

# BIENVENUE À ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



**2**024 a été une année incroyablement chargée pour Enroll-HD ! Le travail de développement et de finalisation du protocole mis à jour pour Enroll-HD 2.0 est presque terminé, ce qui modernisera la recherche sur la maladie de Huntington (MH). Le congrès EHDN & Enroll-HD 2024 à Strasbourg a été une occasion importante de partager ces mises à jour avec la communauté MH au sens large, et c'était merveilleux de vous voir si nombreux là-bas. L'esprit animé et dynamique partagé par les cliniciens, les chercheurs et les personnes touchées par la MH a permis à la conférence de créer des souvenirs durables ainsi qu'un sens renouvelé de l'objectif.

Il ne fait aucun doute que la recherche sur la MH est solide. Les



*L'atmosphère à EHDN & Enroll-HD 2024 était animée et inspirante*

données d'Enroll-HD provenant de plus de 30 000 participants dans la base de données, dont plus de 21 000 sont encore suivis au sein de plus de 150 centres dans 23 pays à travers le monde, ont été utilisées pour soutenir la conception et la mise en œuvre de plus de 25 essais cliniques, parmi d'autres projets. Nous sommes très fiers de ce

qui a été accompli par Enroll-HD au cours des 12 dernières années. Alors que nous déployons Enroll-HD 2.0 en 2025, nous sommes impatients de faire encore plus de progrès dans l'avancement de la recherche MH.

**Cristina Sampaio**  
Directrice médicale, CHDI



## EHDN et Enroll-HD 2024

**E**n septembre de cette année, Enroll-HD et EHDN ont collaboré pour créer un événement unique combinant la réunion plénière bisannuelle d'EHDN (jour 1), le programme conjoint EHDN et Enroll-HD (jour 2) avec le congrès Enroll-HD (jour 3). Plus de 1 100 délégués se sont réunis dans la ville de Strasbourg, en France, pour assister à des présentations scientifiques et cliniques, à des réunions spéciales, à des opportunités de réseautage et à des événements sociaux. Nous partageons ici quelques points forts de la composante Enroll-HD du congrès.

### CONFÉRENCES PRINCIPALES



**Sarah Tabrizi** (University College London) a discuté des mécanismes de pathogenèse, des thérapies en cours de développement, de l'étude longitudinale HD-YAS (étude longitudinale de jeunes adultes porteurs du gène étendu) et des commentaires prometteurs de la Food and Drug Administration (FDA) sur l'intégration des biomarqueurs dans le processus de développement des médicaments.



**Harry Orr** (Université du Minnesota) a présenté les troubles de la répétition CAG et a proposé que si nous pouvons mieux comprendre les similitudes et les différences pathogéniques entre la MH et d'autres affections héréditaires telles que l'ataxie spinocérébelleuse de type 1 (SCA1), nous pouvons nous rapprocher de l'objectif global de développer des traitements efficaces.



**Michael Panzara** (Neurvati Neurosciences) a donné une conférence stimulante sur l'utilisation de modèles d'essais innovants pour accélérer le développement de médicaments, en s'appuyant sur sa vaste expérience dans le développement de thérapies pour les troubles neurologiques.

### Modificateurs Génétiques et Mosaïcisme Somatique (session parallèle)



**Bob Handsaker** (Harvard Medical School) a présenté le « tic-tac de l'horloge de l'ADN » de l'instabilité somatique, le processus par lequel la région déjà élargie des répétitions CAG dans le gène huntingtine mutant (mHTT) s'agrandit encore plus au fil du temps.



**Davina Hensman Moss** (University College London) a discuté d'un projet récent portant sur l'ADN des spermatozoïdes et du sang d'hommes atteints de la MH (Sperm-CAG) et sur la manière dont ce travail pourrait se développer.

### Développement et Vieillesse dans la MH (session parallèle)



**Oliver Bartley** (Université de Cardiff) a décrit les travaux utilisant des neurones à épine moyenne dérivés de cellules souches pluripotentes humaines et nous a rappelé la nécessité de comprendre les avantages et les inconvénients des différents modèles expérimentaux.



