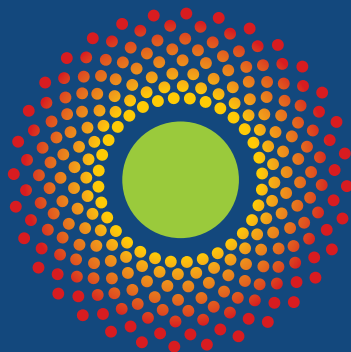




WELKOM BIJ ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



2024 is een ontzettend druk jaar geweest voor Enroll-HD! Het werk aan de ontwikkeling en afronding van het bijgewerkte protocol voor Enroll-HD 2.0 is bijna voltooid en dit zal het ZvH-onderzoek moderniseren. De EHDN & Enroll-HD 2024 bijeenkomst in Straatsburg bood een belangrijke gelegenheid om deze updates te delen met de bredere HD-gemeenschap, en het was geweldig om zoveel van jullie daar te zien. De levendige en dynamische sfeer die werd gedeeld door klinici, onderzoekers en mensen met de ZvH zorgde ervoor dat de bijeenkomst blijvende herinneringen naliet, en een hernieuwd gevoel van betekenis.

Het lijkt geen twijfel dat ZvH-onderzoek solide is. Enroll-HD-gegevens van meer dan 30.000 deelnemers in



De sfeer op EHDN & Enroll-HD 2024 was levendig en bemoedigend

de database - van wie er momenteel nog steeds meer dan 21.000 zijn ingeschreven op meer dan 150 locaties in 23 landen wereldwijd - zijn gebruikt om het ontwerp en de implementatie van meer dan 25 klinische onderzoeken te ondersteunen, naast andere projecten. We zijn erg trots op wat

Enroll-HD de afgelopen 12 jaar heeft bereikt. We kijken ernaar uit om nog grotere vooruitgang te boeken in het bevorderen van HD-onderzoek, terwijl we Enroll-HD 2.0 in 2025 uitrollen.

Cristina Sampaio
Chief Medical Officer, CHDI



EHDN & Enroll-HD 2024

In september van dit jaar werkten Enroll-HD en EHDN samen om een uniek evenement te organiseren waarin de tweejaarlijkse EHDN Plenaire Vergadering (Dag 1), het gezamenlijke EHDN- en Enroll-HD-programma (Dag 2) werden gecombineerd met het Enroll-HD Congres (Dag 3). Meer dan 1.100 afgevaardigden kwamen bijeen in de stad Straatsburg, Frankrijk, om te genieten van wetenschappelijke en klinische presentaties, speciale vergaderingen, netwerkmogelijkheden en sociale evenementen. We delen hier enkele hoogtepunten uit het Enroll-HD-onderdeel van de bijeenkomst.

KEYNOTE LEZINGEN



Sarah Tabrizi (University College London) besprak mechanismen van pathogenese, therapieën in ontwikkeling, HD-YAS (een langetermijnstudie van jongvolwassenen met het verlengde gen) en veelbelovende feedback van de Food and Drug Administration (FDA) over de integratie van biomarkers in het ontwikkelingsproces van geneesmiddelen.



Harry Orr (Universiteit van Minnesota) gaf een presentatie over CAG-herhalingsstoornissen en stelde voor dat als we de pathogene overeenkomsten en verschillen tussen de ZvH

en andere erfelijke aandoeningen zoals spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1) beter kunnen begrijpen, we dichterbij het overkoepelende doel kunnen komen om effectieve behandelingen te ontwikkelen.



Michael Panzara (Neurvati Neurosciences) gaf een stimulerende lezing over het gebruik van innovatieve onderzoeksontwerpen om de ontwikkeling van geneesmiddelen te versnellen, gebruikmakend van zijn uitgebreide ervaring in het ontwikkelen van therapieën voor neurologische aandoeningen.

Genetische modificatoren en somatisch mozaïcisme (parallele sessie)

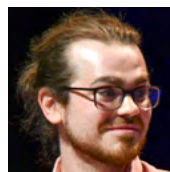


Bob Handsaker (Harvard Medical School) hield een presentatie over de "tikkende DNA-klok" van somatische instabiliteit, het proces waardoor het reeds uitgebreide gebied van CAG-herhalingen in het mutante huntingtine-gen (*mHTT*) in de loop van de tijd nog groter wordt.



