



Coordenação de Armindo Rodrigues

A importância das associações de doentes na investigação científica

Autoras:

Mafalda Raposo
Manuela Lima

As doenças neurodegenerativas são doenças debilitantes nas quais ocorrem processos irreversíveis e que resultam em deterioração e/ou morte progressiva de células nervosas. Uma vez que estas doenças permanecem maioritariamente sem tratamento, a investigação científica assume-se globalmente como uma prioridade. A participação ativa dos doentes, enquanto partes interessadas, nas várias etapas da investigação é fundamental para o desenvolvimento do conhecimento científico promovendo, simultaneamente, uma cultura ética em ciência. Medidas "centradas no doente" são hoje prioritárias, por exemplo, no contexto dos ensaios clínicos, nos quais se torna importante não só perceber se uma determinada medida indica uma melhoria, na perspetiva do médico, mas também analisar o impacto do "tratamento" na sua qualidade de vida, relatado pelo doente. A aquisição, por parte dos doentes, de maior poder interventivo, nomeadamente ao nível da investigação faz-se em grande medida através de grupos organizados, dos quais as associações de doentes serão o melhor exemplo.

As associações são organizações sem fins-lucrativos e que surgem naturalmente com o objetivo primordial de apoiar, de variadas formas, os doentes e as suas famílias num ambiente "seguro". Às atividades desenvolvidas no âmbito destas associações juntou-se mais recentemente o envolvimento ativo na investigação científica, com os doentes a acompanhar de perto e até a participar na definição dos temas prioritários da investigação. Este envolvimento pode assumir diversas formas: (i) organização de

eventos científicos internacionais, nos quais os investigadores trocam conhecimento, criam novas colaborações e propõem novas hipóteses de investigação; (ii) participação ativa nos conselhos executivos de redes de doentes, com intervenção na tomada de decisão sobre vários temas relacionados com projetos de investigação; e por fim (iii), atribuição de financiamento para o desenvolvimento da investigação.

No âmbito das doenças neurodegenerativas raras, nomeadamente das ataxias hereditárias, estão consolidadas duas associações internacionais – a *National Ataxia Foundation (NAF)* e a *Ataxia UK*. A *NAF* (www.ataxia.org) é mundialmente a maior associação de ataxias hereditárias e apresenta atualmente uma comunidade muito ativa estando envolvida em várias atividades (por exemplo, criação de grupos de apoio, nomeadamente nas redes sociais). Ao nível da promoção da investigação, um dos pilares estruturais da *NAF*, são financiados anualmente vários projetos e organizadas conferências científicas internacionais, nas quais participam, lado a lado, investigadores, doentes e as suas famílias.

Sediada no Reino Unido, a *Ataxia UK* (www.ataxia.org.uk) partilha o mesmo tipo de objetivos e valências da *NAF*, fornecendo informação e suporte aos doentes com ataxia; também a *Ataxia UK* apoia financeiramente o desenvolvimento de projetos de investigação e é uma das principais associações envolvida na organização de maior congresso Europeu na área das doenças com ataxia, o "International Ataxia Research Conference".



Reunião entre investigadores e doentes na AAADMJ



Laboratório de investigação

Coordenação de Armindo Rodrigues

A Associação Portuguesa de Ataxias Hereditárias (APAHE) (www.apahe.pt) é, em Portugal, a associação nacional na área deste grupo de doenças; moldada pela menor dimensão do nosso país, tem, todavia objetivos partilhados com as associações internacionais anteriormente referidas – "defender e proteger os interesses das pessoas com ataxias hereditárias (...), e alertar a sociedade para a existência das mesmas e dos seus efeitos (...)". Por ser a ataxia hereditária mais frequente, ao nível mundial, a doença de Machado-Joseph (DMJ) conta com algumas associações dedicadas apenas a esta doença: a *MJD Foundation* (Austrália) (mjd.org.au), a *International Joseph disease Foundation* (Estados Unidos) e a Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph (AAADMJ) (www.aaadmj.com). Sediada na ilha de São Miguel, a AAADMJ tem por missão a representação e defesa dos interesses gerais e coletivos dos portadores da DMJ e seus familiares. No que se relaciona com a investigação, a AAADMJ tem vindo a desempenhar um papel de extrema importância, colaborando no desenvolvimento da Rede ESML, uma iniciativa científica coordenada por um consórcio europeu, do qual a Universidade dos Açores faz parte. A Rede ESML, que iniciou a sua atividade em 2017, está a contribuir para a constituição, ao nível internacional, de um grupo de portadores da DMJ, visando criar condições para uma resposta adequada em termos de realização de ensaios clínicos nesta doença, que permanece atualmente sem tratamento.



Participação de investigadores da UAc numa conferência internacional organizada por várias associações de doentes, incluindo a Ataxia UK.

Associação Atlântica de Apoio aos Doentes de Machado-Joseph



A AAADMJ comemorou este ano os seus 25 anos com a organização de um Webinar dedicado ao tema "INCLUIR, CUIDAR & PARTILHAR - 25 ANOS A DAR VIDA À VIDA", realizado online no dia 30 de outubro. Uma resenha histórica da associação e perspetivas futuras, o estado da arte sobre estudos pré-

clínicos, a partilha de vivências de colaboradores da associação foram alguns dos temas abordados nesta iniciativa. Este Webinar contou com a participação de oradores nacionais e internacionais de diversas áreas, nomeadamente neurologistas, psicólogos clínicos e investigadores.