**Sandrine Humbert** (Institut du Cerveau, Paris) a adopté une approche neurodéveloppementale en traçant un chemin allant du développement embryonnaire et postnatal jusqu'à avant et après le diagnostic clinique moteur à l'âge adulte.

### Déploiement pratique de l'HD-ISS dans la recherche clinique



**Cristina Sampaio** (CHDI) a récapitulé le développement du système de stadification intégrée de la maladie de Huntington (HD-ISS) et a examiné les opportunités et les défis qu'il offre maintenant en tant qu'outil de recherche.



**Jeffrey Long** (Université de l'Iowa) a poursuivi sur ce thème et a montré comment le HD-ISS peut être utilisé dans la planification d'essais cliniques.

La session s'est conclue par une table ronde stimulante à laquelle ont participé **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter**



De gauche à droite : Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

**McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) et **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

### Les progrès obtenus via Enroll-HD

Trois sessions ont été spécifiquement consacrées aux avancées réalisées grâce à l'étude et plateforme de recherche clinique Enroll-HD.



Dans la première, **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (Université de l'Iowa) et **James Mills** (Université de l'Iowa) ont présenté des exposés sur les biomarqueurs et la modélisation.



Au cours de la deuxième session, **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) et **Joaquim Ferreira** (Université de Lisbonne) ont discuté de différents aspects du soutien aux essais et études cliniques dans le domaine de la MH.



Dans la troisième session, **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) et **Tiago Mestre** (Université d'Ottawa) ont parlé des nouvelles approches en matière de conception d'essais cliniques, offrant ainsi des perspectives passionnantes sur l'avenir de la recherche MH.

**Patrick Weydt** (Université de Bonn et EHDN) a conclu les sessions par une discussion perspicace sur les prochaines étapes vers l'obtention d'un bénéfice clinique de la recherche clinique.

Une couverture supplémentaire du congrès EHDN & Enroll-HD 2024 a été publiée dans le numéro de novembre d'EHDN News (voir <https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>), et les présentations enregistrées de la composante Enroll-HD du congrès sont désormais disponibles sur le site Web d'Enroll-HD (<https://www.enroll-hd.org/>).



De gauche à droite : Fiona Loveday, Jolie Lewis et Marta Laciak (coordinatrices linguistiques)



12 dernières années. Nous devons maintenant modifier Enroll-HD pour nous adapter au paysage changeant de la recherche MH. En particulier, les essais cliniques se concentrent sur les participants beaucoup plus précocement dans l'évolution de leur maladie, de sorte qu'Enroll-HD doit être prêt à répondre à ce besoin.

## Enroll-HD 2.0 : Pourquoi, quoi, quand ?

**S**wati Sathe est la vice-présidente des affaires médicales de CHDI. En plus de diriger l'équipe des statistiques et de la modélisation, son rôle consiste notamment à fournir des commentaires sur les principales questions médicales et scientifiques liées à la recherche clinique dans le cadre d'une multitude d'études. Telle que présentée au congrès EHDN & Enroll-HD 2024, Enroll-HD 2.0 apporte des développements passionnants à la recherche MH. Nous avons rencontré Swati pour en savoir plus sur ce que signifie Enroll-HD 2.0 pour les participants.

### Pourquoi Enroll-HD va changer ?

Enroll-HD a été une réussite : l'étude a atteint ses objectifs, recruté un nombre considérable de participants et fourni des données et des résultats précieux au cours des

Enroll-HD 2.0 est un amendement au protocole original plutôt qu'une nouvelle étude, et les principaux changements concerneront l'inclusion, le recrutement, les cohortes et les évaluations.

