

# Cara a cara: As famílias com doença de Huntington são ouvidas pela FDA

A HDSA coordenou recentemente uma reunião entre as famílias com doença de Huntington e a agência reguladora dos EUA que aprova os medicamentos, para amplificar a voz da comunidade e ajudar-nos a avançar para os tratamentos.



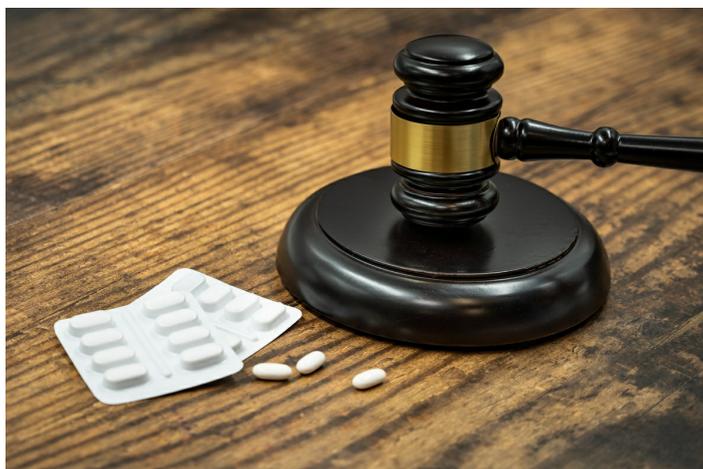
Escrito por [Dr Sarah Hernandez](#) 13 de Fevereiro de 2025

Editado por [Dr Rachel Harding](#) Traduzido por [Madalena Esteves](#)  
Publicado originalmente a 22 de Novembro de 2024

- **AVISO:** \* Este artigo contém uma discussão franca sobre os desafios e as realidades de viver com a doença de Huntington, bem como de cuidar das pessoas afectadas por ela. Os tópicos incluem ideação suicida, ameaças aos membros da família, dificuldades financeiras, paranoia, ansiedade grave, sentimentos de desespero e perda de identidade. Compreendemos que este pode ser um artigo difícil de ler para algumas pessoas e alertamos pessoas que possam não estar no estado mental apropriado para pensar nestes tópicos, em relação à leitura deste artigo. Embora este tipo de conversas seja difícil, é necessário informar aqueles que não estão familiarizados com a doença, para os ajudar a tentar compreender a dura realidade de viver com a doença de Huntington e a devastação que esta causa às pessoas das famílias afectadas.\*

**A** agência reguladora nos EUA que aprova todos os medicamentos, a Food and Drug Administration (FDA), considera a gravidade da doença e a disponibilidade de outros tratamentos ao longo do processo de aprovação. Os representantes da FDA participam em reuniões com as pessoas que vivem com as doenças para ouvir as suas experiências vividas. Este facto pode ser fundamental para o avanço das terapêuticas em tempo útil que satisfaçam as necessidades de uma população de doentes. A 13 de novembro de 2024, realizou-se uma reunião deste tipo em College Park, Maryland, que reuniu pessoas que vivem com a doença de Huntington (DH) e os seus cuidadores cara a cara com a FDA.

## A oportunidade



*A Food and Drug Administration, também conhecida como FDA, é a agência reguladora nos Estados Unidos com controlo total sobre a aprovação de medicamentos, incluindo para a doença de Huntington.*

*Autoria da imagem: [Image from pharmacydirectgb.co.uk/](https://www.pharmacydirectgb.co.uk/)*

A Huntington's Disease Society of America (HDSA) coordenou a Reunião de Desenvolvimento de Medicamentos Focado no Doente (EL-PFDD) entre as famílias da DH e a FDA. A HDSA organizou uma reunião semelhante em 2015, mas **muita coisa** mudou nos últimos 9 anos - a investigação deu grandes passos, passámos de ter um ensaio clínico direcionado para a doença para ter muitos, e há *dúzias* de empresas farmacêuticas e de biotecnologia interessadas em fazer avançar os medicamentos para a DH.

