

# VÍTEJTE V ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



**R**ok 2024 byl pro Enroll-HD neuvěřitelně rušný! Byly téměř dokončeny práce na vývoji a finalizaci aktualizovaného protokolu pro Enroll-HD 2.0, který zmodernizuje výzkum HCH. Kongres EHDN a Enroll-HD 2024 ve Štrasburku představoval významnou příležitost, abychom o těchto aktualizacích informovali širší komunitu HCH, a bylo skvělé vidět tam tolik z vás. Díky živé a dynamické atmosféře, která panovala mezi klinickými pracovníky, výzkumníky a těmi, kdo mají HCH, budou účastníci na tento kongres dlouho vzpomínat a budou z něj čerpat obnovené ujištění, že jejich úsilí má smysl.

Není pochyb o tom, že výzkum HCH je robustní. Studie Enroll-HD



*Atmosféra na kongresu EHDN a Enroll-HD 2024 byla živá a povznášející*

obsahuje údaje od více než 30 000 účastníků – z nichž více než 21 000 je v současné době stále zařazeno na více než 150 pracovištích ve 23 zemích světa, a tyto údaje už byly použity k podpoře plánování a realizace více než 25 klinických studií a dalších projektů. Jsme velmi hrdí na to, čeho

studie Enroll-HD za posledních 12 let dosáhla. Těšíme se, že až v roce 2025 zavedeme Enroll-HD 2.0, budeme přispívat k výzkumu HCH ještě výraznějším způsobem.

**Cristina Sampaio**  
Hlavní lékařka CHDI



## EHDN a Enroll-HD 2024

Vzáří tohoto roku Enroll-HD a EHDN spolupracovaly na uskutečnění jedinečné akce, která kombinovala plenární zasedání EHDN, konané každé dva roky (1. den), společný program EHDN a Enroll-HD (2. den) a kongres Enroll-HD (3. den). Do francouzského Štrasburku se sjelo více než 1100 delegátů, aby si užili vědecké a klinické přednášky, speciální setkání, možnosti navazování kontaktů a společenské akce. Zde se s vámi podělíme o některé zajímavosti z části kongresu týkající se Enroll-HD.

### HLAVNÍ PŘEDNÁŠKY



**Sarah Tabrizi** (University College London) mluvila o patogenetických mechanismech, vyvíjených metodách léčby, HD-YAS (longitudinální studii mladých dospělých, kteří mají expandovaný gen) a o slibné zpětné vazbě od amerického Úřadu pro kontrolu potravin a léčiv (FDA) ohledně začlenění biomarkerů do procesu vývoje léků.



**Harry Orr** (University of Minnesota) představil poruchy s opakováním CAG a uvedl, že pokud lépe porozumíme patogenetickým podobnostem a rozdílům mezi HCH a jinými dědičnými onemocněními, jako je spinocerebelární ataxie typu 1 (SCA1), můžeme se přiblížit k hlavnímu cíli, kterým je vývoj účinné léčby.



**Michael Panzara** (Neurovati Neurosciences) měl podnětnou přednášku o využití inovativních plánů studií k urychlení vývoje léků, přičemž vycházel ze svých rozsáhlých zkušeností s vývojem léků na neurologické poruchy.

### Genetické modifikátory a somatický mozaicismus (paralelní blok programu)

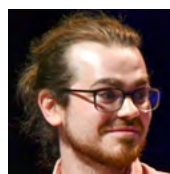


**Bob Handsaker** (Harvard Medical School) přednášel o „tikajících hodinách DNA“ somatické nestability, což je proces, při kterém se již rozšířená oblast opakování CAG v mutantním genu huntingtin (mHTT) v průběhu času ještě zvětšuje.



**Davina Hensman Mosso** (University College London) mluvila o nedávném projektu zkoumajícím DNA ve spermích a krvi mužů s HCH (Sperm-CAG) a o tom, jak by tato práce mohla pokračovat.

### Vývoj a stárnutí u HCH (paralelní blok programu)



**Oliver Bartley** (Cardiff University) popsal práci, při níž byly použity střední ostatné neurony odvozené z lidských pluripotentních kmenových buněk, a připomněl nám, že je třeba porozumět výhodám a nevýhodám různých experimentálních modelů.



