

WILLKOMMEN BEI ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



2024 war ein unglaublich ereignisreiches Jahr für Enroll-HD! Die Arbeiten zur Entwicklung und Finalisierung des aktualisierten Protokolls für Enroll-HD 2.0 stehen kurz vor dem Abschluss und werden die Forschung zur Huntington-Krankheit (HK) modernisieren. Das EHDN & Enroll-HD-Treffen 2024 in Straßburg bot eine wichtige Gelegenheit, diese Neuerungen mit der breiteren HK-Gemeinschaft zu teilen. Es war wundervoll, so viele von Ihnen dort zu sehen. Die lebendige und dynamische Atmosphäre, die Kliniker und Klinikerinnen, Forschende und Betroffene teilten, wird lange in Erinnerung bleiben und verdeutlichte von neuem die Sinnhaftigkeit unseres gemeinsamen Ziels.

Es besteht kein Zweifel, dass die HK-Forschung auf einem stabilen



Die Atmosphäre bei EHDN & Enroll-HD 2024 war lebhaft und motivierend

Fundament steht. Enroll-HD-Daten von über 30.000 Teilnehmenden—davon über 21.000 aktuell aktiv an mehr als 150 Standorten in 23 Ländern weltweit—wurden zur Unterstützung der Planung und Durchführung von mehr als 25 klinischen Studien sowie anderen Projekten genutzt. Wir sind sehr stolz darauf, was mit Enroll-HD in den

letzten 12 Jahren erreicht wurde. Mit der Einführung von Enroll-HD 2.0 im Jahr 2025 freuen wir uns darauf, weitere noch bedeutsamere Fortschritte in der HK-Forschung zu machen.

Cristina Sampaio
Chief Medical Officer
(Medizinische Direktorin), CHDI



EHDN & Enroll-HD 2024

Im September dieses Jahres haben Enroll-HD und das EHDN ein einzigartiges Event organisiert, das das zweijährliche EHDN-Plenartreffen (Tag 1), ein gemeinsames Programm von EHDN und Enroll-HD (Tag 2) sowie den Enroll-HD-Kongress (Tag 3) kombinierte. Über 1.100 Teilnehmende kamen in Straßburg zusammen, um an wissenschaftlichen und klinischen Präsentationen, Meetings, Networking-Möglichkeiten und Community-Events teilzunehmen. Hier teilen wir einige Highlights des Enroll-HD-Teils der Veranstaltung.

KEYNOTE-VORTRÄGE



Sarah Tabrizi (University College London) sprach über Mechanismen der Pathogenese, sich in der Entwicklung befindende Therapien, die HD-YAS-Studie (Beobachtungsstudie von jungen Erwachsenen mit der Genveränderung) und vielversprechendes Feedback der FDA (Food and Drug Administration) zur Integration von Biomarkern in den Medikamentenentwicklungsprozess.



Harry Orr (University of Minnesota) referierte über CAG-Repeat-Erkrankungen und betonte, dass ein besseres Verständnis darüber, worin die Ähnlichkeiten und Unterschiede zwischen der HK und anderen erblichen Erkrankungen wie der spinocerebellären Ataxie Typ 1 (SCA1) liegen, uns näher an das Ziel effektiver Behandlungen bringt.



Michael Panzara (Neurvati Neurosciences) hielt einen anregenden Vortrag über den Einsatz innovativer Studiendesigns zur Beschleunigung der Medikamentenentwicklung, basierend auf seiner umfassenden Erfahrung in der Entwicklung neuer Therapien von neurologischen Erkrankungen.

Genetische Modifikatoren und somatischer Mosaizismus (Parallelsitzung)



Bob Handsaker (Harvard Medical School) präsentierte das Konzept der „tickenden DNA-Uhr“ der somatischen Instabilität. Dabei handelt es sich um den Prozess, bei dem sich der bereits vergrößerte Bereich der CAG-Wiederholungen im mutierten Huntingtin-Gen (mHTT) mit der Zeit weiter ausdehnt.



Davina Hensman Moss (University College London) stellte ein aktuelles Projekt vor, das die DNA von Spermien und Blutproben von Männern mit Huntington-Krankheit (Sperm-CAG) untersucht und diskutierte, wie diese Arbeit zukünftig weiterentwickelt werden könnte.

Entwicklung und Alterung bei der Huntington-Krankheit (Parallelsitzung)



Oliver Bartley (Cardiff University) stellte Forschungsarbeiten vor, bei denen striatale Output-Neurone (engl. „medium spiny neurons“) aus menschlichen pluripotenten Stammzellen generiert wurden. Er betonte die Notwendigkeit Vor- und Nachteile verschiedener experimenteller Modelle zu verstehen.