A reunião de 2024 foi descrita como “uma oportunidade única para fornecer à FDA e a outros intervenientes importantes, incluindo criadores de produtos médicos, prestadores de cuidados de saúde e parceiros federais, a sua perspectiva sobre os sintomas que mais lhe interessam, o impacto que a doença tem na sua vida diária e as suas experiências com os tratamentos atualmente disponíveis”. Esta foi uma oportunidade única para muitos serem ouvidos pela agência que tem a possibilidade de aprovar medicamentos para pessoas que vivem com DH.

## Os objectivos

Os objectivos da reunião eram educar, informar e aconselhar a FDA e os responsáveis pelo desenvolvimento de produtos médicos sobre os desafios de viver com a DH e defender os medicamentos modificadores da doença. Foi partilhado o impacto de viver com a DH nas fases pré-sintomática, inicial e intermédia.

A agência foi informada sobre os resultados do tratamento que a comunidade prefere e os riscos que está disposta a correr para obter tratamentos para a DH. Foi dado aconselhamento para que a FDA pudesse compreender os desafios que as pessoas com DH enfrentam com a atual participação em ensaios clínicos e como poderia ser melhorada.

## A estrutura

Após as observações de abertura e uma panorâmica clínica, o dia foi dividido em dois painéis de discussão, um sobre os efeitos na saúde e os impactos diários e outro sobre as abordagens actuais aos tratamentos.

As pessoas que vivem com DH pré-sintomática, em fase inicial e intermédia partilharam as suas histórias e experiências juntamente com os prestadores de cuidados. Em conjunto, estas perspectivas e a informação recolhida nesta reunião serão utilizadas para “informar as decisões e a supervisão da FDA, tanto durante o desenvolvimento do medicamento como durante a revisão de um pedido de comercialização para tratar a DH”. Em termos simples, ensinar à FDA o que é realmente viver com a DH pode ter um grande impacto no avanço dos tratamentos para a DH.

Depois das declarações pessoais, houve uma discussão facilitada em grande grupo, utilizando perguntas específicas de um inquérito que foram distribuídas à comunidade da DH pela HDSA antes desta reunião. Este inquérito, sobre os sintomas da DH o impacto to tratamento, estará aberto até 31 de dezembro de 2024 e a HDSA espera ter os resultados desse inquérito disponíveis em fevereiro de 2025. No evento, foi pedido a vários membros de famílias com DH que partilhassem a sua experiência de vida com a FDA, relacionada com a pergunta do inquérito.

## Observações de abertura:

«Em termos simples, ensinar à FDA o que é realmente viver com a DH pode ter um grande impacto no avanço dos tratamentos para a DH. »

### **Dr. Arik Johnson, Diretor Executivo Interino e Diretor de Missão da HDSA**

A manhã começou com uma mensagem de boas-vindas do Dr. Arik Johnson, agradecendo a todos por participarem nesta importante reunião - tanto às famílias com DH, por partilharem as suas histórias, como à FDA, por ouvir. Estavam presentes na sala mais de 60 pessoas que vivem com a DH e mais de 140 pessoas que se registaram para participar virtualmente de todo o mundo, de 43 estados dos EUA e 8 países. A comunidade da DH estava pronta para ser ouvida!

Arik disse: “O momento é agora, para esta reunião e para esta oportunidade”. Atualmente, há mais investigação a decorrer em fases mais precoces da doença. À medida que os ensaios passam a testar medicamentos em fases mais precoces da doença, há resultados e riscos diferentes, dos quais as agências reguladoras e os criadores de produtos têm de estar conscientes.

### **Dra. Teresa Buracchio, Diretora, Gabinete de Neurociências, Centro de Avaliação e Investigação de Medicamentos, FDA**

O trabalho da Dra. Teresa Buracchio na FDA é supervisionar os medicamentos em desenvolvimento para uma variedade de doenças neurológicas, incluindo a DH. Ela assegurou à multidão que muitas pessoas em toda a FDA estão a ouvir, e que a FDA leva

estas reuniões muito a sério. Referiu que as pessoas que vivem com a DH e os seus prestadores de cuidados são os especialistas e que a FDA está ansiosa por ouvir as suas histórias. Teresa disse que “a voz do doente é muito importante para nós”, e que a FDA faz referência a estes relatórios quando trabalha para fazer avançar os medicamentos para as doenças.