**Sandrine Humbert** (Paris Brain Institute) použila neurovývojový přístup ke sledování cesty od embryonálního a postnatálního vývoje až po období před klinickou motorickou diagnózou v dospělosti a po této diagnóze.

### Praktické využití HD-ISS v klinickém výzkumu



**Cristina Sampaio** (CHDI) zrekapitulovala vývoj integrovaného systému určování stádia Huntingtonovy choroby (HD-ISS) a zhodnotila příležitosti a výzvy, které nyní nabízí jako výzkumný nástroj.



**Jeffrey Long** (University of Iowa) navázal na toto téma a ukázal, jak lze HD-ISS využít při plánování klinických studií. Programový blok byl zakončen podnětnou panelovou diskusí, které se



Zleva doprava: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison a Chris Ross

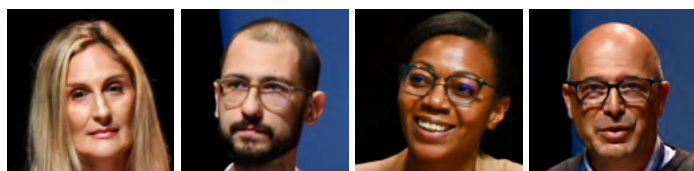
zúčastnili **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) a **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

### Pokroky dosažené prostřednictvím Enroll-HD

Tři programové bloky byly věnovány zejména pokroku dosaženému díky studii a platformě klinického výzkumu Enroll-HD.



V prvním přednášeli **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (University of Iowa) a **James Mills** (University of Iowa) o biomarkrech a modelování.



V druhém bloku mluvili **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) a **Joaquim Ferreira** (Universita v Lisabonu) o různých aspektech podpory pro klinická hodnocení a klinické studie HCH.



Ve třetím bloku rozebírali **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) a **Tiago Mestre** (University of Ottawa) nové přístupy k plánování klinických studií a

nabídli vzrušující pohled na budoucnost výzkumu HCH. **Patrick Weydt** (Bonnská univerzita a EHDN) zakončil zasedání zasvěceným pojednáním o dalších krocích, které by měly vést k tomu, aby klinický výzkum přinesl užitek pro klinickou praxi.

Další informace o společné akci EHDN a Enroll-HD 2024 byly zveřejněny v listopadovém čísle EHDN News (viz <https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>) a nahrávky přednášek z části kongresu týkající se Enroll-HD jsou nyní k dispozici na webových stránkách Enroll-HD (<https://www.enroll-hd.org/>).



Zleva doprava: Fiona Loveday, Jolie Lewis a Marta Laciak (Kordinátorky jazykových oblastí)



změnit ji tak, aby odpovídala měnícím se podmínkám výzkumu HCH. Zejména jde o to, že klinické studie se zaměřují na účastníky v mnohem dřívějším stádiu onemocnění, takže Enroll-HD by měla být na tuto potřebu připravena.

## Enroll-HD 2.0: Proč, co, kdy?

**S**wati Sathe je lékařská místopředsedkyně nadace CHDI. Kromě toho, že vede tým statistiky a modelování, se podílí na řešení zásadních lékařských a vědeckých otázek týkajících se klinického výzkumu v rámci mnoha studií. Jak bylo prezentováno na kongresu EHDN a Enroll-HD 2024, Enroll-HD 2.0 vnáší do výzkumu HCH několik velmi zajímavých novinek. Se Swati jsme se sešli, abychom se dozvěděli víc o tom, co Enroll-HD 2.0 znamená pro účastníky.

### Proč se Enroll-HD mění?

Studie Enroll-HD je úspěšná – za posledních 12 let splnila své cíle, získala obrovské množství účastníků a poskytla cenné údaje a výstupy. Nyní je třeba

Enroll-HD 2.0 není novou studií, ale změnou původního protokolu, a hlavní změny se budou týkat registrace, nábory, kohort a hodnocení.