Davina Hensman Moss (University College London) besprak een recent project waarin werd gekeken naar het DNA van sperma en bloed van mannen met de ZvH (Sperm-CAG) en hoe dit werk zich zou kunnen ontwikkelen.

Ontwikkeling en veroudering bij de ZvH (parallele sessie)

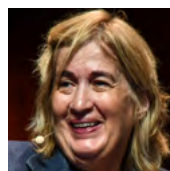


Oliver Bartley (Cardiff University) beschreef het werken met behulp van medium steekproefneuronen afgeleid van menselijke pluripotente stamcellen en herinnerde ons aan de noodzaak om de voor- en nadelen van verschillende experimentele modellen te begrijpen.



Sandrine Humbert (Paris Brain Institute) koos voor een neurologische benadering bij het traceren van een pad van embryonale en postnatale ontwikkeling tot voor en na klinische motorische diagnose in de volwassenheid.

Praktische inzet van HD-ISS in klinisch onderzoek



Cristina Sampaio (CHDI) gaf een samenvatting van de ontwikkeling van het Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS) en beschouwde de kansen en uitdagingen die het nu biedt als onderzoeksinstrument.



Jeffrey Long (Universiteit van Iowa) ging verder op dit thema en liet zien hoe de HD-ISS kan worden gebruikt bij de planning van klinische studies.



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

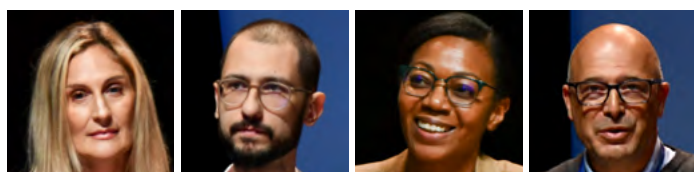
De sessie werd afgesloten met een stimulerende panel-discussie met **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) en **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

Vooruitgang verkregen via Enroll-HD

Drie sessies waren specifiek gewijd aan de vooruitgang die is geboekt via de Enroll-HD-studie en het platform voor klinisch onderzoek.



In de eerste, **presenteerden Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (University of Iowa) en **James Mills** (University of Iowa) biomarkers en modellering.



In de tweede sessie bespraken **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) en **Joaquim Ferreira** (Universiteit van Lissabon) verschillende aspecten van ondersteuning voor klinische tests en klinisch onderzoek bij de ZvH.



In de derde sessie bespraken **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) en **Tiago Mestre** (Universiteit van Ottawa) nieuwe benaderingen voor het ontwerpen van

klinische studies, die spannende inzichten boden in de toekomst van ZvH-onderzoek.

Patrick Weydt (Universiteit van Bonn en EHDN) sloot de sessies af met een verhelderende discussie over de volgende stappen op weg naar klinisch voordeel uit klinisch onderzoek.

Aanvullende berichtgeving over EHDN & Enroll-HD 2024 is gepubliceerd in het novembernummer van EHDN News (zie <https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>), en de opgenomen presentaties van het Enroll-HD-onderdeel van de bijeenkomst zijn nu beschikbaar op de Enroll-HD-website (<https://www.enroll-hd.org/>).



Van links naar rechts: Fiona Loveday, Jolie Lewis en Marta Laciak (Language Area Coordinators)



Enroll-HD 2.0: waarom, wat, wanneer?

Swati Sathe is de Medical Vice President bij CHDI. Naast het leiden van het statistiek- en modelleringsteam, omvat haar rol het leveren van input over belangrijke medische en wetenschappelijke kwesties met betrekking tot klinisch onderzoek in een groot aantal onderzoeken. Zoals gepresenteerd op EHDN & Enroll-HD 2024, brengt Enroll-HD 2.0 een aantal zeer opwindende ontwikkelingen in het ZvH-onderzoek. We spraken met Swati om meer te weten te komen over wat Enroll-HD 2.0 betekent voor de deelnemers.

Waarom verandert Enroll-HD?

Enroll-HD is een succesverhaal geweest: het heeft zijn doelstellingen bereikt, een enorm aantal deelnemers

geworven en waardevolle gegevens en output opgeleverd in de afgelopen 12 jaar. We moeten nu Enroll-HD veranderen om mee te bewegen met het veranderende landschap van het ZvH-onderzoek. In het bijzonder, richten klinische onderzoeken zich op deelnemers veel eerder in het verloop van hun ziekte, dus Enroll-HD moet voorbereid zijn om aan deze behoefte te voldoen.

