

VELKOMMEN TIL ENROLL! 2023



Foto: G. Slatner · arlifox.com

Robi Blumenstein



Dette året har vært utrolig viktig for Enroll-HD. Feiringen av 10-årsjubileet ga oss en verdifull mulighet til å takke deltakerne og deres familier som selvoppofrende har gitt av sin tid til å støtte forskning, samt personalet som har vært avgjørende for å gjøre studien så vellykket. Som den mest omfattende observasjonsstudien i forbindelse med Huntingtons sykdom (HS), fortsetter Enroll-HD å styrke seg ved å tilby en rik og omfattende database som støtter klinisk forskning i HS og setter standarden for studier av sjeldne sykdommer. Bidragsyterne til dette nyhetsbrevet deler sine perspektiver og innsikt i hva som gjør Enroll-HD til en unik og verdifull ressurs. Med data fra over 30 000 deltakere i databasen,



Foto: EHDN

10-års-feiringene gjorde det mulig for oss å dele stoltheten over Enroll-HD sin suksess så langt. Fra venstre til høyre: Claudia Perandones, Jamie Levey, Selene Capodarca, Cristina Sampaio, G. Bernhard Landwehrmeyer

hvorav 21 000 fortsatt deltar ved 156 steder i 23 land over hele verden, er vi stolte av det vi har oppnådd med Enroll-HD. Vi er trygge på fortsatt suksess, drevet av dedikasjonen og

entusiasmen til alle som utgjør vårt globale Enroll-HD-fellesskap.

Robi Blumenstein
President, CHDI



En personlig betraktning om feiringen av 10 år med Enroll-HD

Selene Capodarca er Global Study Director for Enroll-HD. Hun har vært med i studien fra begynnelsen og snakker om sin rolle i Enroll-HD, samhandling med det bredere HS-fellesskapet og ikke minst feiringen av 10-årsjubileet.

Hvordan ble du involvert i Enroll-HD?

Jeg har jobbet med EHDN i over 10 år og ble med om-trent samtidig som REGISTRY gikk over til Enroll-HD. Jeg begynte som LanCo, som er en forkortelse for Language Coordinator, for Italia, og etter å ha vikariert som Regional Manager for Europa, ble jeg tilbudt stillingen som Global Project Manager. Tidligere i år ble jeg utnevnt som Global Study Director. En av de mange gode tingene med Enroll-HD-teamet er muligheten til å utvikle seg og ta på seg nye utfordringer.

Hva innebærer rollen som Global Study Director?

En sentral del er å samarbeide med ulike team, opp-gaver og aspekter av studien, hovedsakelig fra et



Alzbeta Mühlbäck (t.v) og Selene Capodarca i Taufkirchen, Tyskland



Taufkirchen, Tyskland; fra venstre til høyre: Lisanne Walter, Martha Hoyos, Selene Capodarca, Michael Bachmaier, Katrin Barth, Eileen Neacy, Elisabeth Singer-Mikosch, Annika Zeller, Theresia Kelm, Olga Kuvarzina



Fra venstre til høyre: Jamie Levey, Selene Capodarca, Jenny Callaghan, Ruth Fullam som feirer på EHDN Plenary Meeting, Bologna 2022

Foto: Gabriele Stauner - anifox.com

operasjonelt perspektiv. Dette inkluderer Data Management-teamene, Regional Management-teamet og Regional Director, Core Project Management-teamet, og selvfølgelig Enroll-HD Global Platform Director, Olivia Handley. Jeg jobber med å "koble punktene sammen" og bidra til den overordnede innsatsen fra teamet for å holde orden på det hele. Jeg deltar også på møter som EHDN-plenums møter og konferanser andre steder. HDYO sin «International Young Adults Congress» tidligere i 2023 er et godt eksempel - jeg var der, bygde nettverk og oppdaterte meg på folk og forskning, og feiret også Enroll-HD 10-årsjubileet. Det var en fantastisk

opplevelse å bli kjent med og feire med unge mennesker, og det var flott å se Enroll-HD- og EHDN-medarbeidere som bidro og engasjerte seg.

Hva liker du best med rollen din?

For meg er det å møte HS-familier på arrangementer og konferanser veldig viktig. Jeg har en enorm følelse

av takknemlighet for det deltakerne i Enroll-HD gjør for å fremme forskningen. Å feire 10-årsjubileet i år var en utrolig spesiell anledning fordi vi kunne oppdatere deltakerne og familiene deres om studien og, viktigst av alt, virkelig takke dem for det de gjør for å støtte HS-forskning. Min takknemlighet for hva Enroll-HD-deltakere jobber mot og oppnår, motiverer meg hver dag.

Sørge for databeskyttelse og sikkerhet

Emily Gantman er visepresident, og David Rankin er juridisk sjef og databeskyttelsesansvarlig ved CHDI. De jobber med å sikre at CHDI følger de høyeste standardene for personvern for deltakere i alle CHDI-studier, inkludert Enroll-HD.

Hva er databeskyttelse, og hvorfor er det viktig?

David: Et av de overordnede aspektene ved enhver studie som CHDI er involvert i, er å beskytte konfidensialiteten og personvernet til deltakerne. I 2018 fastsatte den generelle personvernforordningen (GDPR) krav til beskyttelse av data som er samlet inn fra EU-borgere og -innbyggere. Men uavhengig av lover og juridiske krav har CHDI som organisasjon alltid lagt stor vekt på å sikre at data blir innhentet, oppbevart og brukt på en forsvarlig måte.

Ettersom Enroll-HD er en global studie, oppstår det da problemer med å håndtere ulike krav for forskjellige land og regioner?

