

Agradecimento à Comunidade de Famílias da Doença de Huntington pelo Avanço da Investigação

Nesta altura de dar, queremos agradecer-vos, à comunidade da doença de Huntington (DH), por tudo o que têm feito pela investigação da DH, aproximando-nos de medicamentos que um dia irão abrandar ou parar a DH.

Escrito por [HDBuzz Editors](#) | 17 de Fevereiro de 2025 | Editado por [HDBuzz Editors](#)
Traduzido por [Madalena Esteves](#) | Publicado originalmente a 03 de Dezembro de 2024

No espírito da gratidão, a equipa editorial do HDBuzz gostaria de refletir sobre o papel único e transformador que a comunidade das famílias da doença de Huntington (DH) desempenha no avanço da investigação científica. Desde a sua resiliência face a esta condição extremamente desafiante, até às suas extraordinárias contribuições para os estudos científicos, a comunidade das famílias da DH continua a ser um parceiro essencial na condução do progresso em direção aos tratamentos e, um dia em breve, a uma cura.

Participação na investigação: Um Compromisso para o Progresso

Um dos aspectos mais inspiradores da comunidade das famílias da DH é o seu empenho inabalável em participar na investigação. Ensaios clínicos, estudos observacionais e outros esforços de recolha de dados dependem fortemente do envolvimento ativo de indivíduos com DH, das suas famílias e de indivíduos em risco. Estes estudos exigem tempo, esforço e resiliência emocional, mas a comunidade da DH está sempre à altura da ocasião, compreendendo que a sua participação é fundamental para o progresso científico.



A comunidade das famílias da doença de Huntington estabeleceu parcerias de sucesso com investigadores, clínicos, decisores políticos e outras partes interessadas, fazendo avançar a investigação.

Este tem sido um tema de longa data na investigação da DH. O projeto Venezuela começou em 1979, um projeto crítico na história da investigação da DH, possibilitado pelas contribuições das famílias das comunidades desta região. A sua participação lançou as bases para a identificação da mutação genética que causa a DH, revolucionando o campo e permitindo a realização de testes genéticos e de investigação direcionada.

Contribuições altruístas

Programas como o Enroll-HD, um estudo observacional global, devem muito do seu sucesso à dedicação das famílias da DH. Foram realizados mais de 350 projectos de interrogação dos dados do Enroll-HD e foram publicados mais de 150 manuscritos revistos por pares detalhando as suas descobertas - um grande feito!

Além disso, os estudos de associação do genoma (também chamados GWAS) tornaram-se possíveis através da doação de amostras de ADN de famílias com DH a uma variedade de registos diferentes. Os GWAS procuram encontrar modificadores genéticos da doença; outros factores genéticos que se relacionam com os sintomas que começam mais cedo ou mais tarde na vida do que se poderia prever com base apenas no número CAG. Muitos destes modificadores recém-identificados a partir de GWAS de pessoas com DH são agora alvos prioritários para a descoberta de medicamentos por parte de investigadores académicos e da indústria.

Os estudos de identificação e rastreio de biomarcadores, como o HD-Clarity e o iNFLuence-HD, baseiam-se na recolha de amostras de líquido cefalorraquidiano (LCR) e de amostras de sangue para identificar indicadores mensuráveis da progressão da doença. Do mesmo modo, muitos estudos de células estaminais e células do cérebro, que transformam amostras de células da pele doadas em modelos de doença, são o resultado direto da generosidade das famílias com DH.

Cada vez mais estudos de investigação em DH estão a utilizar amostras de cérebros humanos doados. Isto acompanha o advento de muitas técnicas novas e chiques que permitem aos investigadores examinar cérebros post-mortem ao nível da célula individual, aumentando a quantidade de informação recolhida a partir destas preciosas amostras em ordens de grandeza. As descobertas que resultam destes estudos aproximam-nos da compreensão da DH nas pessoas e de um tratamento.