Enroll-HD 2.0 is een wijziging van het oorspronkelijke protocol in plaats van een nieuwe studie, en de belangrijkste wijzigingen zullen betrekking hebben op inschrijving, werving, cohorten en beoordelingen.

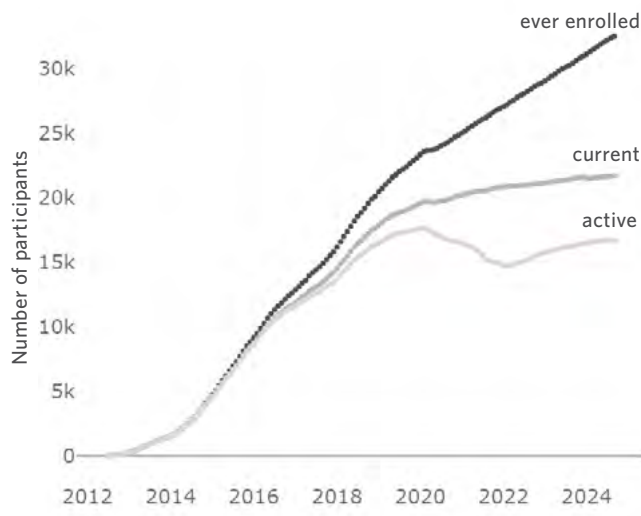
Hoe verandert de inschrijving en werving in Enroll-HD 2.0?

In plaats van zoveel mogelijk deelnemers te werven, zal Enroll-HD 2.0 ernaar streven een beheersbaar aantal deelnemers te werven, ongeveer 25.000 actieve deelnemers in totaal, en, met behulp van de HD-ISS, een strategie te implementeren om ervoor te zorgen dat meer deelnemers in de vroege stadia van de ziekte deelnemen. Het HD-ISS is ontworpen om het traject van de ZvH gedurende de levensduur objectief te beschrijven om klinisch onderzoek te



Afgevaardigden van EHDN en Enroll-HD 2024 wilden graag horen over Enroll-HD 2.0

Enroll-HD steekproefomvang in de loop van de tijd: 2012 - heden



Enroll-HD heeft de afgelopen 12 jaar veel deelnemers geworven

vergemakkelijken (voor meer details over HD-ISS, zie ons interview met Swati in 2023: https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf).

Hoe zullen cohorten veranderen?

Deelnemers worden in eerste instantie in één van de drie cohorten (A, B of C) geplaatst. Voor deelnemers met de ZvH, zal deze opdracht gebaseerd zijn op hun

HD-ISS-score (d.w.z. Stadia 0-1: vóór klinische motorische diagnose; Fase 2: vroeg; Fase 3: laat). De overgang tussen cohorten zal worden bepaald door de klinische status en beoordelingsscores van elke deelnemer, en volledig worden toegelicht vóór de rekrutering en in de loop van het onderzoek. Zoals altijd, krijgen de deelnemers de gelegenheid om vragen te stellen.

Hoe verandert assessments?

Een groot voordeel van het plaatsen van deelnemers in cohorten is dat beoordelingen nu op maat worden gemaakt voor elk cohort, wat betekent dat het nut van de verzamelde gegevens, zoals beeldvorming en biomonsters, zal worden gemaximaliseerd terwijl de testlast voor deelnemers wordt verminderd. Er zal ook meer flexibiliteit worden geboden met de invoering van online/telefonische bezoeken voor sommige deelnemers.

Naast Enroll-HD 2.0 zal een nieuw biobankprotocol het CHDI in staat stellen om vitale gegevens op te slaan en te verspreiden en om extra biomonsters te verzamelen. De CHDI Biobank zal een gestandaardiseerd en duidelijk gedefinieerd proces creëren voor het verzamelen, opslaan en delen van biologische monsters en gegevens van deelnemers met HD en controled deelnemers. Deze wijzigingen zullen voldoen aan de evoluerende wettelijke



De pauzes boden een mooie kans om ideeën uit te wisselen

vereisten en ook de beschikbare gegevens uitbreiden om aan de onderzoeksbehoeften te voldoen. Wij geloven dat de CHDI Biobank zal helpen de ontwikkeling van biomarkers in ZvH-onderzoek te versnellen, verder onderzoek mogelijk te maken naar de genetische en omgevingsfactoren die de pathofysiologie van de ZvH beïnvloeden, en de ontwikkeling van ziekteprogressiemodellen en klinische beoordelingsinstrumenten te informeren.