Sandrine Humbert (Paris Brain Institute) verfolgte einen neuroentwicklungsorientierten Ansatz und zeichnete den Entwicklungsweg von der Embryonal- und postnatalen Phase bis vor und nach der klinischen motorischen Diagnose im Erwachsenenalter.

Praktische Anwendung des HD-ISS in der klinischen Forschung



Cristina Sampaio (CHDI) fasste die Entwicklung des Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS), ein System für die Einteilung der HK in unterschiedliche Stadien zusammen und reflektierte über die Chancen und Herausforderungen, die es nun als Forschungsinstrument bietet.



Jeffrey Long (University of Iowa) vertiefte dieses Thema und zeigte auf, wie das HD-ISS bei der Planung klinischer Studien eingesetzt werden kann.



Von links nach rechts: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

Die Sitzung schloss mit einer lebhaften Podiumsdiskussion, an der **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) und **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences) teilnahmen.

Fortschritte durch Enroll-HD

Drei Sitzungen widmeten sich speziell den durch die Enroll-HD-Studie und die Forschungsplattform erzielten Fortschritten.



In der ersten Sitzung präsentierten **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (University of Iowa) und **James Mills** (University of Iowa) Erkenntnisse zu Biomarkern und Modellierungsmethoden.



In der zweiten Sitzung diskutierten **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) und **Joaquim Ferreira** (University of Lisbon) verschiedene Aspekte der Unterstützung klinischer Studien zur Huntington-Krankheit.



In der dritten Sitzung beleuchteten **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) und **Tiago Mestre** (University of Ottawa) neuartige Ansätze zur Gestaltung klinischer

Studien und boten spannende Einblicke in die Zukunft der HK-Forschung.

Patrick Weydt (Universität Bonn und EHDN) schloss die Sitzungen mit einer aufschlussreichen Diskussion über die nächsten Schritte auf dem Weg zu einem klinischen Nutzen aus der Forschung ab.

Zusätzliche Berichte über EHDN & Enroll-HD 2024 wurden in der Novemberausgabe des EHDN-Newsletters (<https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>) veröffentlicht. Aufzeichnungen der Vorträge des Enroll-HD-Programms sind auf der Enroll-HD-Website verfügbar (<https://www.enroll-hd.org/>).



Von links nach rechts: Fiona Loveday, Jolie Lewis und Marta Laciak (Sprachbereichskoordinatorinnen)



Enroll-HD 2.0: Warum, was, wann?

Swati Sathe ist Medical Vice President (medizinische Vizepräsidentin) bei CHDI. Sie leitet nicht nur das Statistik- und Modellierungsteam, sondern liefert auch Beiträge zu wichtigen medizinischen und wissenschaftlichen Fragen im Zusammenhang mit der klinischen Forschung in einer Vielzahl von Studien. Wie auf dem EHDN & Enroll-HD Kongress 2024 vorgestellt, bringt Enroll-HD 2.0 einige sehr spannende Entwicklungen in die Huntington-Forschung. Wir haben mit Swati gesprochen, um mehr darüber zu erfahren, was Enroll-HD 2.0 für die Teilnehmenden bedeutet.

Warum ändert sich Enroll-HD?

Enroll-HD ist eine Erfolgsgeschichte – die Studie hat ihren Zweck erfüllt, eine enorme Anzahl an Teilnehmenden rekrutiert und in den letzten 12 Jahren wertvolle Daten und

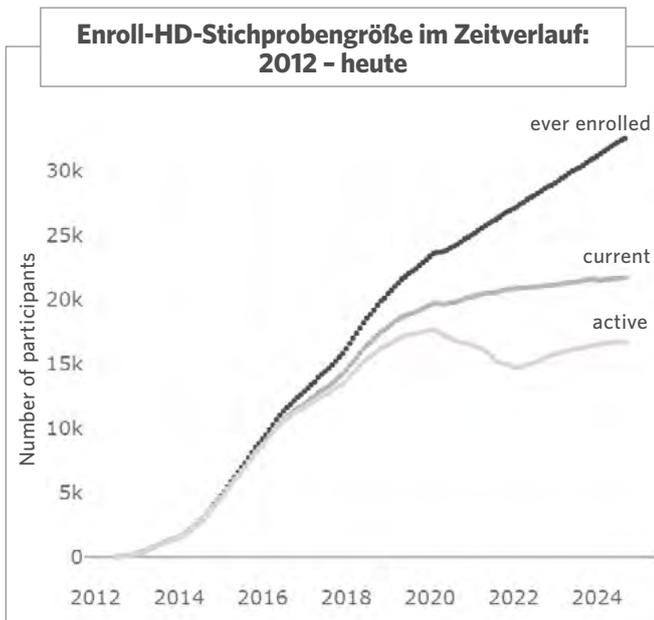
Ergebnisse geliefert. Wir müssen jetzt Enroll-HD anpassen, um mit dem sich verändernden Fokus der Huntington-Forschung Schritt zu halten. Insbesondere klinische Studien konzentrieren sich auf Teilnehmende, die sich in einem viel früheren Stadium der Erkrankung befinden. Daher sollte Enroll-HD darauf vorbereitet sein, diesen Bedarf zu decken. Enroll-HD 2.0 ist keine neue Studie, sondern eine Änderung des ursprünglichen Protokolls, in dem der Studieneinschluss, die Rekrutierung, Kohorten und Untersuchungen angepasst werden sollen.