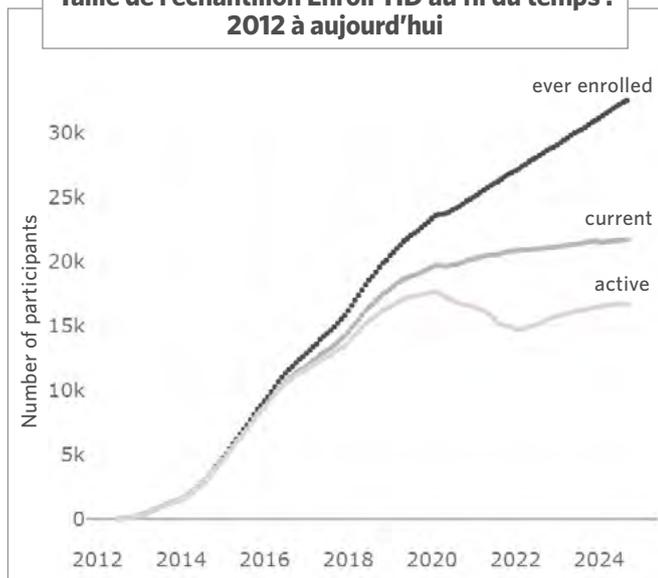
### Comment l'inclusion et le recrutement vont-ils changer dans Enroll-HD 2.0 ?

Plutôt que de recruter le plus grand nombre possible de participants, Enroll-HD 2.0 visera à recruter un nombre gérable de participants, environ 25 000 participants actifs au total, et, à l'aide de l'HD-ISS, à mettre en œuvre une stratégie pour s'assurer que davantage de participants aux premiers stades de la maladie y participent. L'HD-ISS a été conçu pour décrire objectivement la trajectoire de la MH au cours de la vie afin de faciliter la recherche clinique (pour plus de détails sur l'HD-ISS, voir notre interview avec



Les participants à EHDN et Enroll-HD 2024 étaient impatients d'entendre parler d'Enroll-HD 2.0

### Taille de l'échantillon Enroll-HD au fil du temps : 2012 à aujourd'hui



Enroll-HD a recruté massivement au cours des 12 dernières années

Swati en 2023 : [https://www.enroll-hd.org/enrollhd\\_documents/newsletters/winter-2023.pdf](https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf).

### Comment les cohortes vont-elles changer ?

Les participants seront d'abord répartis dans l'une des trois cohortes (A, B ou C). Pour les participants atteints de MH, cette affectation sera basée sur leur score HD-ISS (c'est-à-dire, les Stades 0 et 1 : avant le diagnostic clinique

moteur ; Stade 2 : débutant ; Stade 3 : avancé). La transition entre les cohortes sera déterminée par l'état clinique et les scores aux évaluations pour chaque participant, et expliquée en détail avant le recrutement et pendant toute la durée de l'étude. Comme toujours, les participants auront l'occasion de poser des questions.

### Comment les évaluations vont-elles changer ?

L'un des principaux avantages de placer les participants dans des cohortes est que les évaluations seront désormais adaptées à chaque cohorte, ce qui signifie que l'utilité des données recueillies, telles que l'imagerie et les échantillons biologiques, sera maximisée tout en réduisant le fardeau des tests pour les participants. Une plus grande souplesse sera également offerte avec l'introduction de visites en ligne ou téléphoniques pour certains participants.

Parallèlement à Enroll-HD 2.0, un nouveau protocole de biobanque permettra à CHDI de stocker et de distribuer des données essentielles ainsi que de collecter des échantillons biologiques supplémentaires. La Biobanque de CHDI créera un processus normalisé et clairement défini pour la collecte, le stockage et le partage d'échantillons et de données biologiques provenant de participants atteints de la MH et de participants témoins. Ces changements permettront de répondre à l'évolution des exigences



Les pauses ont offert une excellente plateforme d'échange

réglementaires et d'élargir les données disponibles pour répondre aux besoins de la recherche. Nous croyons que la Biobanque de CHDI contribuera à accélérer le développement de biomarqueurs dans la recherche MH, permettra une étude plus approfondie des facteurs génétiques et environnementaux qui affectent la physiopathologie MH, et informera le développement de modèles de progression de la maladie et d'outils d'évaluation clinique.