A função da FDA é garantir que os benefícios da terapêutica são superiores aos riscos. Por isso, compreender a forma como os doentes encaram os riscos e os benefícios dos tratamentos ajudá-los-á a desenvolver tratamentos que terão um impacto positivo nas pessoas com DH. Teresa referiu os avanços empolgantes que foram feitos para a doença de Alzheimer e para as formas genéticas de ELA e disse que estão entusiasmados por incorporar avanços semelhantes no campo da DH.

**Dr. Victor Sung, Professor de Neurologia, Divisão de Distúrbios do Movimento e Diretor do Centro de Excelência HDSA HD, Universidade do Alabama**

O Dr. Victor Sung apresentou uma panorâmica clínica da DH, partilhando pormenores sobre a história natural e a progressão da DH. Referiu que a DH é considerada uma doença rara e é menos conhecida do que outras doenças. Mesmo assim, a prevalência da DH é, de facto, semelhante à da ELA, que tem muito mais “tempo de imprensa” e cujo nome é mais conhecido.

Mesmo sendo uma doença rara menos conhecida, a DH tem tido uma enorme importância no panorama da genética - a descoberta do gene que causa a DH, liderada pela Dra. Nancy Wexler com a ajuda de famílias da Venezuela, levou diretamente ao Projeto Genoma Humano (Human Genome Project).

Victor detalhou a genética da doença; que é causada pela repetição de um código de letras C-A-G no gene da huntingtina que se encontra no 4º cromossoma. Mas também destacou os encargos socioeconómicos da DH e a forma como esta difere de outras doenças. A DH tem impacto nos rendimentos salariais das pessoas afectadas pela doença, bem como dos prestadores de cuidados, geração após geração. Também difere de outras doenças cerebrais que são esporádicas, como a ELA, na medida em que pode afetar muitas pessoas dentro de uma família, por vezes gerações inteiras. Os pormenores que Victor partilhou demonstraram à FDA que a tragédia da DH é verdadeiramente sem paralelo.



*O Dr. Arik Johnson, Diretor Executivo Interino e Diretor de Missão da Huntington's Disease*

*Society of America, fez o discurso de abertura, agradecendo a participação de todos neste importante evento que reuniu 200 pessoas afectadas pela DH numa conversa direta com a Food and Drug Administration dos Estados Unidos.*

Em seguida, mostrou dados que sugerem que há alterações que ocorrem antes de as pessoas começarem a apresentar sintomas de DH, como alterações comportamentais e cognitivas associadas ao pensamento, à aprendizagem e à memória. Isto sugere que o desenvolvimento de tratamentos precoces para a DH é potencialmente viável.

Terminou dizendo que, neste momento, não temos tratamentos modificadores da doença para a DH, mas estamos a avançar para esse domínio. “O futuro é risonho. Estão a acontecer muitas coisas na área da modificação da doença da DH. Mas só o podemos fazer em conjunto e **vamos** fazê-lo em conjunto.”

## **Painel 1: Efeitos na saúde e impactos quotidianos**

O primeiro painel começou com representantes nas fases pré-sintomática, inicial e intermédia, bem como um membro da família. Partilharam as suas histórias sobre como viver com a DH em cada uma destas fases, salientando a forma como a doença, ou o conhecimento de que irão desenvolver a doença sem algum tipo de intervenção, afectou as suas vidas.

Os oradores sublinharam o impacto que a DH teve, influenciando a decisão de ter filhos biológicos, criando conversas precoces sobre seguros de vida e planeamento da reforma, e tornando-se cuidadores de pais que representam uma lembrança constante do que o futuro lhes reserva, a menos que descubramos uma forma de abrandar ou parar a DH.

Os oradores descreveram em pormenor as mudanças que sofreram devido à DH, tais como a redução da capacidade de pensar nos problemas, de fazer várias tarefas ao mesmo tempo e de organizar as suas vidas, o que levou à perda de empregos, da capacidade de conduzir e da independência, causando um sentimento geral de perda de identidade. O exercício físico e os passeios ao ar livre, que costumavam ser o ponto alto de um dia, trazem agora um sentimento de pavor devido a problemas de equilíbrio que provocaram quedas, levando a cortes tão graves que requerem pontos. As alterações emocionais provocadas pela DH também foram discutidas, com o aparecimento de depressão, ansiedade e perturbações de pânico.