Wie ändern sich Studieneinschluss und Rekrutierung für Enroll-HD 2.0?

Anstatt so viele Teilnehmende wie möglich zu rekrutieren, zielt Enroll-HD 2.0 darauf ab, eine überschaubare Anzahl von etwa 25.000 aktiv Teilnehmenden einzuschließen. Mit Hilfe des HD-ISS soll sichergestellt werden, dass unter den aktiven Teilnehmenden mehr den frühen Stadien der Erkrankung angehören. Das HD-ISS wurde entwickelt, um den Verlauf der Huntington-Krankheit (HK) im Laufe des Lebens objektiv zu beschreiben und somit die klinische Forschung zu erleichtern (weitere Einzelheiten zum HD-ISS finden Sie in unserem Interview mit Swati im Jahr 2023:



EHDN & Enroll-HD 2024 Teilnehmende waren gespannt auf Enroll-HD 2.0



Enroll-HD hat in den letzten 12 Jahren intensiv rekrutiert

https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf

Wie werden sich die Kohorten ändern?

Die Teilnehmenden werden zunächst einer von drei Kohorten (A, B oder C) zugeordnet. Bei Teilnehmenden mit HK basiert diese Zuordnung auf ihrem HD-ISS Wert (d.h. Stadium 0-1: vor der klinischen motorischen Diagnose;

Stadium 2: früh; Stadium 3: fortgeschritten). Der Wechsel zwischen den Kohorten wird durch den klinischen Status und die Untersuchungsergebnisse jedes Teilnehmenden bestimmt und vor Einschluss sowie während der gesamten Dauer der Studie ausführlich erklärt. Wie immer haben die Teilnehmenden die Möglichkeit, Fragen zu stellen.

Wie werden sich die Visiten ändern?

Ein großer Vorteil der Einteilung der Teilnehmenden in Kohorten besteht darin, dass die Beurteilungen nun auf jede Kohorte zugeschnitten sind. Das bedeutet, dass der Nutzen der gesammelten Daten, wie z.B. durch Bildgebung oder Bioproben, maximiert wird, während die Testbelastung der Teilnehmenden reduziert wird. Für mehr Flexibilität sorgt auch die Einführung von Online/ Telefonvisiten für einige Teilnehmende.

Neben Enroll-HD 2.0 wird ein neues Biobank-Protokoll CHDI ermöglichen, wichtige Daten zu speichern und zu teilen sowie zusätzliche Bioproben zu sammeln. Die CHDI-Biobank wird einen standardisierten und klar definierten Prozess für die Sammlung, Speicherung und Weitergabe biologischer Proben und Daten von Teilnehmenden mit Huntington-Krankheit und Kontrollteilnehmenden schaffen. Diese Änderungen werden den sich entwickelnden regulatorischen Anforderungen gerecht und erweitern außerdem die verfügbaren Daten, um



Die Pausen boten eine tolle Möglichkeit zum Austausch

den Forschungsbedarf zu decken. Wir glauben, dass die CHDI-Biobank dazu beitragen wird, die Entwicklung von Biomarkern in der Huntington-Forschung zu beschleunigen, weitere Erforschung der genetischen und umweltbedingten Faktoren zu ermöglichen, die die Huntington-Pathophysiologie beeinflussen, und die Entwicklung von Krankheitsverlaufsmodellen und klinischen Beurteilungsinstrumenten zu unterstützen.

FuRST 2.0: Eine wissenschaftlich validierte Messgröße der Funktionsfähigkeit



Neha Sinha, PhD, ist Direktorin für klinische Beurteilungsmethoden bei CHDI. Sie spielt eine Schlüsselrolle bei der Entwicklung und Auswertung klinischer Beurteilungen, um die Pathophysiologie der Huntington-Krankheit besser zu verstehen und die Auswirkungen von Interventionen auf den Krankheitsverlauf zu bewerten. Wir haben mit Neha gesprochen, um mehr über die Entwicklung und Einführung von FuRST 2.0 zu erfahren.

Warum ist es wichtig, die Funktionsfähigkeit bei der Huntington-Krankheit zu untersuchen?