FuRST 2.0: een wetenschappelijk gevalideerde maat voor functioneel vermogen



Neha Sinha, PhD, is de directeur van Clinical Assessment Methodology bij CHDI. Ze speelt een sleutelrol bij het ontwikkelen en evalueren van klinische uitkomstbeoordelingen om de pathofysiologie van de ZvH beter te begrijpen en de impact van interventies op ziekteprogressie te beoordelen. We spraken met Neha om meer te weten te komen over de ontwikkeling en introductie van FuRST 2.0.

Waarom is functioneel vermogen bij de ZvH belangrijk om te bestuderen?

Functioneel vermogen verwijst naar het vermogen van een persoon om dagelijkse activiteiten uit te voeren die essentieel zijn voor onafhankelijkheid en welzijn. Dit omvat het voorzien in basisbehoeften, het vervullen van rollen binnen het gezin en de samenleving, het uitvoeren

Wanneer zullen deze veranderingen plaatsvinden?

De planning voor Enroll-HD 2.0 begon in 2023 en de voorbereiding vond plaats in 2024. Naarmate we 2025 ingaan, hopen we dat studielocaties met het nieuwe protocol zullen beginnen. We kijken uit naar de implementatie van deze belangrijke ontwikkelingen en het delen van updates te zijner tijd.

van beroepstaken, het beheren van financiële verantwoordelijkheden en het handhaven van de algehele gezondheid. Bij de ZvH is functioneel vermogen van vitaal belang om te beoordelen, omdat het de praktische impact van ziekteprogressie op de kwaliteit van leven (QoL) weerspiegelt.

Wat zijn de prangende vragen over functioneel vermogen bij de ZvH?

Bij de ZvH leidt progressieve neurodegeneratie tot motorische, cognitieve en gedragsstoornissen die een directe invloed hebben op functionele vaardigheden. Verlies van deze vaardigheden duidt vaak op de overgang naar een grotere afhankelijkheid van zorgverleners en een afname van de algehele kwaliteit van leven. Als zodanig is functioneel vermogen een betekenisvolle, deelnemergerichte gezondheidssuitkomst, en in combinatie met andere uitkomstmaten in klinische onderzoeken kan het gegevens opleveren die neuropathologische verandering verbinden met de impact ervan op het dagelijks leven.

Bij mensen met de ZvH begint een afname van het functionele vermogen subtiel in de periode vóór de klinische motorische diagnose en vordert gedurende de ziekte; de timing en het traject van deze functionele veranderingen in de vroege ZvH worden nog niet volledig begrepen. Momenteel zijn er echter geen beoordelingen van functioneel vermogen die gevoelig zijn voor de veranderingen in de stadia van de ZvH voorafgaand aan de klinische motorische diagnose.

Hoe kan FuRST 2.0 helpen bij het beantwoorden van deze vragen?

Aangezien ZvH-onderzoek en klinische proeven zich steeds meer richten op eerdere stadia van de ziekte, was er behoefte aan een gevoeliger functionele maatstaf. De Functional Rating Scale 2.0 (FuRST 2.0) is ontwikkeld om een geschikte, wetenschappelijk gevalideerde, functionele patiëntgerapporteerde uitkomst (PRO) te bieden die gevoelig is voor de vroegste functionele achteruitgang bij de ZvH.

Wat houden FuRST 2.0 assessments in voor deelnemers?

De FuRST 2.0 is een PRO met 24 items die het functionele vermogen beoordeelt zonder rekening te houden met de onderliggende oorzaak. Het behandelt het functionele vermogen van de respondent in de afgelopen twee weken en beoordeelt een reeks functionele vaardigheden, waaronder het vermogen om te werken, financiën te beheren, sociale interacties en onafhankelijkheid in de thuisomgeving.

Zijn deze beoordelingen gevalideerd?

De ontwikkeling van FuRST 2.0 volgde een rigoureuze, datagestuurde, iteratieve proces om de geldigheid van de inhoud te garanderen, wat eenvoudiger gezegd betekent dat het nauwkeurig meet wat het moet meten. Dit proces omvatte focusgroepen om symptomen te identificeren die momenteel worden ervaren of beginnen te verschijnen, overleg met het Delphi-panel om consensus van experts te verzamelen, meerdere interviewrondes met ZvH-deelnemers en hun metgezellen om de bruikbaarheid en het comfort bij gevoelige onderwerpen te beoordelen, en input van een stuurgroep en regelgevende instanties zoals de FDA.

