

Sobre

Cuidados da FTD

Hereditariedade

Teste genético

Manejo

Ensaio clínico

Suporte

Glossário

Entender o diagnóstico de demência frontotemporal (FTD)

Conhecer as opções e se preparar para as próximas etapas

O que é demência frontotemporal?

FTD refere-se a um grupo de transtornos que afetam os lobos frontal e temporal — as áreas do cérebro que controlam a personalidade, o comportamento e a linguagem. Você também pode ouvir falar de FTD como degeneração frontotemporal.

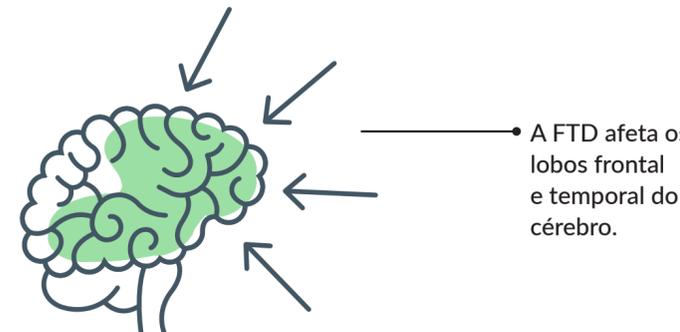
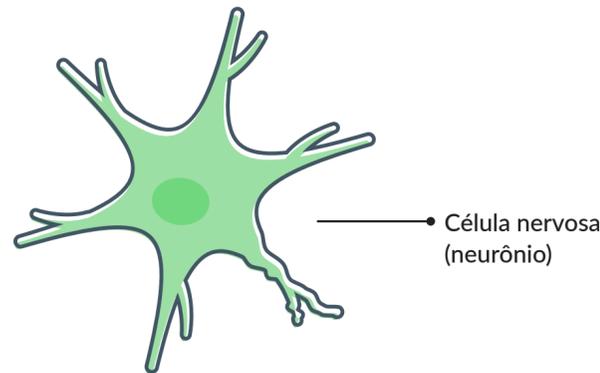
A FTD é causada por danos às células nervosas e ao sistema nervoso; isso é chamado de neurodegeneração.



Essa neurodegeneração faz com que áreas do cérebro encolham; isso é chamado de atrofia.



Isso resulta em mudanças radicais de comportamento, humor, personalidade, linguagem e movimento.



Atualmente, não há cura para a FTD e não existem tratamentos aprovados que modifiquem a doença, ou seja, que abordem a causa subjacente da doença.

FTD = demência frontotemporal.



Apesar das opções limitadas, os médicos especializados em FTD podem fazer muita coisa para proporcionar a você ou ao seu ente querido a melhor qualidade de vida possível, inclusive associar você a novos possíveis tratamentos.

Quais são os sintomas da FTD?

A FTD tem dois subtipos.

Eles são baseados nos sintomas que aparecem primeiro e são mais significativos.

- **FTD de variante comportamental (bvFTD)** é o tipo de FTD mais comum que causa sintomas comportamentais.
- **A afasia progressiva primária (PPA)** está associada a alterações na capacidade de comunicação.

Nota: em casos raros, os primeiros sintomas são relacionados aos movimentos.

Os sintomas de FTD podem se parecer aos de outros transtornos comuns.

Os médicos podem diagnosticar equivocadamente a FTD como uma questão de saúde mental, e não um transtorno neurológico. Também pode ser diagnosticada equivocadamente como mal de Alzheimer. Porém, a FTD tende a ocorrer em idades mais jovens (40–65 anos) do que o mal de Alzheimer.

Pessoas com qualquer um dos subtipos podem apresentar alterações no comportamento, na fala e no raciocínio:



Perda de inibição



Apatia (falta de interesse)



Isolamento social



Comportamentos compulsivos repetitivos



Falta de empatia



Declínio na capacidade de planejar, se concentrar e fazer as coisas



Dificuldade em falar ou escolher palavras

FTD = demência frontotemporal.



