

HD- CAB

Mesa redonda

Estrasburgo 15 de septiembre de 2024

Tabla de contenidos

Antecedentes

Resumen general y recomendaciones

Temas de discusión solicitados por la audiencia:

- Vivir con la enfermedad de Huntington
- Pruebas genéticas
- Comunicación
- Educación
- Participación en ensayos clínicos
- Proceso regulatorio y acceso de los pacientes

Antecedentes

El Consejo Asesor Comunitario de la EH (HD-CAB) organizó una mesa redonda en Estrasburgo el 15 de septiembre de 2024 para que quienes estuvieran interesados en el desarrollo y la aprobación de medicamentos para el tratamiento de la enfermedad de Huntington pudieran escuchar a las personas afectadas. Once defensores de Norteamérica, Centroamérica, Sudamérica y Europa hablaron en nombre de la comunidad de la EH. Cinco eran genéticamente positivos (dos de ellos en fase prodrómica/temprana), tres estaban en riesgo y tres eran familiares genéticamente negativos. Más de la mitad del grupo era, o había sido, cuidador de un ser querido con EH.

Resumen

La EH es una enfermedad compleja con factores psicosociales que no siempre se tienen en cuenta.

Quienes se someten a pruebas genéticas no reciben el apoyo adecuado y hasta el 90 % de las personas en riesgo no se hacen la prueba.

Para muchos de los que sí la realizan, un resultado positivo en la prueba genética significa que desarrollarán la enfermedad, pero es posible que aún no presenten síntomas.

En comparación con las personas sintomáticas, es menos probable que contacten con profesionales sanitarios porque aún no son "pacientes".

La enfermedad causa una gran perturbación en la vida familiar y una alta tasa de disfunción familiar.

Dada la vulnerabilidad de las personas afectadas por la EH, es importante generar confianza, especialmente cuando se trata de fármacos experimentales que actúan sobre el cerebro.

Las asociaciones de EH son la fuente de información de confianza para las familias con EH.^{1,2} Los promotores, los centros de ensayo y los organismos reguladores pueden ganarse la confianza mediante una mejor comunicación, empatía y apoyo.

A pesar de los mejores esfuerzos, los dedicados al tema, sin formación científica tienen dificultades para comprender la investigación presentada. Nada es más frustrante porque nada es más importante.

Un desequilibrio entre el conocimiento y el poder es un obstáculo para la participación en ensayos clínicos, ya que hace que los posibles participantes se sientan aún más vulnerables. También supone un riesgo para el verdadero consentimiento informado. A pesar de los recientes fracasos, los dedicados al tema, se muestran optimistas sobre los ensayos clínicos, pero ya no albergan esperanzas de una cura inminente.

Sin embargo, las familias con EH sufren una carga física, emocional y económica. Como consecuencia de su enfermedad, las personas con EH

presentan una mayor respuesta al estrés, y los estudios de intervención añaden un nivel adicional de dificultad.

Los investigadores, coordinadores de ensayos y demás personal del centro no comprenden plenamente el estrés que conlleva ni su impacto, sobre todo en las evaluaciones y el cumplimiento. Los que se ocupan del tema, tienen un conocimiento básico del proceso de aprobación regulatorio, pero conocen mucho menos de la mecánica del acceso de los pacientes. Esperan que las asociaciones se encarguen de ello.

Es solo cuestión de tiempo antes de que tengamos una opción de tratamiento eficaz.

Existe el peligro de que no estemos preparados para empezar a trabajar a toda marcha a menos que todas las partes trabajen juntas para reducir la burocracia o la ineficiencia innecesarias que prolongan el sufrimiento de esta comunidad.

Recomendaciones claves

- Proporcionar información más apropiada y de calidad para las familias con EH.
- Animamos a los investigadores y compañías farmacéuticas a que permitan a las asociaciones asesorarlos sobre el contenido y la entrega de sus comunicaciones, así como sobre las formas de establecer el diálogo.
- Introducir niveles adecuados de apoyo para los participantes del ensayo y sus acompañantes.
- Capacitar a los centros del ensayo, no solo en protocolos y planes, sino también en la enfermedad en sí y cómo usar la empatía para sacar el máximo provecho de cada interacción y del ensayo en su conjunto, por ejemplo, teniendo en cuenta los niveles elevados de estrés e irritabilidad al planificar las visitas y evaluaciones del centro.
- Los patrocinadores deben animar activamente a los centros del ensayo a colaborar con las asociaciones locales. Pueden apoyar la formación y el reclutamiento.
- Asesoramiento genético antes, durante y después de las pruebas.