A perda e o luto foram temas comuns. Juntamente com os altos e baixos emocionais da DH, a própria esperança tornou-se uma montanha-russa emocional para as pessoas afectadas pela DH, com os altos que muitos experienciaram durante o início do ensaio GENERATION-HD1, e os baixos da interrupção desse mesmo ensaio em março de 2021.

## **Painel 1: Discussão em grupo sobre os**

# efeitos na saúde e os impactos diários

As perguntas que foram discutidas com o grupo a partir do inquérito sobre os Sintomas da DH e o Impacto do Tratamento em torno dos efeitos na saúde e dos impactos diários de viver com a DH foram

- De todos os sintomas que experimentou devido à sua doença, quais os 1-3 que tiveram um impacto mais significativo na sua vida?
- Existem actividades específicas que são importantes para si, mas que não pode fazer de todo ou tão plenamente como gostaria devido à sua doença?
- No que diz respeito à sua doença, como é um dia bom ou um dia mau?
- Como é que a sua doença mudou ao longo do tempo?
- O que é que mais o preocupa na sua doença?

**«Estavam presentes na sala mais de 60 pessoas que vivem com a DH e mais de 140 pessoas que se registaram para participar virtualmente de todo o mundo, de 43 estados dos EUA e 8 países. A comunidade da DH estava pronta para ser ouvida! »**

## Pré-sintomáticos

As pessoas que vivem com a DH pré-sintomática disseram que os sintomas cognitivos e psiquiátricos são os principais problemas, citando a ansiedade, a depressão, as explosões emocionais, o nevoeiro mental e a dificuldade de concentração.

As pessoas partilharam que, mesmo nesta fase, começaram a sentir uma perda de identidade. Algumas pessoas com empregos de alto nível, como as que trabalham na área financeira em Wall Street, foram despedidas por causa das alterações sofridas devido à DH, mesmo 5 a 10 anos antes de alguém no exterior dizer que tinham sintomas.

O grupo observou que, apesar de serem normalmente considerados pré-sintomáticos até ao início dos sintomas de movimento associados à DH, existem problemas reais que começam a surgir nesta fase. De um modo geral, as pessoas sentiram que estavam a ser forçadas a viver as suas vidas num padrão de espera, incapazes de receber tratamento porque ainda não tinham sintomas, mas também incapazes de receber tratamento para os sintomas que estavam a ter porque lhes era dito que não eram suficientemente graves.

## Fase inicial

As pessoas que vivem com DH em fase inicial citaram alguns dos mesmos problemas que o grupo pré-sintomático, destacando problemas de ansiedade, depressão, dificuldade de concentração e lapsos de memória. Embora as questões gerais fossem as mesmas, o tom captou o estado mais avançado destas questões.

De um modo geral, as pessoas referiram que, numa fase inicial, a DH lhes causou uma preocupação significativa em relação ao futuro. Temem tornar-se um fardo para os seus entes queridos e o impacto que a DH terá nos seus filhos. Os problemas de pensamento

que aumentam durante esta fase fazem com que as pessoas tomem más decisões financeiras e impedem-nas de serem capazes de pagar as suas próprias contas.

Os participantes afirmaram que a fase inicial traz mudanças relacionadas com a independência - aqueles que antes eram totalmente independentes passam a depender totalmente dos outros para muitas funções básicas, o que é devastador, particularmente para aqueles que não têm um sistema de apoio. E para aqueles que procuram relações íntimas, a DH tornou os encontros "impossíveis". Um membro da audiência com DH em fase inicial partilhou que tem medo de pegar nos netos por causa dos problemas de equilíbrio. Outros partilharam que evitam eventos familiares porque não querem estar em público ou serem vistos por medo que as pessoas pensem que estão bêbados ou drogados.