## **FuRST 2.0 : Une Mesure Scientifiquement Vali- dée de la Capacité Fonctionnelle**



**N**eha Sinha, Ph. D., est directrice de la méthodologie d'évaluation clinique à CHDI. Elle joue un rôle clé dans l'élaboration de tests et dans l'évaluation de leurs résultats cliniques afin de mieux comprendre la physiopathologie de la MH et d'évaluer l'impact des interventions sur la progression de la maladie. Nous nous sommes entretenus avec Neha pour en savoir plus sur le développement et le lancement de FuRST 2.0.

### **Pourquoi la capacité fonctionnelle dans la MH est-elle importante à étudier ?**

La capacité fonctionnelle fait référence à la capacité d'un individu à réaliser des activités quotidiennes essentielles à l'autonomie et au bien-être. Cela comprend la satisfaction des besoins de base, l'accomplissement des rôles au sein de la famille et de la société, l'exécution de tâches

### **Quand ces changements auront-ils lieu ?**

La planification d'Enroll-HD 2.0 a commencé en 2023 et la préparation s'est déroulée tout au long de l'année 2024. À l'approche de 2025, nous espérons que les centres d'étude commenceront avec le nouveau protocole. Nous sommes impatients de voir la mise en œuvre de ces développements importants et de partager les mises à jour en temps voulu.

professionnelles, la gestion des responsabilités financières et le maintien de la santé globale. Dans le cas de la MH, la capacité fonctionnelle est essentielle à évaluer car elle reflète l'impact pratique de la progression de la maladie sur la qualité de vie.

### **Quelles sont les questions persistantes sur la capacité fonctionnelle dans la MH ?**

Dans la MH, la neurodégénérescence progressive entraîne des déficiences motrices, cognitives et comportementales qui ont un impact direct sur les capacités fonctionnelles. La perte de ces compétences signale souvent la transition vers une plus grande dépendance vis-à-vis des soignants et une baisse de la qualité de vie globale. En tant que telle, la capacité fonctionnelle est un résultat de santé significatif axé sur le participant et, lorsqu'elle est combinée à d'autres mesures de résultats dans les essais cliniques, elle peut fournir des données qui relient le changement neuropathologique à son impact sur la vie quotidienne.

Chez les personnes atteintes de MH, un déclin de la capacité fonctionnelle commence subtilement dans la période précédant le diagnostic clinique moteur et progresse tout au long de la maladie ; le moment et la trajectoire de ces changements fonctionnels au début de la MH ne sont pas entièrement compris. Cependant, il n'existe actuellement aucune évaluation de la capacité fonctionnelle sensible aux changements dans les stades de la MH avant le diagnostic clinique moteur.

### **Comment FuRST 2.0 peut aider à répondre à ces questions ?**

Comme la recherche et les essais cliniques sur la MH ciblent de plus en plus les premiers stades de la maladie, il était nécessaire de développer une mesure fonctionnelle plus sensible. L'échelle d'évaluation fonctionnelle 2.0 (FuRST 2.0) a été développée pour fournir une mesure fonctionnelle des résultats rapportés par le patient (PRO) adaptée à l'objectif, scientifiquement validée, sensible au déclin fonctionnel le plus précoce de la MH.

## Qu'impliqueront les évaluations FuRST 2.0 pour les participants ?

FuRST 2.0 est un questionnaire patient (PRO) de 24 items qui évalue la capacité fonctionnelle sans tenir compte de la cause sous-jacente. Il porte sur les capacités fonctionnelles de la personne interrogée au cours des deux dernières semaines et évalue une gamme de capacités fonctionnelles, y compris la capacité de travailler, de gérer les finances, les interactions sociales et l'autonomie dans l'environnement familial.