Die Funktionsfähigkeit einer Person beschreibt die Fähigkeit, alltägliche Aktivitäten selbstständig auszuführen, die für die Unabhängigkeit und das Wohlbefinden unerlässlich sind. Dazu gehört die Erfüllung grundlegender Bedürfnisse, das Wahrnehmen von Rollen in Familie

Wann werden diese Änderungen vollzogen?

Die Planung für Enroll-HD 2.0 hat im Jahr 2023 begonnen und wurde im Laufe von 2024 vorbereitet. Mit Blick auf das Jahr 2025 hoffen wir, dass die Studienstandorte mit dem neuen Protokoll beginnen können. Wir freuen uns darauf, die Umsetzung dieser wichtigen Entwicklungen zu implementieren und zu gegebener Zeit Updates mitzuteilen.

und Gesellschaft, die Ausübung beruflicher Aufgaben, die Bewältigung finanzieller Verpflichtungen und die Aufrechterhaltung der allgemeinen Gesundheit. Bei der Huntington-Krankheit ist die Beurteilung der Funktionsfähigkeit einer Person von entscheidender Bedeutung, da sie die Auswirkungen des Krankheitsverlaufs auf die Lebensqualität widerspiegelt.

Was sind dringende Fragen hinsichtlich der Funktionsfähigkeit bei der Huntington-Krankheit?

Bei der Huntington-Krankheit führt die fortschreitende Neurodegeneration zu motorischen und kognitiven Einschränkungen sowie zu Verhaltensänderungen, die sich negativ auf die Funktionsfähigkeit der betroffenen Person auswirken. Der Verlust dieser Fähigkeiten signalisiert häufig den Übergang zu einer stärkeren Abhängigkeit einer Betreuungsperson und einer Verschlechterung der allgemeinen Lebensqualität. Daher ist die Funktionsfähigkeit eine bedeutsame Messgröße, die den Gesundheitszustand der Betroffenen abbildet. In klinischen Studien kann diese in Kombination mit anderen Messgrößen Daten liefern, die neuropathologische Veränderungen mit ihren Auswirkungen auf das Alltagsleben in Verbindung bringen.

Bei Menschen mit HK beginnt ein schleichender Rückgang der Funktionsfähigkeit in der Zeit vor der klinischen motorischen Diagnose und schreitet im Verlauf der Krankheit fort. Der Zeitpunkt und der Verlauf dieser funktionellen Veränderungen im Frühstadium der HK sind noch nicht vollständig geklärt. Auch gibt es derzeit noch keine Beurteilungen der Funktionsfähigkeit vor der klinischen motorischen Diagnose von HK, die auf die Veränderungen in diesen Stadien eingehen.

Wie kann FuRST 2.0 bei der Beantwortung dieser Fragen helfen?

Da sich Forschung und klinische Studien zur Huntington-Krankheit zunehmend auf frühere Krankheitsstadien konzentrieren, war es notwendig, eine sensiblere funktionelle Beurteilung zu entwickeln. Die „Functional Rating Scale 2.0“ (FuRST 2.0) wurde daher entwickelt, um eine

geeignete, wissenschaftlich validierte und funktionelle Messgröße bereitzustellen, die zum einen von den Betroffenen selbst berichtet wird und zum anderen den frühesten Rückgang der Funktionsfähigkeit bei der Huntington-Krankheit erfasst.

Wie sehen die FuRST 2.0 Beurteilungen für die Teilnehmenden aus?

Der FuRST 2.0 ist ein Fragebogen zum Selbstauffüllen mit 24 Fragen, der die Funktionsfähigkeit ohne Berücksichtigung der zugrunde liegenden Ursachen beurteilt. Er deckt die Funktionsfähigkeit der Befragten in den letzten zwei Wochen ab und beurteilt eine Reihe von funktionellen Fähigkeiten, darunter die Fähigkeit zu arbeiten, Finanzen zu verwalten, soziale Interaktionen und Unabhängigkeit im häuslichen Umfeld.

Sind diese Beurteilungen validiert?

Die Entwicklung von FuRST 2.0 erfolgte in einem strengen, datengesteuerten, iterativen Prozess, um die inhaltliche Validität sicherzustellen. Das bedeutet einfacher gesagt, dass genau das gemessen wird, was gemessen werden soll. Dieser Prozess umfasste Fokusgruppen zur Identifizierung aktueller oder beginnender Symptome, Delphi-Verfahren zur Konsensfindung unter Experten, mehrere Interviewrunden mit HK-Betroffenen und deren Begleitpersonen zur Beurteilung der Benutzungsfreundlichkeit und des Umgangs mit sensiblen Themen sowie Input von einem Lenkungsausschuss und Aufsichtsbehörden wie der FDA.

Wie werden die Daten verwendet?