Se você suspeitar que você ou um ente querido tem FTD, é importante ir a um neurologista especializado em FTD para obter as respostas que procura.

Que tipos de especialistas cuidam de alguém com FTD?

Muitos profissionais de saúde diferentes podem estar envolvidos nos cuidados de alguém com FTD. Normalmente, eles trabalham em uma equipe multidisciplinar para promover o melhor atendimento possível.

Especialistas e sua função nos cuidados da FTD



Neurologista e equipe de enfermagem

- Diagnóstico
- Manejo dos sintomas neurológicos



Psicólogo/psiquiatra

- Suspeita de FTD e encaminhamento ao neurologista
- Manejo dos sintomas psicológicos



Fonoaudiólogo e nutricionista

- Manejo dos sintomas de fala e linguagem
- Assistência para se alimentar/deglutir



Fisioterapeuta

- Manejo dos sintomas motores



Clínico geral

- Ajuda a identificar os sintomas e encaminha a especialistas



Assistente social/gerente de casos

- Auxilia no planejamento de vida e nos cuidados com a saúde



Terapeuta ocupacional

- Ajuda a adaptar as atividades de acordo com os sintomas



Terapeuta genético

- Ajuda a planejar e explicar os testes genéticos
- Oferece suporte e orientação

FTD = demência frontotemporal.



Uma equipe de atendimento dedicada pode ser o melhor para você ou o seu ente querido. Para encontrar uma equipe de atendimento, você pode procurar centros próximos especializados em FTD. Esses centros podem colocar você em contato com especialistas experientes.

Sobre

Cuidados da FTD

Hereditariedade

Teste genético

Manejo

Ensaio clínico

Suporte

Glossário



Quais são os efeitos de longo prazo da FTD?



A FTD piora com o tempo e pode levar a sintomas incapacitantes graves, conhecidos como deterioração neurocognitiva. À medida que progride, pode causar imobilidade e perda da fala e da expressão. Nesse ponto, a pessoa que vive com FTD pode precisar de ajuda para os seus cuidados. Atualmente, não há cura para a FTD. A média de sobrevida é de oito anos após o início da deterioração neurocognitiva. São vários os fatores que afetam a sobrevida. Converse com o seu médico ou o médico do seu ente querido para obter mais informações.

FTD = demência frontotemporal.



Se você recebeu diagnóstico de FTD, existe ajuda disponível. Existem várias organizações que apoiam as famílias que convivem com os desafios diários que acompanham a FTD. Veja nossa [página de suporte](#) para mais informações.



Os cientistas estão trabalhando em possíveis novos tratamentos para FTD, com a esperança de mudar o curso da doença. Esses tratamentos são estudados em ensaios clínicos.

O que causa a FTD?

A causa da FTD é desconhecida na maioria das pessoas com a doença. Com o tempo, aprendemos que há um forte componente genético na FTD. Isso significa que pode haver um histórico familiar de FTD. Até 40% das pessoas com FTD têm histórico familiar de demência, e é mais provável que haja uma causa genética. No entanto, algumas pessoas sem histórico familiar também podem ter uma causa genética. Em pessoas com FTD genética, os médicos conseguem determinar a causa da doença por meio de teste genético.

O DNA é um manual de instruções de como o corpo cresce e se desenvolve.



Genes são seções do DNA que informam às células como elas devem funcionar.

Uma mudança no código genético é chamada de mutação ou variante.



As mutações podem afetar a forma como as células funcionam.

A maioria das pessoas com uma forma genética de FTD tem mutações em um de três genes:



GRN (também chamada de mutação do gene da progranulina)

MAPT (também chamada de mutação do gene tau)

C9orf72 (também chamada de mutação do gene C9)

Essas formas de FTD genética são herdadas em um padrão autossômico dominante.

O que é herança autossômica dominante?