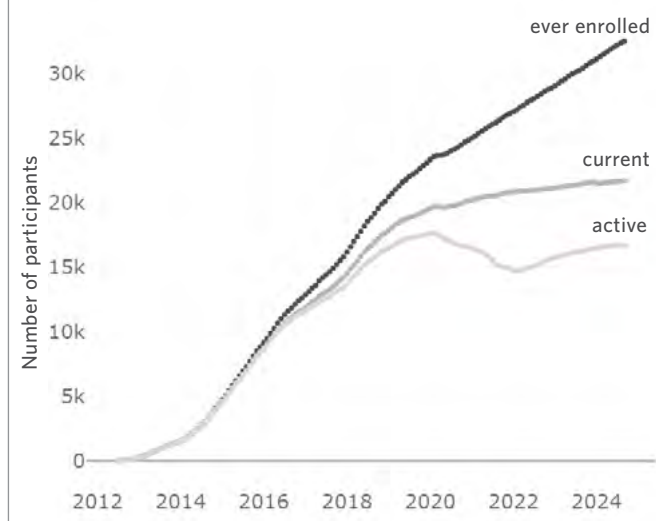
### Jak se v Enroll-HD 2.0 změní registrace a nábor?

Enroll-HD 2.0 se nebude snažit nabrat co největší počet účastníků, ale bude usilovat o nábor zvládnutelného počtu účastníků, celkem asi 25 000 aktivních účastníků, a pomocí systému HD-ISS bude uplatňovat přístup, který zajistí, aby se studie zúčastnilo víc účastníků v časných stádiích onemocnění. HD-ISS byl navržen tak, aby objektivně popsal trajektorii HCH v průběhu života a usnadnil tak klinický výzkum (více informací o HD-ISS najdete v našem rozhovoru se Swati z roku 2023: [https://www.enroll-hd.org/enrollhd\\_documents/newsletters/winter-2023.pdf](https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf)).



Delegáti kongresu EHDN a Enroll-HD 2024 se zájmem naslouchali informacím o Enroll-HD 2.0

### Počet účastníků Enroll-HD v průběhu času: 2012 - současnost



Enroll-HD prováděla v uplynulých 12 letech rozsáhlý nábor

### Jak se změní kohorty?

Účastníci budou zpočátku zařazeni do jedné ze tří kohort (A, B nebo C). Zařazení účastníků s HCH bude vycházet z jejich skóre HD-ISS (tj. stádium 0-1: před klinickou motorickou diagnózou; stádium 2: časný; stádium 3: pozdní). Přejít mezi kohortami bude určen na základě klinického stavu a skóre

hodnocení každého účastníka a bude plně vysvětlován před nábořem a v průběhu celé studie. Účastníci budou mít jako vždy možnost klást otázky.

### Jak se změní hodnocení?

Hlavní výhodou rozdělení účastníků do kohort je, že hodnocení budou nyní přizpůsobena každé kohortě, což znamená, že bude maximalizována užitečnost shromážděných údajů, jako je zobrazování a biologické vzorky, a zároveň se sníží zátěž účastníků při provádění vyšetření. A díky tomu, že budou některým účastníkům umožněny online nebo telefonické návštěvy, zvýší se flexibilita.

Vedle Enroll-HD 2.0 se bude také používat nový protokol pro biobanku, který bude umožňovat nadaci CHDI ukládat a distribuovat zásadní údaje a shromažďovat další biologické vzorky. Biobanka CHDI vytvoří standardizovaný a jasně definovaný proces sběru, uchovávání a sdílení biologických vzorků a dat od účastníků s HCH a účastníků z kontrolních skupin. Tyto změny budou vyhovovat vyvíjejícím se regulačním požadavkům a také se díky nim rozšíří množství dostupných údajů pro potřeby výzkumu. Věříme, že biobanka CHDI pomůže urychlit vývoj biomarkerů ve výzkumu HCH,



Přestávky nabídly skvělý prostor pro výměnu zkušeností

umožní další zkoumání genetických a environmentálních faktorů, které ovlivňují patofyziologii HCH, a poskytne informace pro vývoj modelů progresu onemocnění a nástrojů klinického hodnocení.

### **Kdy k těmto změnám dojde?**

Plánování Enroll-HD 2.0 začalo v roce 2023 a příprava probíhala po celý rok 2024. Doufáme, že s přechodem do roku 2025 začnou studijní pracoviště pracovat s novým protokolem. Těšíme se, až uvidíme, jak se tyto důležité změny budou zavádět, a budeme vám včas dávat aktuální informace.