Die Teilnehmenden der Enroll-HD Studie absolvieren FuRST 2.0 an ihrem Studienstandort. Diese Daten werden analysiert, um die Eigenschaften des Fragebogens weiter zu evaluieren und so die Verbesserung und Anwendung im breiteren Forschungskontext und in der Klinik zu unterstützen.

Welchen Nutzen wird die Einführung des FuRST 2.0 der Huntington-Forschung im Allgemeinen bringen?

Fragebögen zum Selbstauffüllen spielen eine entscheidende Rolle bei der Erfassung der Sichtweise der Teilnehmenden auf die Auswirkung der Krankheit und der Beurteilung des Nutzens therapeutischer Eingriffe. Trotz ihrer Bedeutung wurden diese in klinischen Studien zur Huntington-Krankheit bisher nur unzureichend genutzt, was hauptsächlich auf Bedenken hinsichtlich der Einhaltung der strengen methodischen Standards der Aufsichtsbehörden zurückzuführen ist.

Die Entwicklung von FuRST 2.0 unterstreicht den Wert der iterativen Zusammenarbeit sowohl mit der Zielgruppe - in diesem Fall Menschen mit HK - als auch mit Aufsichtsbehörden während der gesamten Entwicklungszeit des Fragebogens. Durch die Veranschaulichung des oben genannten Ansatzes, welcher einen Fokus auf Betroffene und Methoden legt, schafft FuRST 2.0 einen Präzedenzfall für die zukünftige Fragebogenentwicklung und die breitere Einführung solcher Maßnahmen in die Huntington-Forschung.

Kontaktaufnahme über Enroll-HD

Der Schlüssel zum Erfolg von Enroll-HD ist die Arbeit der engagierten Mitarbeitenden vor Ort, die neue Teilnehmende kennenlernen und die Beziehungen zu bestehenden Teilnehmenden pflegen. Wir haben uns mit Teammitgliedern auf der gesamten Enroll-HD-Karte getroffen, um mehr über ihre Rollen und Verantwortlichkeiten zu erfahren.

Julie Koeppel ist Forschungsspezialistin und Enroll-HD-Studienkoordinatorin am Exzellenzzentrum für die Huntington-Krankheit der Universität von Iowa (the University of Iowa [Huntington's Disease Center of Excellence](#)).

Wie sieht ein typischer Arbeitstag für Sie aus?

Ich beginne die Enroll-HD-Besuche mit einem Gespräch mit den Teilnehmenden. Ich höre gern, was im letzten Jahr passiert ist, und freue mich über die Gelegenheit,



Von links nach rechts: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

wieder mit den Teilnehmenden in Kontakt zu treten. Alle haben eine wichtige Geschichte zu erzählen. Wenn der Besuch abgeschlossen ist, gebe ich gerne so schnell wie möglich die beim Besuch gesammelten Daten ein, solange alles noch frisch in meinem Gedächtnis ist.

An Tagen, an denen ich keine Enroll-HD-Besuche habe, verbringe ich den Tag damit, mich mit den Teilnehmenden in Verbindung zu setzen, um Klinikbesuche (oder andere für sie anstehende Veranstaltungen) mit Enroll-HD-Besuchen zu koordinieren. Ich stehe auch in sehr engem Kontakt mit unserer Koordination der Huntington-Klinik — da wir eine Reihe von Studien gleichzeitig durchführen, treffe ich viele Personen und Familien, die von der HK betroffen sind, und sollten sie noch nicht involviert sein, kann ich sie immer mit einem Enroll-HD-Studienzentrum in ihrer Nähe in Kontakt bringen. Im Wesentlichen arbeiten wir daran, sicherzustellen, dass die Forschung auf das abgestimmt ist, was für die Teilnehmenden am besten ist.

Wie passt Enroll-HD zu anderen Studien Ihrer Klinik?

Wir führen viele andere Studien zur Huntington-Krankheit durch, einschließlich Medikamentenstudien. Ich denke, dass Enroll-HD eine nützliche Möglichkeit bietet, die Menschen über diese anderen Studien zu informieren. Die Teilnehmenden der Enroll-HD-Studie geben oft Informationen über die Studie an Familienmitglieder und FreundInnen weiter. Hier im Mittleren Westen der USA sind unsere Familien oft groß und verbunden und engagieren sich sehr für die Huntington-Forschung, bei der Enroll-HD eine wichtige Rolle spielt.

Ich arbeite schon lange im Bereich der Forschung, und der schwierigste Teil ist in der Regel die Rekrutierung der Teilnehmenden. Früher kam ich mir manchmal vor wie eine Verkäuferin, die einen Vortrag hält, in der Hoffnung, weitere Teilnehmende zu gewinnen. Bei den Enroll-HD-Teilnehmenden ist es das genaue Gegenteil. Diese Menschen sind unglaublich eifrig und motiviert, an der Forschung teilzunehmen, weil sie etwas für künftige Generationen bewirken wollen. Ich glaube nicht, dass man das in der Forschung oft findet, und das endlose Engagement, die Ausdauer und der Mut, die ich jeden Tag bei unseren Teilnehmenden sehe, sind unglaublich inspirierend.