Se o pai ou a mãe tem a mutação, os filhos podem herdá-la

TEM SINTOMAS/PROVAVELMENTE DESENVOLVERÁ SINTOMAS



DOENÇA NÃO PRESENTE

Cada pessoa tem duas cópias de quase todos os genes, uma do pai, uma da mãe



TEM SINTOMAS/PROVAVELMENTE DESENVOLVERÁ SINTOMAS



DOENÇA NÃO PRESENTE



DOENÇA NÃO PRESENTE



TEM SINTOMAS/PROVAVELMENTE DESENVOLVERÁ SINTOMAS

Na herança autossômica dominante, precisa-se de apenas uma cópia do gene com uma mutação ou variante para causar a doença

FTD = demência frontotemporal.

Sobre

Cuidados da FTD

Hereditariedade

Teste genético

Manejo

Ensaio clínico

Suporte

Glossário



Por que é importante considerar o teste genético?

Algumas formas pelas quais o teste genético de FTD podem ajudar os médicos a:



Determinar se a sua FTD ou do seu ente querido foi causada por uma mutação



Entender mais sobre os sintomas da FTD ou o curso da doença



Identificar os ensaios clínicos para os quais você ou seu ente querido pode ser qualificado

FTD = demência frontotemporal.

Sobre

Cuidados da FTD

Hereditariedade

Teste genético

Manejo

Ensaio clínico

Suporte

Glossário

O que é teste e aconselhamento genético?

O teste genético pode identificar diferenças nos genes. Ele é realizado por meio de um swab nas bochechas, saliva ou uma amostra de sangue.

Os terapeutas genéticos ajudam as pessoas que têm ou podem ter risco de ter doenças genéticas. Eles:

- Ajudam você a enfrentar e tomar uma decisão embasada se o teste genético é a decisão certa para você.
- Dizem o que você deve saber antes de fazer o teste.
- Determinam quem na família deve fazer um teste de mutação.
- Explicam os resultados.
- Ajudam você a lidar com essas informações e oferecem apoio ao longo do processo.



A InformedDNA oferece aconselhamento e testes genéticos gratuitos para pessoas que vivem com FTD.* Saiba mais: informeddna.com/passagebio-ftd/

FTD = demência frontotemporal.

*O programa de teste de FTD da InformedDNA é patrocinado pela Passage Bio. No entanto, nenhuma informação de identificação pessoal das pessoas que participam deste programa de aconselhamento e teste genético é compartilhada com a empresa. O aconselhamento e o teste genético gratuito da InformedDNA é oferecido apenas para residentes dos EUA. Se você não é residente dos EUA, converse com o seu médico sobre aconselhamento e teste genético.



Existem outras maneiras de acessar aconselhamento genético — consulte nossa página de suporte.



Passage Bio



A FTD pode ser tratada?

Atualmente, não existem tratamentos aprovados para FTD que abordem a causa subjacente da doença.

Existe uma diferença entre tratar uma doença e controlar os sintomas.



O tratamento aborda a causa subjacente da doença.



O tratamento se concentra no alívio dos sintomas da doença.

Se você vive com FTD, os médicos podem controlar os sintomas prescrevendo medicamentos ou recomendando estratégias de terapia e cuidadores que podem ajudar nas questões de comportamento e linguagem. Porém, nenhum tratamento atual retarda ou impede a piora dos sintomas.



FTD = demência frontotemporal.



Avanços científicos promovem oportunidades em FTD. Possíveis tratamentos para FTD que modificam a doença estão sendo estudados em ensaios clínicos.

Existem tratamentos para FTD sendo estudados?

Ensaio clínico são a forma de possíveis tratamentos serem disponibilizados para as doenças. Vários possíveis tratamentos para FTD que modificam a doença estão sendo estudados.