- Un grupo de trabajo conjunto para revisar la normativa, la evaluación de tecnologías sanitarias y la estrategia de precios y reembolso.

La enfermedad de Huntington es un problema devastador que afecta a personas reales. Nos gustaría agradecer a las compañías farmacéuticas, investigadores y reguladores por su interés y les instamos a actuar con toda la eficiencia y urgencia para minimizar el sufrimiento de esta comunidad.

Temas de discusión

Vivir con la enfermedad de Huntington es un desafío

“Cuando vienes de una familia Huntington, cada día es un día Huntington. La vida es exigente incluso en las mejores circunstancias. Las personas afectadas por la enfermedad de Huntington tienen la amenaza o realidad añadida de una enfermedad neurodegenerativa aterradora e incurable. Las familias con la EH suelen estar fracturadas por generaciones de silencio y estigma, así como por el comportamiento confuso, errático y a menudo agresivo de uno o más miembros de la familia. Es física, financiera y emocionalmente agotador para quienes viven en países del primer mundo. Para quienes viven en países en desarrollo, es catastrófico. Los costos son enormes.”

Quienes son genéticamente positivos viven con distintos grados de ansiedad, miedo y dolor:

“Me veo y me muevo igual que mi padre, que tiene el mismo recuento de CAG, así que es como mirarme en un espejo y da mucho, mucho miedo”.

“Lloro cada día por las facultades que he perdido (a los 36) y el futuro que me perderé”.

Quienes son genéticamente negativos sienten una gran responsabilidad:

“Intento educar a la gente dondequiera que voy. Es mi deber como familiar”.

Quienes están en riesgo se fijan en los síntomas:

"Cuando se me cae algo o se me olvida algo, me entra el pánico. ¿Será que viene?"

Cada persona encuentra diferentes maneras de controlar el estrés. Es muy importante que se les ofrezca la oportunidad de trabajar o conectar con otros miembros de la comunidad:

"Los amigos no lo entienden, pero la comunidad de la EH sí, y eso les reconforta".

"Es triste, pero tiene un lado positivo: gente amable, amistades, cariño".

El test genético tiene profundas consecuencias

Los resultados de las pruebas cambian la vida. Cosas que muchas personas dan por sentado —desarrollar una carrera, casarse, formar una familia, obtener un seguro médico, simplemente disfrutar de la vida— son vistas desde una perspectiva diferente por alguien en riesgo de desarrollar una enfermedad neurodegenerativa incurable. La decisión de hacerse la prueba es muy personal y está influenciada por muchos factores, como las circunstancias de la vida, la experiencia personal y las percepciones sobre la EH, la personalidad individual y el bienestar mental. Incluso un resultado negativo puede ser doloroso cuando los hermanos u otros familiares no tienen la misma suerte.

Aquellos que decidieron no hacerse la prueba informaron no ser lo suficientemente fuertes mentalmente para obtener el resultado y no tener una razón específica por la que necesitaban saberlo de inmediato.

"La prueba no solo me afecta a mí. También afecta a mi hermana. A toda mi familia". "Quiero un hogar, una familia. Pero no si tengo EH. Tengo miedo de obtener una respuesta que me robe la esperanza".

Aquellos que decidieron hacerse la prueba informaron que necesitaban saber, tener un 50% de posibilidades de vivir sin miedo a convertirse en una versión de su padre enfermo.

"Nuestro padre era extremadamente violento. Necesitábamos saber. Di negativo. Desafortunadamente, mi hermano heredó el gen". "No entendía por qué mi padre era tan agresivo. Me di cuenta de que no quería estar en la dolorosa situación en la que se encontraban mis padres. Mi solución era no tener pareja ni hijos, o hacerme la prueba y posiblemente vivir sin miedo".

Un número significativo de personas informó haber tenido una mala experiencia con las pruebas genéticas. Incluso aquellos que recibieron un buen apoyo previo a la prueba recibieron un apoyo inadecuado, o ningún apoyo en absoluto, cuando se dieron los resultados.