Partilhando histórias pessoais: Humanizar a Ciência

A comunidade das famílias da DH tem sido fundamental para humanizar a ciência por detrás da doença. Ao partilharem histórias pessoais através de blogues, apresentações em conferências e outros meios, fornecem aos investigadores, aos responsáveis políticos e ao público em geral uma janela para o impacto da DH na vida real. Estas narrativas inspiram os cientistas a trabalhar mais, informam a conceção de ensaios clínicos centrados no doente e ajudam a garantir que as novas terapias respondem às verdadeiras necessidades das pessoas afectadas.

Projectos como o [My HD Story](#) e o [POWER-HD](#) enriquecem ainda mais o panorama da investigação, recolhendo resultados relatados por familiares de pessoas com DH, pormenores das experiências vividas no mundo real e outros dados vitais. Além disso, estas histórias fomentam a empatia e a compreensão, quebrando as barreiras do estigma e do isolamento. Servem para lembrar que, por detrás de cada conjunto de dados e de cada experiência de laboratório, estão pessoas reais - famílias que lutam para garantir um futuro melhor para os seus entes queridos e para outros.

O poder da defesa e da consciencialização



Fazer com que as nossas vozes sejam ouvidas é fundamental! Os responsáveis pela mudança precisam de ouvir as experiências do mundo real das pessoas que vivem com a DH e das que participam em ensaios clínicos.

A comunidade da DH tem sido uma força incansável na defesa de um maior financiamento, de oportunidades de investigação, de mais apoios sociais e de uma maior consciencialização do público. Muitas das organizações locais de DH em todo o mundo são dirigidas por famílias e prestadores de cuidados e têm trabalhado incansavelmente para trazer a DH para a ribalta. Estes esforços não só promoveram a compreensão pública, como também abriram caminho para que os governos e as entidades privadas dessem prioridade às iniciativas de investigação da DH. Sem o seu trabalho, muitos avanços em termos de financiamento e recursos não teriam sido possíveis.~

Digno de nota, os defensores da DH têm levado as suas vozes a organismos reguladores como a [FDA](#), assegurando que a perspectiva do doente é central na avaliação de novas terapias. Esta defesa tem sido crucial na definição de diretrizes para o desenvolvimento de

medicamentos e processos de aprovação, tornando-os mais sensíveis às necessidades da comunidade da DH.

Um apelo para uma parceria contínua

Ao darmos graças pela comunidade das famílias da DH, é também um apelo à ação para que os investigadores, os decisores políticos e a sociedade em geral continuem a dar prioridade às suas vozes e contribuições. Construir esta parceria significa:

- Conceber estudos que respeitem e dêem prioridade às necessidades dos participantes.
- Garantir que os resultados da investigação são comunicados à comunidade de forma atempada e acessível.
- Defender um investimento contínuo na investigação dos DH e nos recursos da comunidade.

Olhando para o futuro com gratidão

O progresso na investigação da DH não seria possível sem a coragem, a generosidade e a perseverança da comunidade familiar da DH. Eles são o coração e a alma da luta contra a doença de Huntington, e as suas contribuições iluminam o caminho para um futuro livre desta doença devastadora.

Ao reflectirmos sobre tudo o que foi alcançado, vamos reafirmar a nossa gratidão a esta comunidade notável e voltar a comprometer-nos a trabalhar em conjunto para a nossa visão partilhada de esperança, cura e descoberta. Por isso, neste dia de gratidão, encorajamos todos os membros da comunidade da DH, particularmente aqueles que pertencem às famílias da DH, a olharem para dentro, a reconhecerem as suas contribuições e a mostrarem alguma gratidão a si próprios.

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

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

terapias tratamentos

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

LCR Um fluído transparente produzido pelo cérebro, que envolve e sustenta o cérebro e a medula espinhal

© HDBuzz 2011-2025. 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 06 de Abril de 2025 — Descarregado de <https://pt.hdbuzz.net/396>