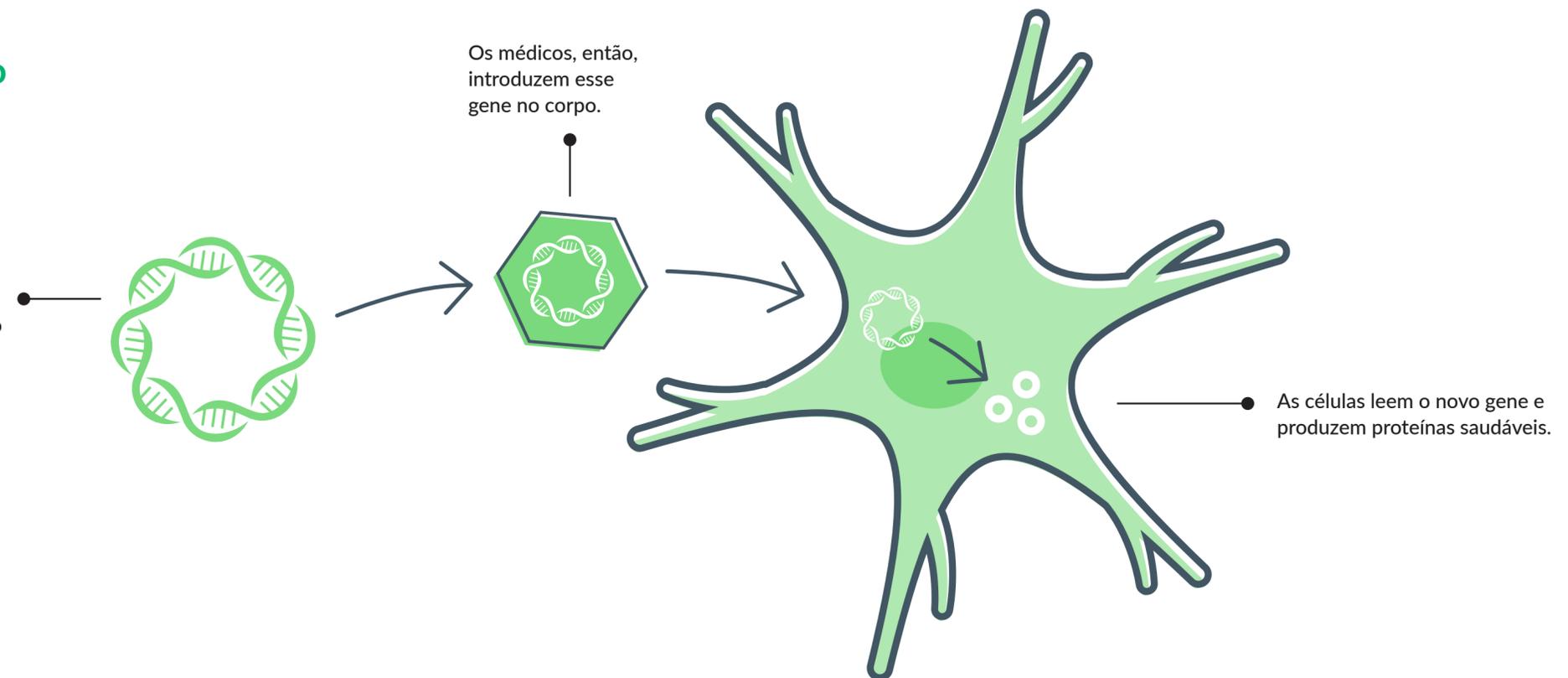


Algumas dessas terapias são apenas para pessoas com determinadas mutações de FTD, incluindo *GRN*, *MAPT* e *C9orf72* — isso faz com que o teste genético seja ainda mais importante a considerar para pessoas que vivem com FTD.

Muitas terapias em estudo usam um tipo de tratamento chamado terapia genética.

A terapia genética começa com um gene saudável que pode substituir um gene não funcional (chamado de gene mutante).

A terapia genética para FTD introduz no corpo um gene saudável que ajuda as células nervosas a produzir proteínas que funcionam normalmente.