Hoe worden de gegevens gebruikt?

Deelnemers aan de Enroll-HD-studie voltooien de FuRST 2.0 op hun onderzoekslocatie. Deze gegevens zullen worden geanalyseerd om de eigenschappen

van de schaal verder te evalueren ter ondersteuning van verfijning en toepassing in bredere onderzoeks- en klinische contexten.

Hoe zal de introductie van FuRST 2.0 het ZvH-onderzoek in bredere zin ten goede komen?

PRO's spelen een cruciale rol bij het vastleggen van de perspectieven van deelnemers op de impact van de ziekte en het beoordelen van de voordelen van therapeutische interventies. Ondanks hun belang zijn PRO's onderbenut in klinische onderzoeken naar de ZvH, grotendeels vanwege zorgen over het voldoen aan de strenge methodologische normen die worden vereist door regelgevende instanties.

De ontwikkeling van FuRST 2.0 benadrukt de waarde van iteratieve betrokkenheid bij zowel de doelgroep - in dit geval mensen met de ZvH - als regelgevende instanties gedurende het PRO-ontwikkelingsproces. Door een voorbeeld te zijn van deze patiëntgerichte en methodologisch verantwoorde aanpak, schept FuRST 2.0 een precedent voor toekomstige PRO-ontwikkeling en de bredere acceptatie van dergelijke maatregelen in ZvH-onderzoek.

Contact opnemen over Enroll-HD

De sleutel tot het succes van Enroll-HD is het werk van toegewijde medewerkers die contact opnemen met nieuwe deelnemers en relaties onderhouden met gevestigde deelnemers. We spraken met teamleden van over de hele Enroll-HD-kaart om meer te weten te komen over hun rollen en verantwoordelijkheden.

Julie Koeppel vervult de rol van Research Specialist en Enroll-HD Coordinator bij het [Huntington's Disease Center of Excellence](#) van de Universiteit van Iowa.

Hoe ziet een typische werkdag er voor jou uit?

Ik begin Enroll-HD bezoeken met het bijpraten met de deelnemer. Ik hoor graag wat er het afgelopen jaar is gebeurd en ik waardeer de gelegenheid om weer in contact te komen met de deelnemers. Iedereen heeft een belangrijk verhaal te vertellen. Als het bezoek



Van links naar rechts: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

is afgerond voer ik het liefst zo snel mogelijk na het bezoek de gegevens in terwijl het allemaal nog vers in mijn geheugen zit.

Op dagen dat ik geen Enroll-HD-bezoeken heb, breng ik de dag door met het contact opnemen met deelnemers om kliniekbezoeken (of andere evenementen die voor hen gepland staan) te coördineren met Enroll-HD-bezoeken. Ik blijf ook in zeer nauw contact met onze coördinator van de ZvH-kliniek - aangezien we altijd verschillende onderzoeken tegelijk hebben lopen. Ik ontmoet veel individuen en families die getroffen zijn door de ZvH, en als ze nog niet betrokken zijn, kan ik mensen altijd in contact brengen met een Enroll-HD-site dicht bij huis. In essentie, proberen we ervoor te zorgen dat het onderzoek wordt ingepland op het moment dat voor de deelnemer het beste uitkomt.

Hoe past Enroll-HD in andere onderzoeken in uw kliniek?

We hebben veel andere onderzoeken naar de ZvH, waaronder geneesmiddelenonderzoeken. Ik denk dat Enroll-HD een nuttige manier biedt om mensen op de hoogte te stellen van deze andere onderzoeken, en deelnemers aan Enroll-HD delen vaak informatie over de studie met familieleden en vrienden. Hier in het Midwesten van de VS, zijn onze families vaak groot en verbonden, en zeer toegewijd aan het ZvH-onderzoek, waarbij Enroll-HD een sleutelrol speelt.

Wat valt je op als het gaat om het werken met de ZvH-gemeenschap?

Ik heb veel onderzoek gedaan en het moeilijkste onderdeel is meestal de werving. In het verleden voelde ik me soms als een verkoper die een rol speelde in de hoop nog een deelnemer te overtuigen. Met Enroll-HD-deelnemers is het precies het tegenovergestelde. Deze mensen zijn ongelooflijk enthousiast en gemotiveerd om deel te nemen aan onderzoek, omdat ze een verschil willen maken voor toekomstige generaties. Ik denk niet dat je dat vaak tegenkomt in onderzoek, en de oneindige toewijding, het doorzettingsvermogen en de moed die ik elke dag bij onze deelnemers zie, zijn ongelooflijk inspirerend.