Emily: Nei - vi bruker den høyeste standarden på alle våre studiesentre fordi vårt primære mål er å beskytte identiteten og dataene til deltakerne i våre studier og sikre at de føler seg komfortable med å delta i vår forskning. For eksempel, selv om reglene i USA er annerledes enn i Europa, bruker vi de samme standardene på alle Enroll-HD-studiesentre for å sikre at alle deltakere blir beskyttet likt. Databeskyttelse og deltakerens personvern er en grunnleggende komponent i Enroll-HD-protokollen og samtykkeerklæringen.

Er det noen spørsmål knyttet til databeskyttelse som er spesielt relevante for HS-forskning?

David: Vi samler genetiske data. På grunn av HS sin natur, og at genetiske data er klassifisert som spesielt sensitive opplysninger i GDPR, er dette derfor et særlig viktig aspekt ved databeskyttelsen. For å beskytte forskningsdeltakere, kjenner selv ikke vi ved CHDI iden-



Emily Gantman

Foto: Emily Gantman

titeten deres. Fordi dataene som innhentes av CHDI er kodet, betyr det at navn og informasjon ikke kan kobles av CHDI. På samme måte mottar enhver forsker som ønsker å bruke Enroll-HD-data kun kodede data og må først inngå en formell kontrakt med CHDI der de blant annet må godta å sikre og håndtere dataene på riktig måte og ikke bruke dataene for å fastslå identiteten til noen deltaker.

Emily: HS er en sykdom hos familier, ikke bare enkeltpersoner, og derfor er det viktig at vi beskytter personvernet til ikke bare individet som har samtykket til å delta i forskningen vår, men også huske på at andre familiemedlemmer kan bli påvirket av sykdommen, og at vi også må beskytte deres privatliv.

Hva betyr alt dette i det daglige arbeidet?

David: Hele poenget med å samle inn data er å drive forskningen på Huntingtons sykdom (HS) fremover. Datasetsene som vi leverer jevnlig, er grundig sjekket,

analysert og strukturert for å gjøre det svært vanskelig å identifisere noen. Hvis en forsker ønsker en unik spesialisert del av Enroll-HD-dataene, har vi komiteer som vurderer forespørsler for å forsikre oss om at bruken av dataene er hensiktsmessig. For alle dataforespørsler har vi en intern godkjenningssprosess som må gjennomføres i tillegg til den vitenskapelige godkjenningen, og dette inkluderer også en grundig sjekk for å forsikre oss om at selskapet eller institusjonen som ønsker å få tilgang til data fra CHDI, har tilstrekkelige sikkerhetstiltak på plass for å beskytte dataene effektivt. Alt dette legger en ekstra administrativ byrde på alle, men det er nødvendig - og det rette å gjøre.

Emily: Prosessene har stadig utviklet seg. GDPR trådte i kraft i 2018, og siden da har vi påtatt oss mer og mer ansvar for hva det betyr for oss som sponsor av Enroll-HD og som gode aktører i forskningsmiljøet. Vi jobber hardt for å sikre at våre studiesentre overholder god praksis og opprettholder sikkerhetsstandarder, da de er porten mellom deltakerne og dataene. Vi er enormt takknemlige overfor deltakerne våre og tar bidragene deres til Enroll-HD svært alvorlig. Dette betyr at vi virkelig bryr oss om integriteten av å holde deltakerdata trygge, sikre at de blir brukt på riktig måte og for beste praksis og formål.

En utvikling for våre studiesentre i USA i år har vært fjerningen av National Institutes of Health (NIH) Certificate of Confidentiality (CoC). **Noopur Modi, Enroll-HD Regional Manager - Americas/Australasia, forklarer hva som skjedde og hvorfor.**

Nylige endringer i NIHs retningslinjer medførte at CoC ikke lenger ville bli utstedt for studier som ikke ble finansiert av NIH og som ble ansett som forskningsplattformer - som Enroll-HD. Dermed var Enroll-HD-studiesentrene i USA fra juli 2023 ikke lenger omfattet av NIH CoC, og derfor måtte alt innhold knyttet til dette fjernes. Vi sendte reviderte samtykkeskjemaer til alle berørte studiesentre, og de sendte disse inn til sine respektive institusjonelle etikkomiteer. Vi takker oppriktig studiesentrene for deres støtte - innen utløpsdatoen hadde vi vellykket sikret godkjenninger for 63% av studiesentrene våre, og mer enn 85% av de institusjonelle etikkomiteene hadde gitt oss klarsignal til å



Noopur Modi

Foto: Noopur Modi

fortsette med oppfølgingsbesøkene til de reviderte samtykkeskjemaene var godkjent. For øyeblikket har vi fått godkjenning for 98% av de berørte sentrene, takket være i stor grad dedikasjonen og samarbeidet fra studiepersonellet. Studiens gjennomføring forblir uendret, og alle data samlet inn i Enroll-HD fortsetter å være beskyttet av strenge sikkerhetstiltak og gjeldende personvernbestemmelser. Studiesentrenes engasjement for deltakernes velvære og fremdriften

i forskningen har vært avgjørende for å håndtere disse endringene effektivt, og vi er virkelig takknemlige for deres uavbrutte samarbeid.



Indianapolis, USA; fra venstre til høyre: Swati Sathe, Courtney Treharn-Gatza, Christopher James

Å forstå progresjonen av HS

Swati Sathe er Medical Vice President ved CHDI. I tillegg til å lede statistikk- og modelleringsteamet, inkluderer hennes rolle å gi innspill på nøkkelmedisinske og vitenskapelige spørsmål knyttet til klinisk forskning på tvers av en rekke studier.