## **FuRST 2.0: Vědecky ověřené měřítko funkčních schopností**



**N**eha Sinh, PhD, je vedoucí metodiky klinického hodnocení v CHDI. Hraje klíčovou roli při vývoji a vyhodnocování toho, jak se hodnotí klinické výsledky, aby bylo možné lépe porozumět patofyziologii HCH a hodnotit dopad intervencí na progresi onemocnění. S Nehou jsme mluvili, abychom se dozvěděli více o vývoji a zavádění škály FuRST 2.0.

**Proč je důležité studovat u HCH funkční schopnosti?**  
Funkčními schopnostmi se rozumí schopnost jedince vykonávat každodenní činnosti, které jsou nezbytné pro jeho nezávislost a pohodu. Patří sem uspokojování základních potřeb, plnění rolí v rodině a společnosti, vykonávání pracovních úkolů, zvládání finančních

povinností a udržování celkového zdraví. U HCH jsou funkční schopnosti zásadním hodnocením, protože odrážejí praktický dopad progresu onemocnění na kvalitu života (QoL).

### **Jaké naléhavé otázky existují ohledně funkčních schopností u HCH?**

U HCH vede progresivní neurodegenerace k motorickým, kognitivním a behaviorálním poruchám, kterými jsou funkční schopnosti přímo ovlivněny. Ztráta těchto schopností často signalizuje, že se pacient dostává do větší závislosti na pečovateli a zhoršuje se jeho celková kvalita života. Funkční schopnosti jsou tedy významným zdravotním výsledkem z hlediska účastníků a v kombinaci s dalšími výslednými ukazateli v klinických studiích mohou poskytnout údaje, které spojují neuropatologické změny s jejich dopadem na každodenní život.

U lidí s HCH začíná pokles funkčních schopností nenápadně už v období před klinickou motorickou diagnózou a v průběhu onemocnění postupuje; načasování a trajektorie těchto funkčních změn u časně HCH nejsou zcela objasněny. V současné době však neexistuje hodnocení funkčních schopností, které by bylo citlivé na změny ve stádiích HCH před klinickou motorickou diagnózou.

### **Jak může s řešením těchto otázek pomoci FuRST 2.0?**

Vzhledem k tomu, že výzkum HCH a klinické studie se stále více zaměřují na časnější stadia onemocnění, bylo třeba vyvinout citlivější měřítko funkčnosti. Funkční hodnotící škála 2.0 (Functional Rating Scale 2.0, FuRST 2.0) byla vyvinuta, aby poskytla vhodné, vědecky ověřené měřítko funkčních výsledků hlášených pacientem (PRO), které je citlivé na nejčasnější funkční zhoršení u HCH.

### Co bude hodnocení FuRST 2.0 pro účastníky obnášet?

FuRST 2.0 je 24položkový dotazník PRO, kterým se hodnotí funkční schopnosti bez ohledu na základní příčinu. Zahrnuje funkční schopnosti respondenta za poslední dva týdny a hodnotí řadu funkčních schopností, včetně schopnosti pracovat, hospodaření s financemi, sociálních interakcí a nezávislosti v domácím prostředí.

### Byla tato hodnocení validována?

Vývoj škály FuRST 2.0 probíhal pomocí přísného, na datech založeného a opakovaného procesu, aby byla zajištěna validita jeho obsahu, což jednoduše znamená, aby škála přesně měřila to, co má měřit. Tento proces zahrnoval ohniskové skupiny, jejichž účastníci identifikovali příznaky, které se u nich v současné době vyskytovaly nebo se začínaly objevovat, konzultace v rámci delfského panelu pro získání konsenzu odborníků, několik kol rozhovorů s účastníky s HCH a jejich doprovázejícími osobami, aby se posoudila použitelnost a komfortnost škály u citlivých témat, a podněty od řídicího výboru a regulačních úřadů, jako je FDA.

### Jak se budou údaje používat?

Účastníci studie Enroll-HD vyplňují dotazník FuRST 2.0 na svém studijním pracovišti. Tyto údaje budou

analyzovány s cílem dále vlastnosti škály vyhodnocovat, aby se zdokonalila a mohla používat v širším výzkumném a klinickém kontextu.