Joie Hucko is de Outreach Coördinator bij het Huntington Disease Care, Education, and Research Center in Georgetown. Joie is in 2022 toegetreden tot dit Centre of Excellence.

Wat houdt jouw rol in?

Ik ben de outreach-coördinator voor het centrum, wat betekent dat ik verantwoordelijk ben voor het verspreiden van het woord! Als er iets verandert aan één van de onderzoeken of als we een nieuwe studie hebben, is het mijn taak om iedereen op de hoogte te houden, en dat doe ik door persberichten te versturen, onze maandelijkse nieuwsbrief bij te werken, enzovoort. Toen ik begon, was een belangrijk doel om na COVID-19 opnieuw contact op te nemen met deelnemers en gezinnen. Dit soort rol bestond voorheen niet in het centrum, dus ik heb veel invloed gehad op de ontwikkeling ervan.

Wanneer ik mensen met de ZvH en hun families voor het eerst ontmoet, vertel ik hen dat Enroll-HD een geweldige introductiestudie is voor mensen die betrokken willen raken bij onderzoek. De overgrote meerderheid van de deelnemers aan Enroll-HD is ook betrokken bij andere onderzoeken - Enroll-HD is een integraal onderdeel van al onze onderzoeksinspanningen. Dagelijks richt ik me op het communiceren met deelnemers en families en ook met zorgaanbieders zoals instellingen voor langdurige zorg, therapeuten en andere teams waarnaar we kunnen doorverwijzen. De



Community-evenementen zijn populair in Georgetown

ontwikkeling van deze relaties omvat het delen van kennis over de ZvH en het werken aan het stroomlijnen van het doorverwijzingsproces.

We hebben een aantal steungroepen en ik leid er één over virtueel onderwijs, een andere voor verzorgers en een groep voor jongvolwassenen. We hebben ook driemaandelijke community-evenementen. Dit zijn gratis evenementen zoals bowlen, 'paint and sip' - dat wordt geleid door een instructeur met drankjes en snacks! - en spelletjes en trivia-avonden. Ons belangrijkste doel is om iedereen bij elkaar te brengen en de mogelijkheid te bieden om te praten, vragen te stellen en meer te horen over ons onderzoek en wat we doen.

Met hoeveel deelnemers werk je?

We werken met ongeveer 250 mensen met de ZvH en hun families. Omdat we Maryland, Virginia en Washington DC bedienen, hebben we een zeer groot servicegebied. We nemen ook contact op met naburige staten en hebben mensen die van verder weg naar ons toe komen voor klinische zorg. Onze huidige deelnemers zijn erg betrokken en geëngageerd, wat geweldig is! We doen er ook alles aan om ervoor te zorgen dat degenen die momenteel geen toegang hebben tot deze gespecialiseerde zorg, weten wie we zijn en wat we doen.

Hoe houd je contact met zoveel deelnemers?

Ik houd regelmatig contact met deelnemers via e-mail en we hebben een paar verschillende communicatiekanalen,

waaronder een YouTube-kanaal (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGTt2wg>), waar we lezingen plaatsen van mensen in ons centrum over onderwerpen als onderwijs, onderzoek, en het werk dat plaatsvindt op onze site. Ik beheer ook een Instagram-pagina (https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/) en plaats daar al onze updates, inclusief nieuwsbrieven.

Wat heeft de toekomst in petto voor ZvH-onderzoek?

Over de hele lijn, zien we een verschuiving naar het bestuderen van de vroege stadia van de ZvH bij jongere mensen. Dit is essentieel voor Enroll-HD 2.0 en alle sites zullen nadenken over hoe ze dit het beste kunnen faciliteren. Zoals ik al zei, hebben we een steungroep voor jongvolwassenen - en dit is geen traditionele steungroep; we gebruiken voornamelijk een berichten-app om contact te houden. Deze aanpak lijkt een stuk toegankelijker en boeiender voor onze jongvolwassenen en stelt ons in staat om een gedeelde verstandhouding op te bouwen. We weten dat de symptomen voor de meeste jongvolwassenen pas over 5 tot 10 jaar zullen verschijnen, dus Enroll-HD 2.0 zal een weinig belastende manier bieden om betrokken te raken, waardoor deelnemers hun werk- en gezinsleven kunnen voortzetten terwijl ze een tastbare bijdrage leveren aan onderzoek.