Joie Hucko ist Koordinatorin für die Öffentlichkeitsarbeit am Zentrum für Pflege, Bildung und Forschung zur Huntington-Krankheit in Georgetown (Huntington Disease Care, Education, and Research Center in Georgetown). Joie ist seit 2022 Mitarbeiterin an diesem Exzellenzzentrum.

Was beinhaltet Ihre Rolle?

Ich bin die Koordinatorin für die Öffentlichkeitsarbeit des Zentrums, d. h. ich bin dafür verantwortlich, dass alles bekannt gemacht wird! Wenn sich bei einer der Studien etwas ändert oder wenn wir eine neue Studie durchführen, ist es meine Aufgabe, alle zu informieren, indem ich Pressemitteilungen verschicke, unseren monatlichen Newsletter aktualisiere und so weiter. Als ich den Job antrat, war eines der Hauptziele, nach COVID-19 wieder Kontakt zu den Teilnehmenden und Familien aufzunehmen. Diese Art von Rolle gab es vorher nicht im Zentrum, so dass ich viel Einfluss auf ihre Entwicklung hatte.

Wenn ich Menschen mit der Huntington-Krankheit und ihre Familien zum ersten Mal treffe, erzähle ich ihnen, dass Enroll-HD eine großartige erste Studie für Menschen ist, die sich an der Forschung beteiligen wollen. Die überwiegende Mehrheit der Teilnehmer an Enroll-HD nimmt auch an anderen Studien teil - Enroll-HD ist ein integraler Bestandteil aller unserer Forschungsbemühungen.



Community-Events sind in Georgetown beliebt

Im Alltag konzentriere ich mich auf die Kommunikation mit den Teilnehmenden und ihren Familien, aber auch mit Anbietern in der Gemeinschaft wie Langzeitpflegeeinrichtungen, TherapeutInnen und anderen Teams, an die wir überweisen können. Beim Aufbau dieser Beziehungen geht es darum, Wissen über Huntington weiterzugeben und den Überweisungsprozess zu optimieren.

Wir haben eine Reihe von Selbsthilfegruppen und ich leite eine Gruppe für virtuelle Bildung, eine weitere für pflegende Angehörige und eine Gruppe für junge Erwachsene. Außerdem veranstalten wir vierteljährlich kostenlose Community-Events wie Bowling, „Paint and Sip“ (Malen und Trinken) - unter Anleitung einer Lehrkraft mit Getränken und Snacks - sowie Spiele- und Quizabende. Unser Hauptziel ist es, alle Menschen zusammenzubringen und ihnen die Möglichkeit zu geben, zu reden, Fragen zu stellen und mehr über unsere Forschung und unsere Arbeit zu erfahren.

Mit wie vielen Teilnehmern arbeiten Sie zusammen?

Wir arbeiten mit etwa 250 Menschen mit der Huntington-Krankheit und ihren Familien zusammen. Da wir Maryland, Virginia und Washington DC betreuen, haben wir ein sehr großes Versorgungsgebiet. Wir betreuen auch die Nachbarstaaten und es gibt Leute, die von sehr weit entfernt zu uns kommen, um medizinische Versorgung zu erhalten. Unsere bestehenden Teilnehmenden sind sehr vernetzt und engagiert – das ist wunderbar! Wir setzen uns auch dafür ein, dass diejenigen, die derzeit keinen Zugang zu dieser spezialisierten Betreuung haben, wissen, wer wir sind und was wir tun.

Wie halten Sie den Kontakt zu so vielen Teilnehmenden?

Ich halte den Kontakt zu den Teilnehmenden häufig per E-Mail aufrecht, und wir haben verschiedene Kommunikationskanäle, darunter einen YouTube-Kanal (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08r-P17DIGTt2wg>), auf dem wir Vorträge von Mitarbeitenden unseres Zentrums über Themen wie Bildung, Forschung und der Arbeit an unserem Standort veröffentlichen. Außerdem betreibe ich eine Instagram-Seite (https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/) und poste dort alle unsere Updates, einschließlich des Newsletters.

Wie sieht die Zukunft der Huntington Forschung aus?