Hvordan er du involvert i Enroll-HD?

Jeg jobber tett med Enroll-HD-teamet angående protokoller, informert samtykke, samt medisinske og vitenskapelige aspekter som oppstår, som for eksempel medisinsk overvåking som krever nærmere vurdering. Som leder for statistikk- og modelleringsteamet hos CHDI jobber jeg med Enroll-HD-data på ulike prosjekter – for eksempel for å forstå progresjonen av HS og for å tyde hva som kan være viktige endepunkter for kliniske studier. I dette samarbeider vi med flere samarbeidspartnere, primært en gruppe statistikere ved University of Iowa. Vi samarbeider også med IBM, bioteknologiselskapet AITIA, og akademikere ved Yale University, og jeg har tilsyn med flere andre forskningssamarbeid, alle med det samme målet om å bedre forstå progresjonen av HS og oppnå innsikt i utviklingen av effektive intervensjoner. Enroll-HD er viktig for alt dette.

Hva gjør Enroll-HD så viktig?

Enroll-HD er en unik observasjonsstudie – og kanskje den største studien vi har innen feltet sjeldne sykdommer, spesielt når du vurderer antall deltakere, det faktum at den omfatter fire kontinenter, antallet involverte studiesentre, varigheten av deltakelse, og så videre. Som en primærstudie der data samles direkte fra deltakere, gir Enroll-HD bidrag til alle slags studier, inkludert klinisk forskning som å identifisere meningsfulle endepunkter i kliniske studier, fastslå nytten av ulike vurderinger, og levere biologiske prøver for ytterligere studier og forskning i laboratoriet.

Enroll-HD gir også data for studier som skal fastslå genetiske modifikatorer av sykdommen, og når vi observerer et interessant funn i en dyremodell og ønsker å fastslå relevansen for mennesker. For mange sjeldne genetiske lidelser vet vi at det beste tidspunktet å gripe inn er så tidlig som mulig, og ved å rekruttere deltakere og studere dem i årevis – faktisk tiår, som vi gjør i Enroll-HD – får vi en mye klarere forståelse av hvordan HS utvikler seg over tid. Denne kunnskapen er viktig for at kliniske studier skal kunne gjennomføres raskere i nøye kalibrerte kohorter med skarpe endepunkter som



Cristina Sampaio (t.v.) og Swati Sathe som feirer Diwali

vil måle effektivitet mye tidligere i mindre kohorter.

Hvorfor er unge deltakere så kritisk viktige for HS-forskning?

I alle nevrodegenerative lidelser, men spesielt ved HS, er det mest sannsynlig at intervensjon er effektiv tidlig i sykdomsforløpet. Med HS kan den forventede sykdomsperioden være 25 år eller mer, men ved å studere sykdommen svært tidlig i utviklingen har vi størst potensial for å finne noe som kan behandles. Denne oppgaven blir stadig vanskeligere ettersom sykdommen utvikler seg. I økende grad håper legemiddelselskaper å behandle sykdommen tidlig i utviklingen – noe som er det riktige å gjøre – men vi vet ennå ikke hvordan vi skal teste eller påvise suksess i dette. Forskning på HS er naturlig utfordrende på grunn av sjeldenheten, kompleksiteten og sykdomsforløpet, derfor må vi forstå den bedre så tidlig som mulig – før symptomer identifiseres.

Hvordan vil Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS) bidra til å forstå progresjonen av HS? Behovet for et stadieinndelingssystem for HS ble drevet

av regulatoriske krav knyttet til godkjenning av legemidler. Det er viktig at forskere, legemiddelselskaper og andre interessenter kan bruke et enhetlig språk for å beskrive studiedesignet og deltakerkohorten i en legemiddelutprøving og lette rekrutteringen. Tidligere definisjoner som ble overført fra klinisk praksis var svært subjektive og passet ikke godt inn i den regulatoriske rammen. Vi måtte kunne beskrive HS-livsforløpet objektivt og identifisere punkter der vi kanskje kan gripe inn for å fremme klinisk forskning.

Enroll-HD bidro med viktige data i utviklingen av HD-ISS. Dette gjorde at vi kunne identifisere og beskrive fire distinkte stadier fra 0-3, der 0 er uten symptomer, men med den genetiske mutasjonen, og 3 er det mest alvorlige stadiet av sykdomsprogresjon. Å kunne stratifisere HS på denne måten for forskningsformål gir potensiale for å identifisere biomarkører selv før de åpenbare symptomene på HS blir synlige. Legemiddelselskaper ønsker å sikte seg inn på så tidlige stadier av sykdommen som mulig – og denne forskningen blir muliggjort av HD-ISS.

Hvordan Enroll-HD plattformen støtter kliniske studier

Jenny Townhill, Enroll-HD Partnerships Director, og Tim McLean, Enroll-HD Platform Co-Leader, forklarer den dedikerte støtten som Enroll-HD plattformen gir til kliniske studier i HS.

Jenny: Vi samarbeider tett med selskaper som planlegger kliniske programmer for HS på alle utviklingsstadier og er i en god posisjon til å støtte kliniske studier fra konseptualisering til fullføring ved hjelp av ressursene fra Enroll-HD. Vi begynner typisk med å ha et innledende møte med sponsorer for å diskutere tilgjengelig støtte, snakke om målene deres, og deretter samarbeide med dem for å finne ut hvordan vi best kan imøtekomme behovene til hver spesifikk studie. Vi har dedikerte eksperter innen HS og legemiddelutvikling, både innenfor CHDI og i et uavhengig panel (Enroll-HD Clinical Trial Committee), som kan støtte program- og protokollutvikling og gi innspill om emner som identifisering av den optimale pasientmålgruppen og utfallsmål som nevroilbehandling, våte biomarkører og digitale og pasientrapporterte resultater.