FTD = demência frontotemporal.



As pessoas que vivem com FTD genética podem ser qualificadas para participar de um ensaio clínico e receber um tratamento que possa ajudá-las.

Se você ou seu ente querido está pensando em participar de um ensaio, é importante conhecer os requisitos e os riscos específicos do ensaio. Veja os ensaios ativos em clinicaltrials.gov.

O que é um ensaio clínico?

Os ensaios clínicos são estudos de pesquisa em que os médicos verificam se um possível tratamento é seguro e eficaz para as pessoas. A efetividade, ou a capacidade de um tratamento ajudar as pessoas, é muitas vezes chamada de eficácia. Os médicos que trabalham com ensaios clínicos são chamados de pesquisadores responsáveis ou PIs (da sigla em inglês).

As pessoas optam por participar de ensaios clínicos porque podem se beneficiar do possível tratamento que está sendo estudado ou porque querem ajudar a responder a uma questão específica de saúde.

Como um possível tratamento é aprovado

Todas as terapias prescritas hoje disponíveis para você foram estudadas em ensaios clínicos antes da aprovação.

1.



Os cientistas reúnem várias evidências de que um possível tratamento pode ajudar a tratar uma doença ou transtorno.



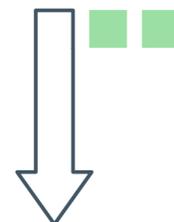
2.



Os PIs estudam o possível tratamento em pessoas com a doença. Normalmente, os ensaios clínicos têm três fases:

- A Fase 1 testa a segurança e a dose;
- A Fase 2 testa a eficácia e a segurança;
- A Fase 3 testa a eficácia e a segurança em um grupo maior de pacientes.

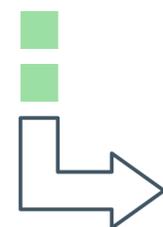
Em doenças raras, em que há um baixo número de pacientes e opções limitadas de tratamento, os pesquisadores geralmente combinam as fases para responder a mais perguntas em um grupo menor de pacientes. Por exemplo, você pode ver um teste nomeado como Fase 1/2. Isso pode acelerar o tempo necessário para a aprovação dos tratamentos de que as pessoas precisam.



3.



Os resultados do estudo são avaliados para determinar se o possível tratamento beneficia significativamente as pessoas com a doença.



4.



A Food and Drug Administration (FDA) e outros órgãos governamentais no mundo todo avaliam os resultados dos possíveis tratamentos e aprovam apenas os que demonstram segurança e eficácia.

Sobre

Cuidados da FTD

Hereditariedade

Teste genético

Manejo

Ensaio clínico

Suporte

Glossário

Você não está só na batalha contra a FTD

Existem organizações dedicadas a promover pesquisas e ajudar pessoas e famílias com FTD. Essas comunidades ajudam as pessoas que vivem com FTD a terem acesso a apoio, médicos especializados, teste e aconselhamento genético e ensaios clínicos.

Organizações de apoio a pacientes com FTD podem ajudar você ou seu ente querido com FTD:



Entenda as opções de manejo da doença



Contate médicos e outros especialistas



Entre em uma comunidade de apoio logístico e emocional



Acesse programas e serviços de assistência médica

Os recursos abaixo podem ser úteis para você e seu ente querido na jornada da FTD:

AFTD
theaftd.org

Dementia Society of America
dementiasociety.org

National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS)
ninds.nih.gov/Disorders/All-Disorders/Frontotemporal-Dementia-Information-Page

FTD Registry
ftdregistry.org

World FTD United
worldftdunited.net

Penn FTD Center
med.upenn.edu/ftd/

National Society of Genetic Counselors (NSGC)
findageneticcounselor.nsgc.org

National Institute of Aging (NIA)
nia.nih.gov/health/what-are-frontotemporal-disorders

FTD = demência frontotemporal.