## Ces évaluations ont-elles été validées ?

Le développement de FuRST 2.0 a suivi un processus itératif rigoureux, axé sur les données, pour garantir la validité de son contenu, ce qui, plus simplement, signifie qu'il mesure avec précision ce qu'il est censé mesurer. Ce processus comprenait des groupes de discussion pour identifier les symptômes actuellement ressentis ou commençant à apparaître, des consultations utilisant la méthode Delphi pour recueillir le consensus des experts, plusieurs séries d'entretiens avec des participants MH et leurs compagnons pour évaluer la maniabilité et l'aisance avec des sujets sensibles, et des contributions d'un comité directeur et d'organismes de réglementation tels que la FDA.

## Comment les données seront-elles utilisées ?

Les participants à l'étude Enroll-HD remplissent le questionnaire FuRST 2.0 dans leur centre d'étude. Ces

données seront analysées pour évaluer plus en détails les propriétés de l'échelle afin de soutenir son perfectionnement et son application dans des contextes cliniques et de recherche plus larges.

## Comment le lancement de FuRST 2.0 profitera-t-il plus largement à la recherche sur la MH ?

Les PROs jouent un rôle crucial dans la collecte des points de vue des participants sur l'impact de la maladie et l'évaluation des avantages des interventions thérapeutiques. Malgré leur importance, les PROs ont été sous-utilisés dans les essais cliniques MH, en grande partie en raison des préoccupations concernant le respect des normes méthodologiques rigoureuses requises par les organismes de réglementation.

Le développement de FuRST 2.0 met en évidence la valeur de l'engagement itératif avec la population cible (dans ce cas, les personnes atteintes de MH) et les organismes de réglementation tout au long du processus de développement du PRO. En illustrant cette approche centrée sur le patient et méthodologiquement solide, FuRST 2.0 crée un précédent pour le développement futur de PRO et l'adoption plus large de telles mesures dans la recherche MH.

---

## Communiquer au sujet d'Enroll-HD

La clé du succès d'Enroll-HD réside dans le travail du personnel dévoué d'un centre qui cherche à rencontrer de nouveaux participants et à maintenir des relations avec les participants de longue date. Nous avons rencontré des membres d'équipes Enroll-HD d'un peu partout pour en savoir plus sur leurs rôles et leurs responsabilités.

**Julie Koeppe** assure les rôles de spécialiste de la recherche et de coordinatrice Enroll-HD au sein du Centre d'excellence sur la maladie de Huntington de l'Université de l'Iowa.

## À quoi ressemble une journée de travail type pour vous ?

Je commence les visites Enroll-HD en faisant un point avec le participant. J'adore entendre parler de ce qui s'est passé au cours de la dernière année et j'apprécie l'occasion de renouer avec les participants. Tout le monde a



De gauche à droite : Peggy Nopoulos, Julie Koeppe, Amy Lemke, Annie Killoran

une histoire importante à raconter. Une fois la visite terminée, j'aime saisir les données le plus rapidement possible après les visites, pendant que tout est encore frais dans ma mémoire.

Les jours où je n'ai pas de visites Enroll-HD, je passe la journée à contacter les participants et à assurer le lien avec eux pour coordonner les visites à la clinique (ou tout autre événement qui se déroule pour eux) avec les visites Enroll-HD. Je reste également en communication très étroite avec notre coordinateur de la clinique MH - comme nous avons en permanence une diversité d'études en cours, je rencontre beaucoup de personnes et de familles touchées par la MH, et si elles ne sont pas déjà impliquées, je peux toujours mettre les gens en contact avec un centre Enroll-HD près de chez eux. Fondamentalement, nous veillons à ce que la recherche corresponde à ce qui est le mieux pour les participants.

### **Comment Enroll-HD s'intègre aux autres études de votre clinique ?**

Nous avons beaucoup d'autres études sur la MH, y compris des essais de médicaments. Je pense qu'Enroll-HD est un moyen utile de faire connaître ces autres études, et les participants à Enroll-HD partagent souvent des informations sur l'étude avec les membres de leur famille et leurs amis. Ici, dans le Midwest des États-Unis, nos familles sont souvent des familles nombreuses et connectées, et extrêmement dévouées à la recherche MH, où Enroll-HD joue un rôle clé.