### Jaký přínos bude mít zavedení FuRST 2.0 pro výzkum HCH v širším měřítku?

Hodnocení PRO hraje zásadní roli při zachycování pohledu účastníků na dopady onemocnění a při hodnocení přínosů léčebných intervencí. Navzdory svému významu se PRO v klinických studiích HCH dosud nevyužívají dostatečně, zejména kvůli obavám, zda vyhoví přísným metodickým standardům vyžadovaným regulačními úřady.

Na vývoji škály FuRST 2.0 se ukazuje, jakou hodnotu má opakované zapojení cílové populace – v tomto případě osob s HCH – a regulačních úřadů v průběhu celého procesu vývoje PRO. Tím, že je FuRST 2.0 příkladem tohoto metodicky správného přístupu zaměřeného na pacienta, vytváří precedens pro budoucí vývoj PRO a pro širší přijetí takových měřítek ve výzkumu HCH.

## Rozvíjení zájmu o Enroll-HD

**K**líčem k úspěchu Enroll-HD je práce obětavých pracovníků na pracovištích, kteří oslovují nové účastníky a udržují vztahy se zavedenými účastníky. Setkali jsme se s členy našeho týmu napříč celým projektem Enroll-HD, abychom se dozvěděli víc o jejich úlohách rolích a povinnostech.

**Julie Koeppel** zastává funkci výzkumné specialistky a koordinátorky Enroll-HD v [Centru excelence pro Huntingtonovu chorobu](#) na univerzitě v Iowě.

### Jak vypadá váš běžný pracovní den?

Návštěvy v rámci Enroll-HD začínám tím, že si s účastníkem popovídám, co je nového. Ráda si vyslechnu, co se za uplynulý rok událo, a oceňuji příležitost obnovit s účastníky kontakt. Každý má důležitý příběh, který může vyprávět. Po skončení návštěvy ráda co nejdříve zadávám



Zleva doprava: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

údaje, dokud mám ještě všechno z návštěvy čerstvě v paměti.

Ve dnech, kdy nemám návštěvy Enroll-HD, trávím den kontaktováním účastníků a komunikací s nimi, abych koordinovala návštěvy kliniky (nebo jiné akce, které se pro ně konají) s návštěvami v rámci Enroll-HD. Jsem také ve velmi úzkém kontaktu s koordinátorem naší kliniky pro HCH – protože u nás probíhá řada studií, setkávám se s mnoha jednotlivci a rodinami postiženými HCH, a pokud ještě nejsou zapojení, můžu lidem vždycky zprostředkovat kontakt na pracoviště Enroll-HD v blízkosti jejich bydliště. V podstatě se snažíme zajistit, aby výzkum probíhal v souladu s tím, co je pro účastníky nejlepší.

### **Jaký je vztah mezi Enroll-HD a ostatními studii na vaší klinice?**

V oblasti HCH máme spoustu dalších studií, včetně klinických hodnocení léků. Myslím, že Enroll-HD dobře umožňuje, abychom lidem dali o těchto dalších studiích vědět, a účastníci Enroll-HD často sdílejí informace o dané studii s rodinnými příslušníky a přáteli. Tady na středozápadě USA jsou naše rodiny často velké a propojené a nesmírně oddané výzkumu HCH, ve kterém hraje Enroll-HD klíčovou roli.

### **Co je pro vás nejdůležitější, pokud jde o práci s komunitou HCH?**

Už jsem dělala spoustu výzkumu a nejtěžší v tom všem bývá nábor. V minulosti jsem si někdy připadala jako obchodník, který pořád dokola něco vykládá v naději, že získá dalšího účastníka. S účastníky programu Enroll-HD je to přesně naopak. Tito lidé jsou neuvěřitelně dychtiví a zapálení pro účast ve výzkumu, protože chtějí něco udělat pro budoucí generace. Myslím, že to ve výzkumu často nenajdete, a to nekonečné odhodlání, vytrvalost a odvaha, které u našich účastníků každý den vidím, jsou neuvěřitelně inspirující.