"Me dijeron que era una sentencia de muerte y me disuadieron de hacerme la prueba". "Obtienes el resultado y luego estás solo". "Me hice la prueba por presión familiar. Nueve de nosotros nos hicimos la prueba juntos. La enfermera nos sacó sangre y se fue. Eso fue todo. Sabíamos que era HD porque estaba en la familia, pero no sabíamos qué significaba hacernos la prueba. No teníamos idea de las repeticiones. Después de 6 meses nos llamaron de nuevo para los resultados. De nuevo, estábamos en una pequeña habitación y la misma enfermera vino y entregó los resultados. Dijo: "36 o menos, no lo tienes. Más de 36, lo tienes". Eso fue todo, se fue. Todos estaban llorando. ¿Qué significa?"

La falta de ensayos para personas presintomáticas es un desincentivo, como lo es la falta de un tratamiento modificador de la enfermedad y el acceso a él. Nadie debería hacerse la prueba solo por un ensayo clínico.

"Si me hago la prueba, no hay garantía de que cumpla los criterios para un ensayo".

Incluso si existiera un tratamiento modificador de la enfermedad, ¿tendrían todos acceso? ¿Podrían costearlo? Puede que sufras más porque hay una solución, pero no puedes tenerla.

La información es un recurso primario para las asociaciones de pacientes

Un par de personas informaron haber recibido muy buen apoyo de su neurólogo o clínica de HD, pero comprendieron que era la excepción y no

la regla. Solo una minoría tiene buen acceso a un centro especializado. La mayoría de las personas no acuden a la clínica hasta que presentan síntomas, y entonces la atención estándar consiste en controles anuales de progreso y tratamiento específico de los síntomas. Las investigaciones demuestran que las asociaciones son el primer lugar al que la mayoría de las personas acuden para obtener información. Los jóvenes acuden principalmente a HDYO para obtener información porque la información está expresada de una manera que pueden comprender y, además, está traducida a diferentes idiomas. Los podcasts como Help4HD también son valiosos y las redes sociales son populares porque la gente puede seguirlos con discreción y mantener el anonimato.

“El neurólogo veía a mi padre durante 10 minutos una vez al año. No hay apoyo.”

“Mi madre ve al neurólogo una vez al año y puede esperar de 3 a 4 horas para que la atiendan.”

“Los cuidadores estamos agotados. No tenemos tiempo ni energía para seguir las investigaciones. Esperamos que las asociaciones nos digan lo que necesitamos saber.”

“Mi primera experiencia con el profesional no fue buena. Intento no basarme demasiado en internet ni en los expertos. Me gusta escuchar a la EHA y a las personas relacionadas con las asociaciones. Este es nuestro equipo, y me gusta escuchar a los líderes.”

Las actualizaciones de investigación son importantes porque dan esperanza a las personas. Hay mucha información disponible. Puede ser abrumadora, aterradora y difícil de comprender.

“Debemos ser cautelosos con lo que compartimos y la forma en que nos comunicamos. Con sus comunicados de prensa, las empresas deben pensar en el mensaje que transmiten.”

“Es bueno saber que alguien nos escucha y que la gente está ahí para defendernos. La gente está desesperada y por eso las asociaciones son tan importantes.”

“La información da esperanza a la gente. Les permite saber que no están solos, que mucha gente trabaja por ellos. Pero los cuidadores simplemente intentan sobrevivir a un estrés enorme. No les es posible seguir las noticias. Esperan que una organización de HD les diga qué es importante.”

La confianza es importante, especialmente cuando se trata de medicamentos experimentales que afectan al cerebro.

“La confianza es importante. La EH no es solo teoría. Es necesario poder compartir sentimientos. Las asociaciones tienen un enfoque más holístico.”

La educación no es accesible

El propósito de esta sesión fue mostrar otra de las dificultades que enfrenta la comunidad de la EH: comprender la investigación.

Los participantes de EH-CAB, en promedio, están más comprometidos con la investigación que la población general de la EH.

La mitad del grupo tiene formación científica/clínica y un buen conocimiento de la ciencia. La mayoría del resto del grupo capta la esencia del mensaje, pero les resultaría difícil explicárselo a otra persona. Sin una formación clínica o científica, es extremadamente difícil comprender toda la investigación sobre la EH, y es casi imposible explicársela a otra persona.

Esto significa que el importante canal de comunicación entre pares está subutilizado. Los participantes desean desesperadamente comprender porque son sus vidas las que se ven afectadas, pero el lenguaje lo hace frustrante e inalcanzable.

La falta de conocimiento es un obstáculo para la participación en ensayos clínicos, ya que hace que los posibles participantes se sientan vulnerables.