Enroll-HD-plattformen har et omfattende og veletablert internasjonalt nettverk av klinikker og forskere som vårt team har langvarige samarbeidsforhold med. Denne infrastrukturen, sammen med dataene som er samlet inn gjennom Enroll-HD-studien som muliggjør beregning av gjennomførbarhet, gjør identifisering av de mest passende kliniske studiesentrene mulig. Enroll-HD Clinical Trial Site Certification-ordningen sikrer at sponsorer er klar over alle sertifiserte sentre med evnen til å gjennomføre kliniske studier på HS i deres interesseområder. I tillegg kan vi støtte sponsorens sentre ved å bidra til å identifisere mulig kvalifiserte deltakere på deres



Jenny Townhill og Tim McLean

Fotos: Gabriele Stautner - anifox.com

eget senter ved hjelp av den oppdaterte Enroll-HD-databasen.

Studier kan innlemmes i Enroll-HD for å bidra til å redusere testbyrden for deltakerne ved å gjennomføre vurderinger som en del av deres årlige besøk. Samtidig kan uavhengige studier bruke eksisterende Enroll-HD-data for å støtte egne analyser. Historiske Enroll-HD-data for studiedeltakere kan også brukes til å undersøke hvordan sykdommen utvikler seg for hver enkelt før studiedeltakelse.

Vi tilbyr vår støtte fritt til sponsorer av kliniske studier. Alt vi ber om, er at sponsorer holder oss oppdatert om statusen til støttede studier og, når det er mulig, deler dataene med HS-forskningsmiljøet.

Vår involvering er en forpliktelse med en sponsor over flere år i den mest intensive og dynamiske perioden av klinisk programdesign og gjennomføring. Kunnskapen som er oppnådd fra Enroll-HD-plattformen og det bredere CHDI-teamet har vært avgjørende for mange HD-studier for å legge til rette for diskusjoner og gi operativ støtte til Enroll-HD.

Hva har blitt oppnådd fram til nå?

Tim: Enroll-HD-plattformen gir kritisk viktige ressurser for utforming og gjennomføring av kliniske studier og forsøk. Som Jenny beskriver, gir Enroll-HD-plattformen uvurderlig vitenskapelig og operativ støtte for utforming og gjennomføring av akademisk forskning og industri-sponsede kliniske forsøk. Hittil har vi støttet mer enn 20 studier med mer enn 10 ulike sponsorer i varierende grad.

Vi kan eksemplifisere bredden av støtte ved å gjennomgå et nært samarbeid med en bestemt sponsor: forholdet startet da vi ble bedt om å utføre en rådgivende gjennomgang av det første utkastet til protokollen for det første forsøket i det kliniske programmet. Etter ytterligere runder med gjennomgang ble den endelige protokollen formelt akseptert, noe som muliggjorde full støtte fra Enroll-HD-plattformen. Den første støtten inkluderte råd om identifikasjon og utvelgelse av studiesentre i sponsorens foretrukne regioner, og operativ støtte inkluderte informasjon om levering av standard vurderingsskalaer og deres oversettelser samt rater-serтификаisering. Det langvarige forholdet mellom Enroll-HD sine regionale ansatte og studiesentrene ble utnyttet flere ganger for å bistå i de første interaksjonene mellom sponsorens kliniske forskningsorganisasjoner og studiesentrene under oppsettet av studiesentrene. Da det var spesielt utfordrende studiespesifikke aspekter ved rekruttering av forsøksdeltakere, som krever

en relativt høy grad av screening for hver deltaker, ble rekrutteringsstøtte gitt til studiesentrene med potensielt egnede deltakerlister generert fra Enroll-HD-databasen. I tillegg ble det gitt råd om henvisningsnettverk som involverte studiesentre som ikke deltok i forsøket. Enroll-HD-personell ble invitert til å delta i regionale utprøvermøter for å presentere rekrutteringsprosesser og -strategier.

Ettersom ytterligere forsøk ble inkludert i det kliniske utviklingsprogrammet, ble relevante rådgivende- og akseptansegjennomganger utført på påfølgende protokoller og protokollendringer. Videre, ettersom rekrutteringskravene til det kliniske programmet utviklet seg, kunne Enroll-HD-teamet bruke kunnskapen sin om de endrede kravene til konkurrerende studier for å gi råd om mulige ekstra studiesentre i de opprinnelige valgte regionene, samt gi råd om potensiell inkludering av ekstra regioner. Enroll-HD-teamet, som har forblitt uendret, har også bidratt til å opprettholde kontinuitet da det har vært utskiftninger i sponsorens prosjektteam gjennom programmets varighet.

Dette langsiktige kliniske programmet er pågående, og data fra Enroll-HD og HDClarity er blitt forespurt av sponsoren for ytterligere å styrke analysene deres. Det er ingen tvil om at Enroll-HD-plattformen har gjort betydelige bidrag til fremgangen.

En nærmere kikk på Enroll-HDs periodiske datasett

Katrin Barth er IT-direktør for Enroll-HD-plattformen og forklarer detaljene rundt «Periodic Data Set» (PDS) – et av de største kohortdatasettene innen noen sykdom som gjøres åpent tilgjengelig for forskere.

Hva er PDS?