**Joie Hucko** je koordinátorkou práce s veřejností v Centru pro péči, vzdělávání a výzkum Huntingtonovy choroby v Georgetownu. Joie se k tomuto centru excelence připojila v roce 2022.

### **Co je náplní vaší práce?**

Jsem v našem centru koordinátorkou práce s veřejností, což znamená, že jsem zodpovědná za šíření informací. Pokud se v některé ze studií něco změní nebo pokud máme novou studii, je mým úkolem všechny informovat, a to dělám tak, že rozesílám tiskové zprávy, doplňuji náš měsíční zpravodaj a podobně. Když jsem nastoupila, bylo mým hlavním cílem obnovit po skončení pandemie covid-19 kontakt s účastníky a rodinami. Tato funkce dříve v centru neexistovala, takže jsem se hodně podílela na jejím utváření.

Když se poprvé setkám s lidmi s HCH a jejich rodinami, říkám jim, že Enroll-HD je skvělá úvodní studie pro lidi, kteří se chtějí zapojit do výzkumu. Naprostá většina účastníků Enroll-HD je zapojena i do dalších studií – Enroll-HD je nedílnou součástí veškerého našeho výzkumného úsilí.

Každý den se zaměřuji na komunikaci s účastníky a rodinami a také s komunitními službami, jako jsou zařízení dlouhodobé péče, terapeuti a další týmy,





*Komunitní akce jsou v Georgetownu oblíbené*

keré můžeme doporučit. K rozvíjení těchto vztahů patří, že předávám znalosti o HCH a pracuji na zefektivnění procesu doporučení.

Máme řadu podpůrných skupin a já vedu jednu skupinu pro virtuální vzdělávání, další pro pečující osoby a skupinu pro mladé dospělé. Pořádáme také čtvrtletně komunitní akce, což jsou bezplatné akce, jako je bowling, „malování a popíjení“ – které vede instruktor, s nápoji a občerstvením – a večery her a kvízů. Naším hlavním cílem je dát všechny dohromady a poskytnout jim příležitost popovídat si, ptát se a dozvědět se víc o našem výzkumu a o tom, co děláme.

### **S kolika účastníky pracujete?**

Pracujeme s asi 250 jednotlivci s HCH a jejich rodinami. Vzhledem k tomu, že poskytujeme služby v Marylandu, Virginii a Washingtonu DC, pokrýváme službami velmi rozsáhlou oblast. Dostáváme se i do sousedních států a za klinickou péčí k nám přijíždějí jedinci ze vzdálenějších míst. Naši stávající účastníci jsou velmi propojení a angažovaní, což je skvělé! Snažíme se také o to, aby ti, kteří v současné době nemají přístup k této specializované péči, věděli, kdo jsme a co děláme.

### **Jak udržujete kontakt s tolika účastníky?**

S účastníky jsem často v kontaktu prostřednictvím e-mailu a máme několik různých komunikačních kanálů, včetně kanálu na YouTube (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGTt2wg>), kde uveřejňujeme přednášky lidí z našeho centra na témata, jako je vzdělávání, výzkum a práce, která probíhá na našem pracovišti. Spravuji také stránku na Instagramu ([https://www.instagram.com/georgetown\\_hd\\_cerc/](https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/)) a uveřejňuji na ní všechny naše aktuální informace, včetně zpravodajů.

### **Jaká je budoucnost výzkumu HCH?**

Celkově pozorujeme posun ke studiu časnějších stádií HCH u mladších lidí. To je pro klíčová věc pro Enroll-HD 2.0 a všechna pracoviště budou přemýšlet o tom, jak to co nejlépe umožnit. Jak jsem už zmínila, máme podpůrnou skupinu pro mladé dospělé – ale nejedná se o tradiční podpůrnou skupinu: k udržování kontaktu používáme především aplikaci pro zaslání zpráv. Zdá se, že tento přístup je pro naše mladé dospělé mnohem jednodušší a přitažlivější a umožňuje nám vybudovat si vzájemný vztah. Víme, že u většiny mladých dospělých se příznaky neobjeví dřív než za dalších 5 až 10 let, takže Enroll-HD 2.0 bude představovat nenáročný způsob, jak se zapojit, což účastníkům umožní pokračovat v pracovním a rodinném životě a zároveň reálně přispět k výzkumu.