Una mayor claridad aumenta la confianza y ayuda a obtener un consentimiento verdaderamente informado, no solo un intento desesperado por hacer algo que pueda ayudar.

“Si usted, de la industria, ha asistido a una presentación y no entiende lo que se dice, imagínese cómo es para mí. Tengo que pensar y pensar y pensar.”

“Es como un idioma extranjero para mí.”

“Quiero entender porque me importa. Es mi futuro. Pero nueve de cada diez veces, cuando recibo novedades, tengo más preguntas.”

“¿Es seguro? ¿Qué significa?”

“Mucha gente ni siquiera sabe qué significa su recuento de CAG.”

“Hay quienes creen que el ARNm y la terapia génica los cambiarán como individuos. La falta de información explicada de forma sencilla representa una barrera.”

Es fundamental que los familiares de pacientes con EH comprendan su enfermedad y el trabajo que se está realizando. Sin embargo, la terminología científica dificulta su participación. Es frustrante y contraproducente. Términos como «inestabilidad somática» y «molécula pequeña» son contraproducentes.

La actitud hacia los ensayos clínicos es casi siempre favorable

Los estudios observacionales son una buena manera de participar en la investigación y contribuir positivamente a la comunidad en general. Cinco de los involucrados han participado en Enroll-HD, y uno incluso viajó fuera del estado (EE. UU.) para hacerlo. Cuatro no tienen acceso a Enroll-HD por diversas razones, y una no quiso participar porque no quiere que nadie, ni siquiera ella misma, sepa que padece de EH.

Participar en estudios de intervención representa una carga adicional para los participantes y sus familias, por lo que es una decisión más compleja. Deben ser realistas sobre lo que pueden gestionar.

“Las familias con EH ya tienen una carga física, emocional y económica. Para los estudios de intervención existen muchas barreras, sobre todo el cuidado de un niño o de otros familiares.”

“Me encantaría participar en estudios de intervención, pero hay muchos problemas. El cuidado de los niños es fundamental, sobre todo si se espera que mi marido me acompañe a las visitas. Ahora tengo problemas cognitivos, así que me resulta más difícil organizar mis propios viajes. Me canso muy rápido y mi mente se paraliza. Las evaluaciones toman mucho tiempo y me siento fatal sin descanso. Cuando trabajaba, me preocupaba tener que ausentarme del trabajo. Además, está el costo. Mucha gente no tiene dinero para pagar el viaje por adelantado. El servicio de conserjería ayuda.”

Aunque buscan desesperadamente una solución, la mayoría de las personas ya no piensan en una cura. Quieren comprender qué beneficios aportará el tratamiento y qué efectos secundarios podrían esperar. Los efectos secundarios temporales no son tan importantes como los que afectan la progresión de la enfermedad.

“Existen riesgos. La cirugía conlleva riesgos, pero las personas se operan cuando lo necesitan. El mayor riesgo es cualquier cosa que empeore la enfermedad.”

“En esta etapa de mi vida, no hay mucho que me impida participar, aparte de no poder participar en futuros ensayos.”

“Necesitaría saber que el ensayo no afectará demasiado mi vida diaria. Quiero saber qué efectos secundarios esperar.”

“Consideraría la fase del ensayo, el esfuerzo que implica y los beneficios. Me gustaría participar, pero necesito poder manejarlo.”

“Lo más importante es la opinión de mi neurólogo y si el ensayo es adecuado para mí.”

“No participaría fácilmente en un ensayo de fase 1 o 2. Hemos visto problemas de seguridad. Sería P3 para mí y luego depende de qué ensayo sea y cuáles sean los beneficios.”

Se necesitan centros de prueba y médicos en los que se pueda confiar. Es importante que comprendan esta enfermedad y puedan adaptarse a los desafíos que enfrentan las familias con EH.

“La mayoría de las personas, coordinadores de estudios y enfermeras no tienen ni idea de cómo es la situación para los pacientes con HD y sus familias. Como coordinadora del ensayo, hago todo lo posible para aliviar el estrés, ya que el estrés y la HD no son una buena combinación. Es necesario mejorar la capacitación en los centros, no solo sobre protocolos y planes, sino también sobre cómo tratar con personas que ya están en estado de alerta por esta enfermedad. Los participantes necesitan saber que no son solo ratas de laboratorio. Estamos ahí para ellos. Se trata de la atención entre visitas, no solo de las visitas del ensayo.”

Los participantes coincidieron en que lo que más deseaban del tratamiento era una mejor calidad de vida y la capacidad de cuidarse a sí mismos. La cognición es el síntoma más preocupante.