Este grupo também afirmou que as explosões emocionais eram uma preocupação séria, tornando-se por vezes perigosas com o medo do envolvimento das forças da ordem. Outros referiram o aumento da paranoia nesta fase, o que levou uma pessoa a apontar uma caçadeira ao seu próprio filho por não saber quem ele era nem porque estava ali. As situações com as forças da ordem e com o pessoal de enfermagem podem facilmente tornar-se reactivas devido a esta paranoia.

### Fase intermédia



*O Dr. Victor Sung, Professor de Neurologia da Universidade do Alabama, apresentou uma panorâmica clínica da doença de Huntington, descrevendo em pormenor o trabalho realizado pela Dra. Nancy Wexler para descobrir a causa genética da doença de Huntington.*

As pessoas que vivem com a fase intermédia da DH partilharam que são incapazes de fazer o trabalho que fizeram no passado ou para o qual foram treinadas, que perderam a independência, que já não são capazes de conduzir e que são financeiramente instáveis. Foi referido o enorme encargo financeiro que a DH causa, tanto pela perda de rendimentos da pessoa que vive com a DH como pela perda de rendimentos do prestador de cuidados que redirecciona o seu tempo para cuidar da pessoa com DH.

Na fase intermédia, os componentes de um dia bom estavam relacionados com coisas que muitos de nós tomamos frequentemente como garantidas - uma boa noite de sono, perdoar os próprios erros e perceber que não há problema em não ser perfeito, e não ter

incontinência urinária. As pessoas deste grupo referiram os dias maus como sendo aqueles em que há obsessão pela morte e ideações suicidas.

Para as pessoas na fase intermédia da DH, os participantes referiram que os sintomas relacionados com ser desastrado, os movimentos, a ansiedade e a dificuldade de concentração tiveram o maior impacto nas suas vidas. Partilharam que a sua capacidade de andar e de falar se degradou ao ponto de tropeçarem constantemente e de terem um discurso arrastado, o que faz com que se sintam desconfortáveis em situações sociais e percam as ligações sociais e o apoio dos seus pares. As questões gastrointestinais, que são um problema conhecido de muitas pessoas que vivem com a DH, foram mencionadas pela primeira vez neste grupo.

Para as pessoas na fase intermédia da DH, muitos estavam mais preocupados com as capacidades que estão a perder, ou que irão perder a seguir. Partilharam a dor de ver os seus entes queridos perderem constantemente partes de si próprios. Os prestadores de cuidados expressaram a sua preocupação com o que irá acontecer quando os seus entes queridos precisarem de cuidados mais consistentes a tempo inteiro e com o impacto financeiro que isso terá nas suas famílias.

## **Painel 2: Abordagens actuais ao tratamento**

O segundo painel centrou-se nas abordagens actuais ao tratamento, reunindo um grupo diferente de participants, um com DH pré-sintomática, um com DH em fase inicial e um com DH em fase intermédia, juntamente com um familiar de uma pessoa que vive com DH pré-sintomática.

Os membros do painel partilharam o facto de o custo psicológico e físico da DH ser muito pesado. As pessoas com DH pré-sintomática querem participar em ensaios para prevenir o aparecimento dos sintomas mais graves, mas é-lhes dito que a sua doença não progrediu o suficiente para serem considerados para os ensaios. A frustração de querer tentar, mas não conseguir, é derrotadora. Um membro do painel afirmou: “Sabemos o que acontece quando não fazemos nada. Só queremos ter uma hipótese de lutar”.

Aqueles que têm uma experiência multigeracional com a DH partilharam histórias de verem os seus pais a usar tratamentos para os seus movimentos, apenas para verem o seu envolvimento com o mundo abrandar. Os membros do painel partilharam as suas experiências de participação em ensaios clínicos que acabaram por ser interrompidos, dizendo que, apesar de sentirem que estavam a beneficiar, já não tinham acesso à medicação. Também descreveram em pormenor a conversa de partir o coração com os seus filhos, tendo de explicar a falta de acesso a um medicamento que pensavam ajudar.

Foi feito um apelo sincero à FDA para que seja atribuída uma designação especial aos tratamentos não comprovados e não aprovados que fazem com que as pessoas se sintam melhor, independentemente do resultado do ensaio, para ajudar a desenvolver melhores determinantes para os pontos finais dos ensaios, para que os ensaios passem a ser

efectuados em grupos pré-sintomáticos, para que se concentrem nos sintomas cognitivos, psiquiátricos e comportamentais e para ajudar a aumentar o financiamento da investigação da DH.