Deltakerdata blir gjort tilgjengelig for interesserte forskere som et PDS. Fra 2015 har disse blitt utgitt annethvert år. I 2022 inkluderte den nyeste utgivelsen (PDS6) data fra 25 550 deltakere. PDS er også beriket med data fra den europeiske REGISTRY-studien. Før data inkluderes, gjennomgår de en definert rekke kvalitets-



Katrin Barth (t.h.), her med Anne Rosser i Bologna

kontrollsjekker for å sikre at de nødvendige samtykkene er innhentet og at dataene er så nøyaktige og komplette som mulig.

Hvordan blir hvert PDS forberedt?

Flere Enroll-HD-team er involvert – monitoreringsteamet, som regelmessig besøker studiesentrene, kodingsteamet, som sikrer at data for medisiner og komorbiditeter er tilgjengelige på en forståelig måte, og statistikerne, som gjør grundig kvalitetskontroll og vurderer identifikasjonsrisikoen til hver enkelt, slik at deltakere med høy risiko for identifikasjon ikke blir inkludert. IT-teamet trekker deretter ut og transformerer data fra databasen ved hjelp av flere forhåndsdefinerte regler for kvalifiserte deltakere og besøk.

Teamene gjør flere testkjøringer av datautvalgene for å rydde opp i dataene og løse eventuelle problemer som ville hindre inkludering av data – dette tar omtrent seks måneder. Til slutt opprettes dokumentasjonen som følger med utgivelsen – disse dokumentene beskriver PDS og bruken og håndteringen av dataene. Når PDS er klar for utgivelse, sørger dataforvaltningsteamet og IT-teamene for at PDS blir gjort tilgjengelig for betroede forskere.

Når kan vi forvente neste utgivelse?

Den siste PDS6 ble utgitt i desember 2022 og kunngjort i januar 2023. Neste utgivelse er planlagt for første halvdel av 2025 – så følg med!

En verdifull ressurs for HS-forskere

For å få mer informasjon om hvordan data, inkludert Enroll-HD sine «Periodic Data Sets», blir brukt, snakket vi med **Darren Freeman**, datamanager ved CHDI Foundation, og **Christine Capper-Loup**, Enroll-HD Platform Biosamples/SPS Data Administration Director.

Hvem kan bruke Enroll-HD-dataene?

Darren: En del av CHDIs oppdrag er å gjøre data fritt tilgjengelige for HS-forskere for å redusere hindringene for alle som ønsker å drive HS-forskning. Imidlertid er en av forutsetningene for dette at dataene bare kan leveres til verifiserte forskere. Som en del av Enroll-HD gir deltakerne tillatelse til at dataene deres deles, og disse dataene er selvfølgelig svært sensitive, så vi tar alle nødvendige forholdsregler for å sikre at de brukes på riktig måte. Som David Rankin og Emily Gantman forklarer, er GDPR en viktig faktor for oss. Selvfølgelig er hele poenget å beskytte personene som har bidratt med data til forskningsfellesskapet. Dataforespørlene strømmer på!

Hvordan søker forskere om å bruke disse dataene?

Darren: Det er ganske enkelt. Vi henviser søknader til nettsiden vår, der forskeren gir forskjellige detaljer, inkludert informasjon om datasikkerhet. Vanligvis, hvis forskerens institusjon oppfyller kravene til datasikkerhet og -beskyttelse, handler det vanligvis bare om å få alt på plass og deretter forberede avtalen. Imidlertid, hvis de ber om spesifikk informasjon eller ikke-fornybare biologiske prøver, må det i tillegg gjennom en vurderingsprosess av Scientific Review Committee (SRC).

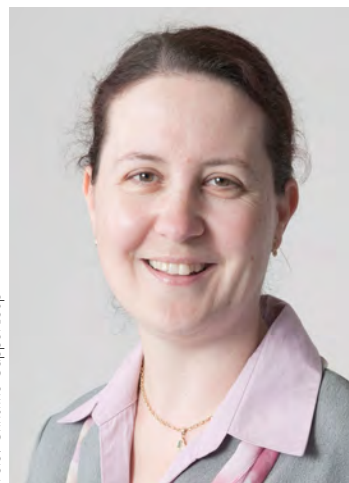


Foto: Christine Capper-Loup

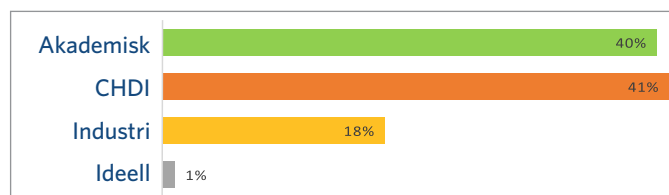
Christine Capper-Loup

Christine: Noen ganger ber forskere om spesialiserte data (som vi kaller spesifiserte datasett (SPS)). Det er forskjellige typer av disse forespørlene. Det kan være om informasjon som ble samlet inn, men som ikke rutinemessig blir levert som en del av PDS, eller for ikke-aggregerte data. Når dette skjer, ber vi forskeren om å levere

en prosjektbeskrivelse som skal gjennomgås av SRC for å forsikre oss om at dette ekstra nivået av informasjon er rettferdiggjort og hensiktsmessig. Vi spør også om vi kan publisere detaljene om disse forskningsspørsmålene på Enroll-HD-nettsiden fordi vi vil at HS-forskningsfellesskapet, studiedeltakere og familier, og også andre som er interesserte i HS, skal vite hvilken type forskning som blir utført og av hvem.