Wir beobachten in allen Bereichen eine Verlagerung hin zur Erforschung der frühen Stadien der Huntington-Krankheit bei jüngeren Menschen. Dies ist der Schlüssel zu Enroll-HD 2.0, und alle Studienzentren werden darüber nachdenken, wie sie dies am besten unterstützen können. Wie ich bereits erwähnt habe, haben wir eine Selbsthilfegruppe für junge Erwachsene - und das ist keine herkömmliche Selbsthilfegruppe; wir verwenden hauptsächlich eine Messaging-App, um in Kontakt zu bleiben. Dieser Ansatz scheint für unsere jungen Erwachsenen viel zugänglicher und ansprechender zu sein und es ermöglicht uns, eine Beziehung zueinander aufzubauen. Wir wissen, dass bei den meisten jungen Erwachsenen die Symptome erst in 5 bis 10 Jahren auftreten werden. Daher wird Enroll-HD 2.0 eine unkomplizierte Möglichkeit bieten sich zu beteiligen, so dass die Teilnehmenden ihr Arbeits- und Familienleben weiterführen und gleichzeitig einen konkreten Beitrag zur Forschung leisten können.



Danielle Buchanan und **Elisabeth Huitz** sind wichtige Mitglieder des [Huntington's Disease Program](#) am [Vanderbilt University Medical Center](#), das 2017 von der Huntington's Disease Society of America als Level 1 Center of Excellence ausgezeichnet wurde.

Wie viele Menschen betreuen Sie in der Klinik?

Elisabeth: Wir haben etwa 400 Personen mit der Huntington-Krankheit, die in unsere Klinik kommen, und etwa 500, die an Enroll-HD teilnehmen, da auch Familienmitglieder dabei sind. Während wir hauptsächlich den Südosten der USA abdecken, kommen die Leute auch aus Florida, North Carolina, Pittsburgh und Illinois.

Danielle: Sogar aus Kanada sind schon Leute zu uns gekommen! Einige unserer Familien sind ziemlich groß und bestehen aus mehreren Generationen. Selbst wenn sie nicht in unmittelbarer Nähe zueinander wohnen, empfehlen die Leute ihren Familienmitgliedern nach Vanderbilt zu gehen, aufgrund ihrer positiven Erfahrungen und der Möglichkeit, sich an der Forschung zu beteiligen.

Wie halten Sie den Kontakt zu so vielen Teilnehmern?

Danielle: Wenn jemand zu einem Enroll-HD-Termin kommt, schaue ich gerne vorbei, um zu sehen, wie es ihm geht. Da ich mit jeder Person in den letzten sieben Jahren zusammengearbeitet habe, haben wir eine Verbindung zueinander aufgebaut, und es ist großartig, sich persönlich auszutauschen. Es gibt eine wöchentliche Selbsthilfegruppe, die unser Sozialarbeiterteam veranstaltet, die „Happy Hour“, an der PatientInnen und Betreuende teilnehmen können und die sehr gut angenommen wird und großartiges Feedback erhalten hat.

Wie arbeiten Sie mit Menschen, die noch nie in der Klinik waren?

Elisabeth: Leute, die noch nie bei uns waren, können verständlicherweise sehr nervös sein. Unsere Telefonnummern sind leicht zu finden, und wir sind uns bewusst, dass der erste Anruf sehr beängstigend sein kann. Wenn sich jemand meldet, erklären wir ein wenig über die Klinik, was wir tun und welche Möglichkeiten es gibt. Wir laden sie auch ein vorbeizukommen, persönlich Fragen zu stellen, das Team kennenzulernen usw.. Da wir ein multidisziplinäres Team sind, das sich aus genetischen BeraterInnen, SozialarbeiterInnen, LogopädInnen, NeurologInnen, StudienkoordinatorInnen und anderen zusammensetzt, haben wir für die ganze Familie auf jedem Abschnitt des Weges etwas Wichtiges zu bieten.

Was ist für dich das Besondere an der Arbeit mit der Huntington-Krankheit?

Danielle: Die Hoffnung, die Resilienz und das Engagement für die Forschung in unseren Huntington-Familien ist einfach unglaublich. Und was vielleicht am wichtigsten ist: Unsere Teilnehmenden nehmen nicht für sich selbst an der Forschung teil, sondern für die kommenden Generationen. Es ist unglaublich, das miterleben zu können und Teil davon zu sein.

Kate Fayer und Olivia Thackeray

Forschungskoordinatorin und Forschungsassistentin am University College London, UK, wo sie unter der Leitung von Professor Sarah Tabrizi an einem großangelegten [HK Forschungsprogramm](#) arbeiten.

Wie sieht ein typischer Tag für Sie aus?

Kate: Ich arbeite im Projektmanagement, Sorge dafür, dass alle Unterlagen aktuell sind, und unterstütze verschiedene Forschungsprojekte, wobei Enroll-HD die Basis für viele Arbeiten bildet.

Olivia: Ich kümmere mich um die Organisation von Terminen und den Ablauf der Enroll-HD-Besuche. Es ist immer schön, Teilnehmende zu treffen und mit ihnen über Jahre hinweg eine Beziehung aufzubauen.