## **Painel 2: Discussão em grupo sobre as abordagens actuais ao tratamento**

**«As pessoas estavam mais interessadas em medicamentos que pudessem potencialmente tratar as alterações de pensamento provocadas pela DH, o que as poderia ajudar a manter os seus empregos durante mais tempo para compensar os encargos financeiros associados à DH. »**

As perguntas que foram discutidas com o grupo, a partir do inquérito sobre o Impacto dos Sintomas e do Tratamento da DH, sobre as abordagens actuais ao tratamento da DH foram as seguintes

- O que está a fazer atualmente para ajudar a tratar os sintomas da DH?
- Como é que o seu regime de tratamento mudou ao longo do tempo e porquê?
- Em que medida é que o seu regime de tratamento atual trata os sintomas mais significativos da DH que apresenta? Em que medida os seus tratamentos melhoram a sua capacidade de realizar actividades específicas?
- Em que medida é que estes tratamentos funcionaram para si à medida que a sua doença foi mudando ao longo do tempo?
- Quais são as desvantagens mais significativas dos seus tratamentos actuais e de que forma afectam a sua vida diária?
- Se não houver uma cura completa, que coisas específicas são mais importantes para si no que diz respeito a atrasar a progressão da DH?
- Se pudesse ter uma redução dos sintomas, qual seria a mudança mais positiva na sua vida?
- Tem alguma preocupação relativamente à participação num ensaio clínico?

### **Pré-sintomáticos**

Na fase pré-sintomática, muitas pessoas indicaram que estão a tomar medicação para a ansiedade e depressão. De forma reveladora, os prestadores de cuidados também afirmaram que tomam medicamentos semelhantes, juntamente com medicamentos para a tensão arterial, o que é sugestivo do efeito de cascata que a DH tem nas famílias. Os participantes também referiram tratamentos não médicos que têm sido sugeridos para retardar o aparecimento da doença, como o exercício físico, um bom sono, uma dieta saudável e uma mentalidade positiva.

De um modo geral, a desvantagem mais significativa registada no grupo pré-sintomático foi a sua incapacidade de se qualificar para ensaios clínicos. Apesar de verem mudanças enormes em si próprios que acreditam ser causadas pela DH, é-lhes constantemente dito

que não têm sintomas e, por isso, não se qualificam para os ensaios.

As pessoas com DH pré-sintomática expressaram um forte desejo de experimentar qualquer coisa nos ensaios que possa retardar a progressão da doença ou atrasar o seu aparecimento. Referiram que um tratamento não teria sequer de ter a promessa de uma cura, e que atrasar o início da doença seria suficiente. As pessoas estavam mais interessadas em medicamentos que pudessem potencialmente tratar as alterações de pensamento provocadas pela DH, o que as poderia ajudar a manter os seus empregos durante mais tempo para compensar os encargos financeiros associados à DH.

### **Fase inicial**

Juntamente com a medicação para a ansiedade e depressão mencionada pelo grupo anterior, as pessoas que vivem com a DH em fase inicial afirmaram que estão a dar prioridade ao exercício físico, a sair mais e a participar em terapia musical. As pessoas também disseram que estão a desafiar-se intelectualmente, voltando à escola e jogando jogos para o cérebro.

No grupo da fase inicial da DH, alguns sentiram que os medicamentos utilizados para controlar os sintomas do movimento têm sido fundamentais. No entanto, alguns destes medicamentos não funcionam para toda a gente, por isso, ao experimentarem vários medicamentos aprovados pela regulamentação, conseguiram encontrar um que os ajudava a controlar os seus movimentos, ao mesmo tempo que diminuía os efeitos secundários mentais negativos que causavam ideações suicidas. Para outros, a medicação para a PHDA ajudou a resolver problemas de pensamento e de memória. Uma participante afirmou que a medicação que toma para as explosões de raiva lhe permitiu manter o emprego e a ajudou a manter a família unida. Vários participantes deste grupo referiram a marijuana medicinal como sendo decisiva, embora as leis variem de estado para estado nos EUA, o que alguns referiram como sendo um problema de acesso e de regulamentação.