A **Autossômico dominante** — um transtorno causado por uma pessoa que herda apenas uma cópia de um gene mutante da mãe ou do pai.

C **Célula** — unidade que compõe todos os seres vivos e as partes do corpo. As células provêm uma estrutura para o corpo, absorvem nutrientes dos alimentos e realizam tarefas que ajudam o corpo a funcionar adequadamente.

D **DNA** — o código que instrui o funcionamento das células. O DNA é o material hereditário que está em todas as células do corpo.

Doença genética — uma doença causada por uma ou mais mutações genéticas.

E **Ensaio clínico** — um estudo destinado a avaliar a segurança, a eficácia e a dosagem de um novo tratamento nas pessoas.

G **Genes** — seções de DNA que determinam características genéticas específicas.

H **Hereditário** — características que podem ser herdadas ou transmitidas de pais para filhos.

L **Lobo frontal** — a área do cérebro localizada na frente da cabeça, responsável por funções como fala e linguagem, personalidade, planejamento, memória, tomada de decisão e regulação das emoções, entre outras.

Lobo temporal — a área do cérebro responsável por processar memórias, reconhecer sons e atribuir significado às palavras. O cérebro tem um lobo temporal direito e um esquerdo, localizados em cada lado da cabeça.

M **Mutação genética** — (também chamada de variante genética). Uma mudança no código de um gene específico.

N **Neurodegeneração** — perda da estrutura e da capacidade de funcionamento dos nervos.

P **PPA logopêica** — um tipo de afasia progressiva primária que afeta a capacidade de encontrar as palavras certas, mesmo que a pessoa consiga entender palavras e frases.

PPA não fluente — (também conhecida como PPA agramática). Um tipo de afasia progressiva primária que afeta a capacidade de juntar frases ou até mesmo de falar.

PPA semântica — um tipo de afasia progressiva primária que afeta a capacidade de reconhecer palavras ou rostos.

Proteínas — partículas que desempenham muitos papéis importantes diferentes no corpo. As proteínas fazem a maior parte do trabalho nas células e compõem grande parte dos tecidos e órgãos do corpo.

T **Terapia genética** — uma abordagem médica em que um gene individual é introduzido no corpo para corrigir uma doença genética.

Sobre

A Passage Bio tem o compromisso de transformar vidas

Cuidados da FTD

Hereditariedade



Teste genético



Manejo



Ensaio clínico

Suporte

Glossário

upl[®]FT-D

Um ensaio clínico de demência frontotemporal com mutações no gene da progranulina

Os pacientes orientam todas as decisões que tomamos: as terapias que buscamos e como as buscamos. Nós focamos no desenvolvimento de tratamentos eficazes que são extremamente necessários para transtornos do sistema nervoso central (SNC), como a FTD.

Acreditamos que colaboração é importante. Temos o compromisso de trabalhar com grupos de apoio a pacientes que também estão comprometidos em transformar vidas.

Para mais informações sobre a Passage Bio e o nosso trabalho para desenvolver um tratamento eficaz para a FTD, acesse [PassageBio.com](https://www.PassageBio.com).

A Passage Bio está estudando uma nova possível terapia chamada PBFT02 para o tratamento de FTD causada pela mutação GRN.

Para saber mais sobre o PBFT02, acesse [FTDClinicalTrial.com](https://www.FTDClinicalTrial.com).



As pessoas que vivem com FTD podem ser qualificadas para ensaios clínicos; portanto, uma ação precoce é fundamental.

Se desejar mais informações, fale com um profissional de saúde ou envie suas dúvidas para a Passage Bio em patientservices@passagebio.com.

FTD = demência frontotemporal.

One Commerce Square, 2005 Market Street, 39th Floor, Philadelphia, PA 19103
PassageBio.com
© 2022 Passage Bio, Inc. Todos os direitos reservados. Impresso nos EUA.
GLOBAL-FTD-034-05052023

 **Passage Bio**