**Danielle Buchanan** a **Elizabeth Huitz** jsou klíčové členky [Programu pro Huntingtonovu chorobu v Lékařském centru Vanderbiltovy univerzity](#), které v roce 2017 získalo od Americké společnosti pro Huntingtonovu chorobu označení Centrum excellence 1. stupně.

#### **S kolika lidmi se na klinice setkáváte?**

**Elizabeth:** Na naši kliniku dochází asi 400 osob s HCH a asi 500 osob se účastní studie Enroll-HD, která zahrnuje i rodinné příslušníky. Přestože pokrýváme především jihovýchod USA, přijíždějí k nám také lidé až z Floridy, Severní Karolíny, Pittsburghu a Illinois.

**Danielle:** Dokonce se k nám připojili i lidé z Kanady! Některé naše rodiny jsou poměrně velké a mají více generací. I když nebydlí blízko sebe, přesto lidé na základě svých pozitivních zkušeností a možností zapojit se do výzkumu doporučují své rodinné příslušníky na Vanderbiltovu univerzitu.

#### **Jak udržujete kontakt s tolika účastníky?**

**Danielle:** Pokud někdo přijde na návštěvu v rámci programu Enroll-HD, ráda se za ním zastavím, abych zjistila, jak se mu daří. Vzhledem k tomu, že s každým z nich pracuji už sedm let, vybudovali jsme si mezi sebou vztah a je skvělé, když si můžeme popovídat osobně. Náš tým sociálních pracovníků pořádá každý týden podpůrnou skupinu nazvanou „šťastná hodinka“, kterou mohou navštěvovat pacienti i pečovatelé a která má skvělou zpětnou vazbu a účast.

#### **Jak pracujete s lidmi, kteří na klinice ještě nebyli?**

**Elizabeth:** Lidé, kteří u nás ještě nebyli, mohou být pochopitelně velmi nervózní. Naše telefonní čísla jsou snadno dostupná a my si plně uvědomujeme, že se z prvního telefonátu můžou mít velké obavy. Když se někdo ozve, vysvětlíme mu něco málo o klinice, o tom, co děláme, a o možnostech, které jsou k dispozici. Také je pozveme, aby přišli, zeptali se osobně, seznámili se s týmem a tak dále. Protože jsme multidisciplinární tým složený z genetických poradců, sociálních pracovníků, logopedů, neurologů, koordinátorů výzkumu a dalších, máme v každé fázi cesty něco důležitého, co můžeme nabídnout celé rodině.

#### **Čím je pro vás práce týkající se HCH výjimečná?**

**Danielle:** Rodiny s HCH se vyznačují úžasnou nadějí, odolností a odhodláním věnovat se výzkumu. A co je možná nejdůležitější, naši účastníci se výzkumu neúčastní kvůli sobě, ale kvůli další generaci a generacím. Je neuvěřitelné být toho svědkem a zároveň součástí.

**Kate Fayer** (koordinátorka výzkumu) a **Olivia Thackeray** (asistentka výzkumu) působí na University College London (UCL) ve Velké Británii, kde společně s profesorkou Sarah Tabriziovou pracují na rozsáhlém [výzkumném programu HCH](#).

### Jak vypadá váš běžný den?

**Kate:** Pracuji na řízení projektů, což znamená, že se starám o to, aby naše soubory a poznámky byly aktuální a aby vše bylo zaznamenáno tak, jak má být. Podílím se na různých výzkumných projektech, ale základem většiny této práce je Enroll-HD.

**Olivia:** Pracuji na mnoha každodenních činnostech týkajících se Enroll-HD, včetně plánování návštěv účastníků a zajišťování toho, abychom pro ně měli vše připraveno. Je vždycky skvělé ty účastníky vidět, a protože se s každým účastníkem vídáme každý rok, máme možnost si vybudovat bližší vztah.

### S kolika účastníky studie Enroll-HD na UCL pracujete?

**Kate:** Máme 300 až 400 účastníků a někteří za námi cestují z velké dálky! Profesorka Tabriziová je v oboru HCH dobře známá, takže k nám jezdí účastníci dokonce až ze Skotska. Úsilí, které účastníci vynakládají, je úžasné a jejich motivace pracovat na rozvoji znalostí o HCH je obrovská. Je to skutečně kolektivní úsilí.