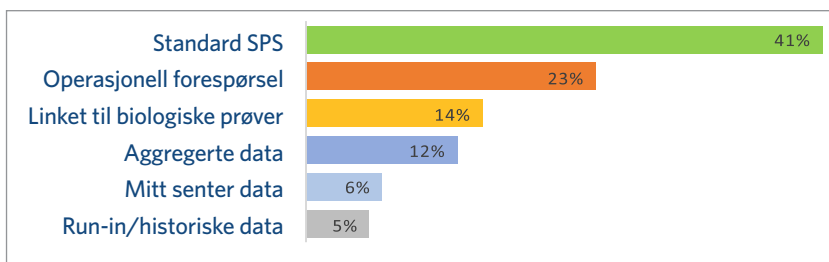
Hvem ber om spesifikke data, og hvordan brukes disse dataene?

Christine: Som vi kan se fra den første figuren, kommer



Figur 1

flertallet av datafore-spørslene fra aka-demikere og CHDI, etterfulgt av biotek-nologi- og legemiddel-selskaper.



HD-deltakere til studiene sine og ber av og til om tilgang til Enroll-HD-data for disse deltakerne (dette kaller vi "run-in/historiske data").

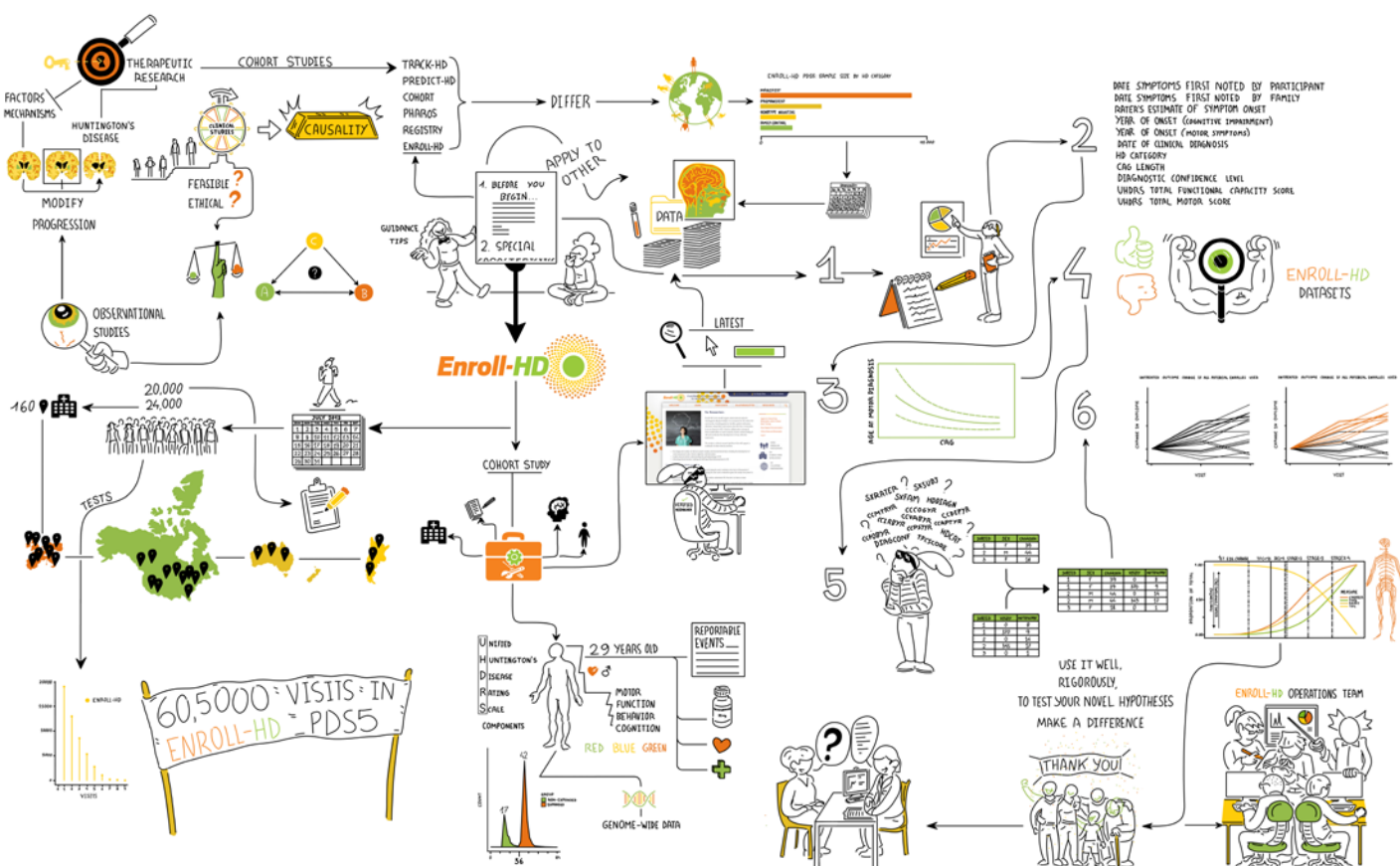
I tillegg til forespørslene om data som ikke er inkludert i PDS eller ikke-aggregerte data (se ovenfor), som representerer flertallet av SPS-datasett-forespørslene ("vanlige SPS-datasett" i den andre figuren), må vi noen ganger levere data knyttet til biologiske prøver som ble distribuert til en forsker, eller bare metrikkinformasjon, kjent som "aggregerte data" (for eksempel antall deltakere som tar eller har tatt en bestemt type medisin). Hovedutprøvere ved Enroll-HD-studiesentre kan også be om tilgang til dataene fra egne deltakere ("my site data"). Noen bioteknologi- og legemiddelselskaper rekrutterer Enroll-

Figur 2 Enroll-HD Platform-

Teamet kan også be om tilgang til dataene i en "operasjonell forespørsel". Et nylig eksempel på dette var en forespørsel om data for å analysere fordelingen av deltakere som oppfyller kriteriene for hvert trinn av HD-ISS ved hvert studiesenter for å hjelpe med å definere rekrutteringsbehovene.