Danielle Buchanan en **Elizabeth Huitz** zijn belangrijke leden van het [Ziekte van Huntington Programma](#) van het Vanderbilt University Medical Centre, dat in 2017 als een «Level 1 Center of Excellence» werd aangeduid door de Huntington's Disease Society of America.

Hoeveel mensen zie je in de kliniek?

Elizabeth: We hebben ongeveer 400 personen met de ZvH die naar onze kliniek komen en ongeveer 500 personen die deelnemen aan Enroll-HD, aangezien dit ook familieleden omvat. Hoewel we voornamelijk het zuidoosten van Amerika bestrijken, komen er ook mensen helemaal uit Florida, North Carolina, Pittsburgh en Illinois.

Danielle: Er zijn zelfs mensen uit Canada bijgekomen! Sommige van onze families zijn vrij groot en hebben meerdere generaties. Zelfs als ze niet bij elkaar in de buurt wonen, verwijzen mensen hun familieleden toch door naar Vanderbilt op basis van hun positieve ervaringen hier en de mogelijkheden om betrokken te raken bij onderzoek.

Hoe houd je contact met zoveel deelnemers?

Danielle: Als er iemand langskomt voor een bezoek aan Enroll-HD, kom ik graag langs om te zien hoe het met hen gaat. Omdat ik de afgelopen zeven jaar met elke persoon heb gewerkt, hebben we een band opgebouwd en het is geweldig om persoonlijk bij te praten. Er is een wekelijkse steungroep die georganiseerd wordt door ons team van maatschappelijk werkers, genaamd "happy hour", waar patiënten en zorgverleners naartoe kunnen gaan, en die geweldige feedback en opkomst heeft gekregen.

Hoe werk je met mensen die nog niet eerder in de kliniek zijn geweest?

Elizabeth: Mensen die er nog niet eerder zijn geweest, kunnen begrijpelijkerwijs erg nerveus zijn. Onze telefoonnummers zijn direct beschikbaar en we begrijpen ten volle dat het maken van dat eerste telefoontje angstaanjagend kan zijn. Wanneer iemand contact opneemt, geven we uitleg over de kliniek, over wat we doen en wat de mogelijkheden zijn. We nodigen hen ook uit om binnen te komen, persoonlijk vragen te stellen, het team te ontmoeten, enzovoort. Omdat we een multidisciplinair team zijn dat bestaat uit genetisch adviseurs, maatschappelijk werkers, logopedisten, neurologen, onderzoekscoördinatoren en anderen, hebben we in elke fase van de reis iets belangrijks te bieden voor de hele familie.

Wat valt je op aan het werken in de ZvH?

Danielle: De hoop, de veerkracht en de toewijding aan het onderzoek in onze ZvH-families zijn allemaal geweldig. Misschien wel het belangrijkste is dat onze deelnemers niet deelnemen aan onderzoek voor zichzelf, maar voor de volgende generatie en daarna. Het is ongelooflijk om te zien en er deel van uit te maken.

Kate Fayer (onderzoekscoördinator) en **Olivia Thackeray** (onderzoeksassistent) zijn beiden gevestigd aan het University College London in het Verenigd Koninkrijk, waar ze samen met professor Sarah Tabrizi werken aan een uitgebreid [ZvH-onderzoeksprogramma](#).

Hoe ziet een typische dag er voor ieder van jullie uit?

Kate: Ik houd me bezig met het projectmanagement, wat betekent dat we ervoor moeten zorgen dat onze bestanden en notities up-to-date zijn en dat alles wordt vastgelegd zoals het hoort. Ik ben betrokken bij verschillende onderzoeksprojecten, maar Enroll-HD is de basis voor het grootste deel van dit werk.

Olivia: Ik werk aan veel dagelijkse activiteiten van Enroll-HD, waaronder het plannen van bezoeken met deelnemers en ervoor zorgen dat we alles op orde

hebben hiervoor. Het is altijd geweldig om de deelnemers te zien, en omdat we elke deelnemer elk jaar zien, hebben we de mogelijkheid om een verstandhouding op te bouwen.

Met hoeveel Enroll-HD-deelnemers werk je aan de UCL?

Kate: We hebben tussen de 300 en 400 deelnemers, en sommigen reizen een behoorlijke afstand om ons te komen zien! Professor Tabrizi is bekend op het gebied van de ZvH, dus we hebben zelfs deelnemers die helemaal vanuit Schotland komen. Het is verbazingwekkend hoeveel inspanningen de deelnemers leveren en de motivatie om mee te werken aan het vergroten van de kennis over de ZvH is immens. Het is een gezamenlijke inspanning van de hele gemeenschap.