Wie viele Enroll-HD-Teilnehmer betreuen Sie am UCL?

Kate: Zwischen 300 und 400 Teilnehmende, einige reisen von weither an. Professor Tabrizi ist eine anerkannte HK-Expertin, daher kommen Teilnehmende sogar aus Schottland. Die Motivation der Teilnehmenden, zur Forschung beizutragen, ist beeindruckend.

Wie passt Enroll-HD zu anderen Forschungsprojekten am UCL?

Kate: Enroll-HD ist oft der erste Schritt in die Forschung. Es gibt Teilnehmenden die Möglichkeit, den Forschungsprozess kennenzulernen und von weiteren Studien zu erfahren. Viele fühlen sich als Teil einer Gemeinschaft, weil sie wissen, wie viele Menschen mitwirken und dass ihre Daten dazu dienen die HK besser zu verstehen.

Olivia: Die Gemeinschaft bei Enroll-HD ist wirklich spürbar und die Teilnehmenden haben großes Interesse daran, was wir tun. Die Bereitschaft der Teilnehmenden, sich bei Enroll-HD und anderen Projekten zu engagieren, ist bemerkenswert. Angesichts des genetischen

Ursprungs der Huntington-Krankheit haben viele miterlebt, was Familienmitglieder durchmachen mussten, und ich denke, das motiviert sie, sich an der Forschung zu beteiligen und dazu beizutragen, etwas zu verändern.

Was bedeutet die Einführung von Enroll-HD 2.0 für Sie?

Kate: Es ist eine spannende Zeit! Die Änderungen von Enroll-HD 2.0 bringen uns einen großen Schritt näher an die Entwicklung von Behandlungen.

Olivia: Wir befinden uns derzeit in der Anfangsphase der Implementierung von Enroll-HD 2.0. Wie immer stehen die Teilnehmenden im Mittelpunkt unserer Arbeit, daher werden wir mit ihnen sprechen, uns ihr Feedback anhören und sicherstellen, dass wir im Verlauf dieser Entwicklungen alle Fragen beantworten können.





Teilnehmende bei EHDN & Enroll-HD 2024



Und schließlich ...

Wir beenden unsere Ausgabe 2024 von **Enroll!** mit Gedanken von **Eileen Neacy**, Chief Operating Officer (operative Geschäftsführerin) bei CHDI.

Eileen arbeitet seit 2007 bei CHDI und ist für den laufenden Betrieb von CHDI verantwortlich, einschließlich der Enroll-HD-Plattform.

Diese Ausgabe von **Enroll!** bietet eine faszinierende Momentaufnahme davon, wie viel in einem Jahr erreicht werden kann! Von dem überaus erfolgreichen Treffen in Straßburg bis hin zu den Fortschritten bei der Einführung des Enroll-HD 2.0-Protokolls machen die gemeinsame Entschlossenheit und der Geist der Teilnehmenden, Forschenden und KlinikerInnen Enroll-HD weiterhin zu einer bahnbrechenden Studie. Die Erfolge von Enroll-HD sind nicht nur auf dem Gebiet der Huntington-Forschung einzigartig, sondern auch in der Erforschung seltener Erkrankungen und der Medizin im weiteren Sinne.

Mit Blick auf die Zukunft bin ich zuversichtlich, dass die Änderungen in Enroll-HD 2.0 einen noch größeren

Katalysator für die klinische Entwicklung und Forschung darstellen werden. Insgesamt gibt es viel, worauf wir stolz sein können, und ich freue mich, Teil dieser Arbeit zu sein.

Enroll! ist eine Veröffentlichung der CHDI Foundation, Inc., einer gemeinnützigen biomedizinischen Forschungsorganisation, die sich ausschließlich der gemeinsamen Entwicklung von Therapeutika widmet, die den von der Huntington-Krankheit Betroffenen einen erheblichen Nutzen bringen. Im Rahmen dieser Mission sponsert und verwaltet die CHDI Foundation Enroll-HD. Weitere Informationen finden Sie unter: www.chdifoundation.org

Herausgeber: Simon Noble, PhD
Leitende Wissenschaftsredakteurin: Catherine Deepprose, PhD
Layout und Fotos auf Seite 1 bis 4 und 12 (oben): Gabriele Stautner, artifax.com

Enroll! ist unter einer Creative Commons Attribution-Share Alike 4.0 Unported License lizenziert. Das bedeutet, dass jeder den Inhalt von **Enroll!** übernehmen und ihn überall wiederverwenden kann, solange er **Enroll!** erwähnt und einen Link zurück zu www.enroll-hd.org bereitstellt.



Kontaktieren Sie uns: info@enroll-hd.org