por levar o HDBuzz mais longe porque sei como se sentem as famílias DH que só querem saber o que se está a passar. Sinto que os cientistas têm o dever de fazer chegar a informação que encontram às pessoas que são afectadas por essa informação. O projeto de investigação não está terminado até que a informação chegue onde precisa de chegar. O HDBuzz tem sido um recurso fantástico para a comunidade da DH, garantindo que isso acontece.

Passei 22 anos nas salas de aula e na bancada do laboratório a desenvolver as ferramentas e competências que me permitem ajudar as pessoas a compreender a ciência por detrás do que se passa na DH. Sinto-me honrada por ser o canal que leva a informação sobre a investigação às famílias DH que mais precisam dela.

DR. LEORA FOX

***O que é que a levou à investigação da DH?

Cresci a fazer voluntariado (a cantar e a dançar, na verdade!) em instituições de cuidados continuados, onde tomei conhecimento de muitas doenças neurodegenerativas, incluindo a DH. Também era um daqueles totós da ciência do liceu que começou a trabalhar num laboratório assim que alguém me deixou. Esta combinação levou-me a estudar neurociências na faculdade, a trabalhar depois num laboratório de Alzheimer e, finalmente, a fazer um doutoramento em neurociências na Universidade de Columbia, em Nova Iorque.

Tive a sorte de acabar no laboratório da Ai Yamamoto, que foi uma das primeiras cientistas a mostrar que “desligar” o gene da DH podia levar a melhorias nos ratinhos com DH. Ela introduziu-me na comunidade de investigação da DH e deu-me oportunidades de escrever e falar, para além de conceber experiências.

«Como novas editoras-chefes do HDBuzz, agradecemos muito sinceramente ao Ed e ao Jeff pelo que criaram no HDBuzz. »

***Qual é o seu trabalho “a sério”?

Estou na Huntington’s Disease Society of America (HDSA) desde 2016 e, desde 2021, tenho supervisionado os programas de investigação e de envolvimento dos doentes. A HDSA financia a investigação, comunica sobre a investigação e ajuda a trazer as vozes da família para o processo de desenvolvimento de medicamentos. Somos a maior organização de DH virada para a família e servimos principalmente os EUA.

Para além da investigação, apoiamos mais de 60 centros de cuidados multidisciplinares da DH em todos os EUA e temos uma variedade de iniciativas de defesa, programas educacionais a nível local e nacional, incluindo a nossa Convenção anual da HDSA, o maior encontro global de famílias DH. Fornecemos muitos tipos diferentes de serviços sociais através da nossa rede de mais de 100 assistentes sociais, grupos de apoio, serviços de apoio a portadores de deficiência e outros programas nacionais e locais.

A investigação tem um papel importante em muitos aspectos do apoio e cuidados e vice-versa, e estou constantemente a aprender com os membros da comunidade com quem falo e com os meus colegas dos serviços sociais.

***Porque é que está entusiasmada com fazer o HDBuzz progredir?

Gosto de dizer que a minha paixão é ajudar as pessoas a compreender a ciência e ajudar os cientistas a compreender as pessoas. Fazer a ponte entre as necessidades da comunidade e a investigação de ponta e apresentá-la de uma forma que todos possam compreender é a chave para perpetuar a procura de tratamentos.

Não entrei nesta área com uma ligação pessoal à DH, mas esta comunidade, as famílias e os cientistas tornaram-se muito queridos para mim. Adoro escrever e editar, envolver-me com todo o tipo de pessoas, ajudar ao diálogo, ao acesso e à investigação, ver o progresso da investigação e comunicar a sua importância.

Ser capaz de aplicar um conjunto de competências duramente adquiridas para ajudar a tornar a ciência da DH acessível, e até mesmo divertida, numa comunidade global que me é cara - que sonho!

O que estamos a sonhar fazer

O HDBuzz tem uma base sólida graças ao Ed e ao Jeff, e estamos a construír sobre os seus esforços para fortalecer e expandir a missão do HDBuzz. Aqui estão alguns dos passos que estamos a dar em direção a esse objetivo:

- Obter feedback da comunidade global da DH sobre as necessidades de informação, percepções e ideias para o HDBuzz
- Aumentar o nosso grupo de cientistas-escritores para incluir uma diversidade de vozes
- Integrar a tradução por IA para melhorar a acessibilidade global, tendo todos os artigos disponíveis no maior número de línguas possível
- Planear actualizações do site e conteúdos contínuos com base no feedback da comunidade

Obrigado ao Ed e ao Jeff!

Como novas editoras-chefes do HDBuzz, agradecemos muito sinceramente ao Ed e ao Jeff pelo que criaram no HDBuzz. Criaram um recurso inestimável para a comunidade, que moldou a forma como as famílias DH recebem notícias sobre as investigações e ensaios em curso. Estamos ansiosos por continuar a vossa missão à medida que levamos o HDBuzz para o futuro!

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

GLOSSÁRIO

Células estaminais Células que se conseguem dividir em células de diferentes tipos

© HDBuzz 2011-2024. 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 15 de Maio de 2024— Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/364>

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.