### Jaký má Enroll-HD vztah k dalším výzkumným projektům prováděným na UCL?

**Kate:** Považuji studii Enroll-HD za první krok do oblasti výzkumu – poskytuje opravdu dobrou první zkušenost a umožňuje účastníkům dozvědět se o procesu

výzkumu a slyšet o dalších probíhajících projektech. Zjišťuji, že si naši účastníci spoluvytvářejí pocit komunity, pocit, že jsou součástí něčeho většího, protože vědí, kolik lidí je do projektu zapojeno a že data jsou využívána k lepšímu pochopení HCH.



**Olivia:** Pocit „komunity Enroll-HD“ určitě existuje a účastníci rádi slyší o tom, co děláme. Podle mne opravdu vyniká ochota účastníků zapojit se do projektu Enroll-HD a dalších projektů. Vzhledem ke genetické povaze HCH bylo mnoho účastníků svědky toho, jak jejich rodinní příslušníci procházejí nejrůznějšími těžkostmi, a myslím, že je to motivuje k tomu, aby se zapojili do výzkumu a podíleli se na změně k lepšímu.

### Co pro vás znamená zavedení Enroll-HD 2.0?

**Kate:** Je to vzrušující doba! Se zavedením Enroll-HD 2.0 nás čekají velké změny, jejichž cílem je přiblížit se k nalezení léčby HCH.

**Olivia:** V současné době se nacházíme v počáteční fázi prací na zavádění Enroll-HD 2.0. Jako vždy jsou v popředí naší činnosti účastníci, takže s nimi budeme mluvit, naslouchat jejich zpětné vazbě a budeme se snažit zodpovědět všechny dotazy, jak bude tento vývoj postupovat.



Delegáti na kongresu EHDN a Enroll-HD 2024



## A nakonec...

Vydání zpravodaje **Enroll!** pro rok 2024 uzavíráme úvahami **Eileen Neacey**, provozní ředitelky nadace CHDI. Eileen pracuje v CHDI od roku 2007 a je zodpo-

vědná za fungování CHDI, včetně platformy Enroll-HD.

Toto číslo **Enroll!** přináší fascinující přehled o tom, kolik se toho dá za rok stihnout! Od mimořádně úspěšného setkání ve Štrasburku až po pokrok v zavádění protokolu Enroll-HD 2.0 – odhodlání a duch spolupráce účastníků, výzkumných pracovníků a lékařů nadále dělají z Enroll-HD průkopnickou, přelomovou studii. Úspěchy studie Enroll-HD jsou jedinečné nejen v rámci výzkumu HCH, ale také v rámci studia vzácných onemocnění a lékařské vědy v širším slova smyslu.

Při pohledu do budoucnosti jsem přesvědčená, že změny v Enroll-HD 2.0 se stanou ještě větším

katalyzátorem klinického vývoje a výzkumu. Celkově máme být na co hrdí a jsem nadšená, že mohu být součástí této práce.

**Enroll!** je publikace nadace CHDI Foundation, Inc., neziskové organizace pro biomedicínský výzkum, která se věnuje výhradně spolupráci na vývoji léčebných postupů, jež budou významným přínosem pro osoby postižené Huntingtonovou chorobou. V rámci tohoto poslání nadace CHDI sponzoruje a spravuje studii Enroll-HD. Další informace najdete na adrese: [www.chdifoundation.org](http://www.chdifoundation.org)

**Šéfredaktor: Simon Noble, PhD**

**Vedoucí vědecký autor: Catherine Deepprose, PhD**

**Překladatel: Tomas Bernard**

**Grafická úprava a fotografie na stranách 1 až 4 a 12 (nahore): Gabriele Stautner, artifox.com**

Publikace **Enroll!** je licencována pod Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 Unported License. To znamená, že kdokoli může převzít obsah z **Enroll!** a znovu ho kdekoli použít, pokud uvede **Enroll!** a odkaz na [www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org).



**Kontaktujte nás na [info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)**