Muitas pessoas do grupo em fase inicial referiram os desafios relacionados com a participação nos ensaios, nomeadamente as distâncias a percorrer e as dificuldades logísticas para os prestadores de cuidados, que muitas vezes coordenam os cuidados e a participação nos ensaios. Outras pessoas referiram os desafios de navegar no sistema de saúde dos EUA. Alguns Centros de Excelência da HDSA não aceitam alguns planos de saúde e alguns medicamentos prescritos por médicos para os sintomas da DH não estão cobertos pelo seguro.



*Um representante da FDA partilhou que vão ter um evento virtual de auscultação dos doentes no dia 4 de dezembro para ouvir a comunidade sobre o que pensam sobre a inscrição num ensaio clínico nas fases pré e sintomática inicial. Ela encorajou toda a gente da comunidade da doença de Huntington a registar-se, a ouvir e depois a acrescentar as suas ideias às notas da reunião. Depois da reunião, vão elaborar um resumo para ajudar a informar a FDA e as partes interessadas no desenvolvimento de medicamentos. As inscrições para este evento terminam a 3 de dezembro de 2024.*

Tal como no grupo anterior, as pessoas que vivem com DH em fase inicial afirmaram que querem medicamentos que possam ajudar com os efeitos cognitivos e problemas de pensamento. Isto poderia ajudar a gerir o tempo, ajudar as pessoas a manterem os seus empregos durante mais tempo e a aliviar as preocupações financeiras através do prolongamento dos anos de trabalho. Melhorar a cognição pode também ajudar as pessoas a comunicar melhor e a manter a independência durante o máximo de tempo possível.

Uma pessoa do grupo com DH em fase inicial referiu que apenas queria manter a sua dignidade. Ser capaz de ir à casa de banho e tomar um duche sozinho seria a mudança mais positiva na sua vida.

### **Fase intermédia**

No grupo da fase intermédia, alguns referiram que estão a tomar medicação para dormir. Um disse que os aparelhos de apneia do sono ajudaram a descansar melhor. Outros disseram que estão a trabalhar para melhorar as pequenas coisas que afectam a saúde, como problemas dentários, de visão e de audição, que podem aumentar com o tempo.

Outros mencionaram pequenas mudanças no estilo de vida que fizeram a diferença, como usar sempre uma palhinha e mudar-se para uma casa de um só piso, para que as quedas nas escadas sejam menos prováveis. Os que se encontram no grupo da fase intermédia afirmaram que estão a trabalhar para fazer adaptações ao que eles ou os seus entes queridos estão a passar, o que pode ser tão simples como colocar uma toalha de mesa em vez de tentar que alguém coma de forma mais organizada. Astutamente, um participante observou que é preciso pensar fora da caixa para que a DH encontre coisas que funcionem em cada fase.

Uma participante disse que a sua vida mudou quando o marido começou a tomar antipsicóticos, que ajudaram a controlar o comportamento abusivo e paranoico.

Tal como para os grupos anteriores, os locais de ensaios são uma preocupação. Uma participante do grupo em fase intermédia disse: “Faço qualquer coisa se isso significar ajudar o meu marido e os meus filhos”. A DH é uma doença familiar, o que é evidenciado pelos cuidadores que se levantaram, literal e figurativamente, na recente reunião da FDA pelos seus entes queridos com DH. Outra mulher disse que daria a sua vida num ensaio se achasse que isso significaria garantir o futuro da sua filha e da sua neta. Um sentimento que ela disse e que espera que não caia em saco roto.

## A conversa vai continuar

Um representante da FDA partilhou que vão realizar um evento virtual de auscultação aos doentes no dia 4 de dezembro para ouvir a opinião da comunidade sobre o que pensam sobre a inscrição num ensaio nas fases pré e sintomática inicial. Incentivou todos a registarem-se, a ouvirem e a acrescentarem as suas ideias às notas da reunião. Após a reunião, será elaborado um resumo para ajudar a informar a FDA e as partes interessadas no desenvolvimento de medicamentos. [As inscrições para este evento](#) terminam a 3 de dezembro de 2024.