Hoe past Enroll-HD in andere onderzoeksprojecten die aan de UCL worden uitgevoerd?

Kate: Ik beschouw Enroll-HD als de eerste stap in onderzoek - het biedt een echt goede eerste ervaring en stelt deelnemers in staat om meer te weten te komen

over het onderzoeksproces en te horen over andere lopende projecten. Ik merk dat onze deelnemers een gemeenschapsgevoel opbouwen, een gevoel van deel uitmaken van iets groters, omdat ze weten hoeveel mensen erbij betrokken zijn en dat de gegevens worden gebruikt om de ZvH beter te begrijpen.

Olivia: Er is zeker een "Enroll-HD-gemeenschapsgevoel" en deelnemers horen graag wat we doen. De bereidheid van deelnemers om betrokken te zijn bij Enroll-HD en andere projecten springt er

voor mij echt uit. Gezien de genetische aard van de ZvH, zijn er veel deelnemers die getuige zijn geweest van familieleden die allerlei problemen doormaakten, en ik denk dat dit hen motiveert om betrokken te zijn bij het onderzoek en een rol van belang te spelen

Wat betekent de introductie van Enroll-HD 2.0 voor u?

Kate: Het is een spannende tijd! Met de introductie van Enroll-HD 2.0 liggen er grote veranderingen in het verschiet, die allemaal tot doel hebben ons dichter bij het vinden van behandelingen voor de ZvH te brengen.

Olivia: We bevinden ons momenteel in de beginfase van de implementatie van Enroll-HD 2.0. Zoals altijd staan de deelnemers in de voorhoede van wat we doen, dus we zullen met hen praten, luisteren naar hun feedback en ervoor zorgen dat we eventuele vragen kunnen beantwoorden naarmate deze ontwikkelingen vorderen.



Deelnemers aan EHDN & Enroll-HD 2024



En tot slot...

We sluiten ons 2024-nummer van **Enroll!** af met reflecties van **Eileen Neacy**, Chief Operating Officer bij CHDI. Eileen werkt sinds 2007 bij CHDI en is verantwoordelijk voor de activiteiten van

CHDI, waaronder het Enroll-HD Platform.

Dit nummer van **Enroll!** biedt een fascinerende momentopname van hoeveel er in een jaar kan worden bereikt! Van de enorm succesvolle bijeenkomst in Straatsburg tot de voortgang bij de uitrol van het Enroll-HD 2.0-protocol, de gezamenlijke vastberadenheid en spirit van samenwerking van deelnemers, onderzoekers en clinici blijven Enroll-HD tot een baanbrekend onderzoek maken. De prestaties van Enroll-HD zijn niet alleen uniek op het gebied van ZvH-onderzoek, maar ook voor de studie van zeldzame ziekten en de medische wetenschap in het algemeen.

Als ik naar de toekomst kijk, ben ik ervan overtuigd dat de veranderingen in Enroll-HD 2.0 een nog grotere

katalysator zullen zijn voor klinische ontwikkeling en onderzoek. Er is veel om gezamenlijk trots op te zijn, en ik ben verheugd om deel uit te maken van dit werk.

Enroll! is een uitgave van CHDI Foundation, Inc., een non-profit organisatie voor biomedisch onderzoek exclusief gewijd aan het gezamenlijk ontwikkelen van therapieën die substantieel ten goede zullen komen aan degenen die getroffen zijn door de ziekte van Huntington. Als onderdeel van die missie sponsort en beheert Stichting CHDI Enroll-HD. Meer informatie is te vinden op: www.chdifoundation.org

Redacteur: Simon Noble, PhD

Senior wetenschapsschrijver: Catherine Deepprose, PhD

Vertaler: Jorre Vandenbussche

Lay-out, en foto's op pagina 1 t/m 4 en 12 (boven):

Gabriele Stautner, artifax.com

Enroll! is gelicenseerd onder een Creative Commons Naamsvermelding-GelijkDelen 4.0 Unported licentie. Dit betekent dat iedereen de inhoud van **Enroll!** overal kan hergebruiken, zolang ze **Enroll!** benoemen en verwijzen naar www.enroll-hd.org.



Neem contact met ons op via: info@enroll-hd.org