En full liste over publikasjoner gjort mulig av Enroll-HD data er tilgjengelig på nettsiden:
<https://enroll-hd.org/for-researchers/publications/>

Å gjøre statistikk og analyse av kliniske data tilgjengelig



Vår animasjonsvideo gir en kort introduksjon til Enroll-HD, sammen med en oversikt over hver artikkel i denne serien



Jen Ware

Jen Ware er direktør for eksperimentelt design ved CHDI. Nylig laget hun en video- og artikkelserie for å hjelpe forskere med å forstå og analysere observasjonsdata for HS: <https://enroll-hd.org/for-researchers/analyzing-data/>

Den opprinnelige hensikten var å utvikle en klassisk feltguide som

satt søkelys på å analysere data fra Enroll-HD og andre observasjonsdatasett for HS, og som skulle gjøres tilgjengelig som en nedlastbar ressurs for samfunnet. Målet var å fremheve beste praksis innen epidemiologisk forskning og påpeke fordeler og utfordringer ved å jobbe med observasjonsdata, og gi praktiske eksempler basert på Enroll-HD-data gjennom hele guiden.

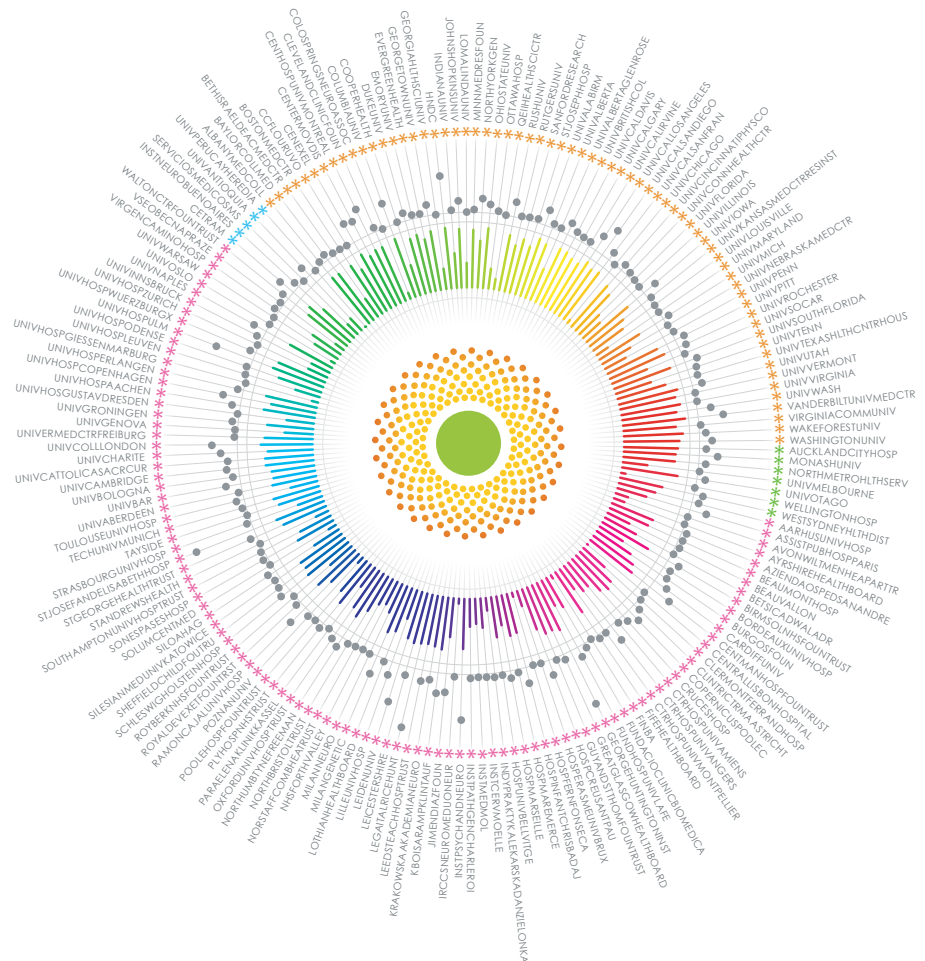
Viktigst var ønsket vårt om at denne informasjonen skulle være lett tilgjengelig og lett forståelig - derfor bestemte vi oss for å endre formatet fra en tradisjonell publikasjon i trykt eller elektronisk form til en artikkelserie på nettet - der hvert emne fokuseres på i separate artikler - med tilhørende innledende video.

Videoen er tilgjengelig på nettsiden sammen med følgende artikler:

- Før du begynner
- Spesielle egenskaper ved HS-data
- Alder og CAG-lengde i HS-dataanalyse
- Fordeler og utfordringer ved å jobbe med observasjonsdata (Enroll-HD)
- Tips for håndtering og administrasjon av Enroll-HD-data
- Bruk av observasjonsdata for å forme utformingen av kliniske forsøk

Enroll-HD 10-års jubileum datavisualisering

«The Enroll-HD Study Sites: 2012–2022 | Region, Recruitment, Tenure Data Viz» ble designet og laget av Jen Ware, Daisy Abreu (Statistiker; AIDFM, Universitetet i Lisboa) og Gabi Stautner (Grafisk Design; ARTIFOX.com) for å anerkjenne og hedre den utrolige innsatsen og utholdenheten til personalet ved 183 studiesentre som har bidratt til Enroll-HD i løpet av de første 10 årene. Visualiseringen ble trykt på glass og levert til hvert studiesenter som en gest av takknemlighet for alt arbeidet deres. Som du kan se, er hvert studiesenter oppført rundt periferien av bildet. Den radielle formgivningen viser tre måleparametere for individuelle sentre: Geografisk region er illustrert rundt omkretsen av en fargekodet stjerne (lilla = Europa; gul = Nord-Amerika; grønn = Australasia; blå = Latin-Amerika). Total rekrut-