Arik fez as observações finais, agradecendo a todos os que participaram, tanto em pessoa como online. Referiu que ainda temos muito trabalho pela frente e que esta é apenas a primeira etapa do processo. Ainda há muita coisa que não foi dita, mas o trabalho vai continuar para garantir que toda a gente é ouvida. Todas as experiências vividas com a DH, em todas as fases da DH, têm impacto e são importantes, e serão utilizadas na tomada de decisões futuras.

**«Muitas experiências foram pontuadas com declarações sobre querer não só sobreviver, mas também viver, querer participar em ensaios, querer fazer parte da ciência que nos vai dar um tratamento para a DH. »**

Arik referiu que há coisas que podem ser feitas neste momento, como participar em estudos observacionais como o [ENROLL-HD](#), [POWER-HD](#) e [MyHDStory](#). Ele referiu que é importante que todos cuidem de si próprios e que peçam ajuda quando necessário.

## As conclusões

Os debates com o grupo pré-sintomático salientam que o termo “sintomático” deve ser reconsiderado, uma vez que o período em que muitos são considerados sem sintomas está repleto de alterações comportamentais e psicológicas. Para eles, a fase pré-sintomática não significa que não tenham sintomas. As pessoas referiram sentir-se frustradas por

verem que estão a mudar, com ansiedade, depressão ou funcionamento executivo, mas as pessoas não vêem isso no exterior e os médicos dizem-lhes para voltarem daqui a 5 ou 10 anos quando começarem a apresentar sintomas.

A certa altura, um representante da FDA pegou no microfone para perguntar diretamente à audiência que tipos de medicamentos seriam mais úteis para eles. Quase todos concordaram que a primeira escolha seria algo que melhorasse a cognição. Isto poderia melhorar o seu raciocínio para que pudessem manter os seus empregos durante mais tempo, aliviar os encargos financeiros da DH e ajudá-los a comunicar melhor com os seus entes queridos.

A troca direta entre a FDA e as famílias com DH sublinhou o objetivo desta reunião - uma conversa bidirecional para ajudar a FDA a compreender as necessidades das famílias com DH, de modo a que esta comunidade tenha opções de tratamento o mais rapidamente possível para melhorar as suas vidas. As famílias da DH foram ouvidas.

## Obrigado!

Qualquer reunião para educar os não informados sobre a DH será emotiva. Não há maneira de descrever a DH sem despertar sentimentos de perda, tristeza e desespero. No entanto, mesmo através disso, um fio forte e brilhante permaneceu - o da resiliência, o da esperança, o da determinação.

Muitas experiências foram pontuadas com declarações sobre querer não só sobreviver, mas também viver, querer participar em ensaios, querer fazer parte da ciência que nos vai dar um tratamento para a DH. Para além dos desgostos que a DH traz, não há dúvida de que a FDA também ouviu a mensagem subjacente de força dentro desta comunidade.

A todos os membros da comunidade que participaram, assistiram e partilharam as suas histórias - *obrigado*. Obrigado pela vossa vontade de serem vulneráveis. Obrigado pela vossa honestidade. Obrigado por se levantarem para mudar a forma como a FDA vê a DH. Vocês representaram todos os membros da família da DH que não puderam estar naquela sala, e fizeram-no com elegância. Graças a ti, a agulha foi movida hoje. Graças a vocês, estamos um passo mais perto. Graças a vocês, a comunidade da DH esteve cara a cara com os responsáveis pela mudança e foi ouvida. \*Obrigado.

---

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

---

**Food and Drug Administration** A autoridade reguladora governamental responsável por aprovar novos fármacos nos EUA

**Ensaio clínico** Experiências, planejadas com todos os cuidados, que são desenhadas de forma a responder a questões específicas sobre como um fármaco afeta seres humanos.

**prevalência** Um número que estima quantas pessoas com uma determinada condição médica existem numa população em particular.

**genoma** nome dado a todos os genes que contêm as instruções completas para criar uma pessoa ou outro organismo

---

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

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

Criado a 25 de Março de 2025 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/393>