“La cognición es lo más importante. Después, la salud mental. El impacto físico es la última prioridad.”

“Puedo soportar estar en silla de ruedas, pero no quiero perder mi personalidad ni mi identidad.”

“Los problemas psiquiátricos tienen un gran impacto, especialmente en los niños. Pierden el conocimiento de quién es realmente su madre o su padre.”

“Los síntomas cognitivos influyen en los síntomas conductuales. Se produce una sobrecarga sensorial. Todo requiere más capacidad de procesamiento, por ejemplo, conducir.”

Los ensayos fallidos no desaniman a la gente, pero podrían generar incertidumbre sobre el patrocinador. La transparencia total y una buena comunicación antes, durante y después del ensayo son fundamentales.

Las herramientas actuales no son suficientes para medir el impacto y la progresión de la enfermedad

Algunos de los participantes están interesados en participar en estudios de intervención, pero tienen problemas para cumplir los criterios de inclusión porque no tienen corea.

“Esto plantea la cuestión de los ensayos clínicos para tratar a personas que ya se encuentran en las últimas etapas de una enfermedad terminal. Necesitamos biomarcadores que nos permitan medir los resultados en las primeras etapas.”

“No contamos con las herramientas para medir el deterioro cognitivo en la EH temprana.”

“La atrofia del volumen caudado solo se mide mediante resonancia magnética, pero no todos tienen acceso a ella. No se utilizará fácilmente como biomarcador.”

“Me preocupa lo que pueda pasar con la ralentización de la enfermedad en una etapa indeseable. ¿Tengo que estar tan avanzado como para tener corea y luego recibir un tratamiento que prolongue esa etapa?”

Cuando se les preguntó qué procedimientos estaban dispuestos a emprender, los participantes dijeron que lo que soportarían dependería de la información proporcionada y de la confianza que sintieran.

“Lo que uno esté dispuesto a hacer depende de una comunicación y un apoyo eficaces. La retroalimentación de los compañeros, así como las fotos y los videos de los procedimientos, ayudan a disipar el miedo.”

“Haría cualquier cosa. Si estuviera en otra etapa de mi vida, podría pensar lo contrario.”

“Al principio, tuve miedo a la punción lumbar, pero una simple conversación me ayudó.”

“Mucha gente está dispuesta a hacerse una punción lumbar, pero luego se resiste a una resonancia magnética. La situación varía según el paciente. La información es clave.”

“La confianza es clave. Si no confías en el equipo, incluso si están bien informados y te explican la información detalladamente, no obtendrás nada de nadie. Los participantes necesitan saber que se preocupan por ellos, ahora y en el futuro. Es necesario que haya un cuidador en el ensayo.”

“Las habilidades sociales son importantes. Si los profesionales no conectan con los pacientes, si estos no sienten empatía, se crea una

barrera. A veces, los médicos están detrás de una pantalla y no ven la cara del paciente. Puede que el médico se preocupe de verdad por el paciente, pero si este no lo percibe, no lo siente, se pierde la confianza y la conexión.”

El proceso regulatorio y el acceso del paciente no se entiende claramente

La mayoría calificó su comprensión de los procesos regulatorios y de acceso como muy básica. Se necesita más capacitación. Debemos prepararnos para un futuro tratamiento modificador de la enfermedad aprendiendo de otras organizaciones que han pasado por esto recientemente. Debemos comprender qué se debe hacer a nivel regional y nacional.

“La comunidad asume que todo está bajo control, pero como el acceso de los pacientes varía mucho de un país a otro, necesitamos organizarnos.”

“La comunidad espera que las asociaciones de HD se movilicen. Creen que todo está bajo control. La comunidad necesita aprender a alzar la voz.”

“Estamos en una nueva era. La gente necesita entender. Un producto podría estar autorizado. Cada país es muy diferente, así que tenemos que trabajar para simplificar el proceso en cada país para que la gente esté mejor informada.”

“Lo que falta son los procedimientos. Es bueno aprender de otras asociaciones. Necesitamos ser muy eficientes, tanto a nivel regional como nacional.”

“Las organizaciones están haciendo un buen trabajo, intentando trabajar juntas. Necesitamos unirnos. Este debate me ha motivado a volver a casa y luchar por mi país. Necesito hacer algo para tener una mejor oportunidad. Es impactante tener que hacerlo como miembro de la comunidad, pero debo hacerlo.”