ENROLL-HD STUDY SITES: 2012-2022

REGION; RECRUITMENT; TENURE

DATA SOURCE: ENROLL-HD | DATA CUT: JULY 25, 2022

Enroll-HD

tering (per 25. juli 2022) er representert av en fylt grå sirkel, plassert på en radiell akse med større tall vist mot kanten av bildet (fra 1 til 1030). Til slutt illustreres ansettelsesvarighet – bundet av første gang en deltaker ble sett ved det studiesenteret og siste/nyeste besøk – av lengden på den



sentrale regnbuefargede stolpen (fra 0 til 10 år). Spennende nok ble visualiseringen nominert til den [2023 Information is Beautiful Awards](#) – en feiring av fremragende og vakker datavisualisering, infografikk og informasjonskunst. Gratulerer, Jen, Daisy og Gabi!



Georgetown University, Washington DC, USA; fra venstre til høyre: Erin Koppel, Mara McCartin, Jamie Levey, Karen Anderson, Samantha Abbruzzese, Robin Kuprewicz, Emilee Piechota

Og til slutt

Vi avslutter vår 2023-utgave av *Enroll!* med refleksjoner og innsikter fra **Jamie Levey**, co-leder av Enroll-HD-plattformen hos CHDI. Jamie har vært tett involvert i fremdriften av HS-forskning i nesten 20 år og deler med oss sine perspektiver på fremgangen vi har oppnådd så langt, og hennes håp for fremtiden.

Når jeg leser gjennom denne utgaven av *Enroll!*, føler jeg meg stolt av å være en del av denne bemerkelsesverdige globale innsatsen som har oppnådd så mange milepæler og bidratt med så mye verdi for å fremme HS-forskning på de mange måtene som er nevnt i



Jamie Levey (t.v.) med Ralf Reilmann, George Huntington Institutt, Münster, Tyskland

denne utgaven – og enda mer! Vårt tette HS-felleskap av studiesentre, forskere (akademiske og industrielle) og familier har samarbeidet siden begynnelsen for å sikre at målene for Enroll-HD oppnås. Det var ikke så lenge siden bare noen få selskaper jobbet med HS, og tilgangen til datasett enten ikke eksisterte eller viste seg å være utfordrende. Nå, takket være samarbeidsvilligheten i vårt fellesskap og våre kollektive Enroll-HD-bidrag, er det en overflod av forsknings- og kliniske utviklingsprogrammer som bringer oss nærmere det ultimate målet om effektive behandlinger. Jeg tror Enroll-HD har oppnådd alt som kunne håpes på for å utvikle en ressurs dedikert til å lette fremgangen i HS-forskning.



St Joseph og Elisabeth Hospital, Bochum, Tyskland; Jannis Achenbach (t.v.) og Tim McLean



CHU, Angers, Frankrike; fra venstre til høyre: Marie-Anne Guerid, Charlotte Abrial, Adrien Tchatalian, Marie Chene, Mireille Loiseau, Marie Bost, Audrey Olivier, Pr Christophe Verny, Jamie Levey, Adriana Prundean, Clarisse Scherer-Gagou, Jeanne Muller, Eric Décorte, Philippe Allain

Framover vil Enroll-HD fortsette å tjene HS-felleskapet, samtidig som vi setter søkelys på spesifikke data og prøver som trengs for de mest lovende forskningsframstegene, og rekrutterer spesifikke populasjoner for ulike studieprosedyrer (inkludert avbildning, ytterligere samlinger av biologiske prøver og nyskapende vurderinger) som trengs for å fremme vår misjon. Hele Enroll-HD-teamet ser frem til å jobbe sammen etter hvert som vi nærmer oss det ultimate målet!



Charité, Berlin, Tyskland; fra venstre til høyre: Tina Mainka-Frey, Christos Ganos, Eike Spruth, Maria Gemenetzi, Diana Prychynenko, Josef Priller, Elisabeth Singer-Mikosch



St George Health Trust, Storbritannia; fra venstre til høyre: Marianne Novak, Fiona Loveday, Hae-Ree Seo, Merrie Gowie, Venessa Miller, Nayana Lahiri, Akshay Nair, Patricia Ribeiro



University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA; fra venstre til høyre: Tenisha Franklin, Eileen Neacy, Marissa Dean, Victor Sung, Candace Cromer

Enroll! er en publikasjon fra CHDI Foundation, Inc., en ideell organisasjon for biomedisinsk forskning som utelukkende er dedikert til å samarbeide om å utvikle terapeutika til gagn for de som er berørte av Huntingtons sykdom. Som en del av dette formålet, sponser og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Mer informasjon finnes på: www.chdifoundation.org

Redaktør: Simon Noble, PhD

Senior vitenskapelig skribent: Catherine Deeprise, PhD

Øversetter: Olaf Syse

Layout: Gabriele Stautner, artifax.com

Enroll! Er lisensiert under en "Creative Commons Attribution-Share Alike 4.0



Unported" lisens. Dette betyr at hvem som helst kan benytte seg av innholdet i **Enroll!** og gjengi det hvor som helst så lenge de nevner **Enroll!** og inkluderer en lenke tilbake til www.enroll-hd.org

Kontakt oss på info@enroll-hd.org