### **Qu'est-ce qui est remarquable pour vous quant à la collaboration avec la communauté MH ?**

J'ai fait beaucoup de recherche, et dans tout cela, la partie la plus difficile est généralement le recrutement. Dans le passé, je me sentais parfois comme un vendeur argumentant dans l'espoir d'obtenir un autre participant. Avec les participants Enroll-HD, c'est tout le contraire. Ces personnes sont incroyablement enthousiastes et motivées à l'idée de participer à la recherche parce qu'elles veulent faire une différence pour les générations futures. Je ne pense pas que l'on trouve souvent cela dans la recherche, et le dévouement, la persévérance et le courage sans fin que je vois chaque jour chez nos participants sont incroyablement inspirants.



**Joie Hucko** est coordinatrice de la sensibilisation au Centre de soins, d'éducation et de recherche sur la maladie de Huntington à Georgetown. Joie a rejoint ce centre d'excellence en 2022.

### **En quoi consiste votre rôle ?**

Je suis la coordinatrice de la sensibilisation du centre, ce qui signifie que je suis responsable de faire passer le message ! Si quelque chose change dans l'une des études ou si nous avons une nouvelle étude, mon travail consiste à tenir tout le monde informé, et je le fais en envoyant des communiqués, en mettant à jour notre newsletter mensuelle, etc. Lorsque j'ai commencé, l'un de mes principaux objectifs était de renouer le contact avec les participants et les familles après la COVID-19. Ce genre de rôle n'existait pas auparavant au centre, donc j'ai eu beaucoup de latitude pour le développer. Lorsque je rencontre des personnes atteintes de la MH et leurs familles pour la première fois, je leur dis qu'Enroll-HD est une excellente étude préliminaire pour les personnes qui cherchent à s'impliquer dans la recherche. La grande majorité des participants à Enroll-HD sont également impliqués dans d'autres études - Enroll-HD fait partie intégrante de tous nos efforts de recherche.

Au quotidien, je me concentre sur la communication avec les participants et les familles, ainsi qu'avec les professionnels de santé tels que les établissements de soins de longue durée, les thérapeutes et d'autres



*Les événements communautaires sont populaires à Georgetown*

équipes vers lesquelles nous pourrions les orienter. Le développement de ces relations implique le partage de connaissances sur la MH et la rationalisation du processus d'orientation.

Nous avons un certain nombre de groupes de soutien et j'en dirige un sur l'éducation virtuelle, un autre pour les aidants et un groupe pour les jeunes adultes. Nous organisons également des événements communautaires trimestriels, qui sont des activités gratuites comme le bowling, « peindre et siroter » - qui sont dirigées par un animateur avec des boissons et des collations ! -, et des soirées jeux et quiz. Notre objectif principal est de rassembler tout le monde et de donner l'occasion de parler, de poser des questions et d'en savoir plus sur nos recherches et ce que nous faisons.

#### **Avec combien de participants travaillez-vous ?**

Nous travaillons avec environ 250 personnes atteintes de la MH et leurs familles. Comme nous desservons le Maryland, la Virginie et Washington DC, nous avons une très grande zone de couverture. Nous nous adressons également aux États voisins et avons des personnes qui viennent à nous de plus loin pour des soins cliniques. Nos participants actuels sont très connectés et engagés, ce qui est merveilleux ! Nous nous engageons également à faire en sorte que ceux qui n'ont actuellement pas accès à ces soins spécialisés sachent qui nous sommes et ce que nous faisons.

#### **Comment restez-vous en contact avec autant de participants ?**

Je reste souvent en contact avec les participants par courrier électronique, et nous avons plusieurs moyens de communication, y compris une chaîne YouTube (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGTt2wg>), où nous publions des conférences de personnes de notre centre sur des sujets tels que l'éducation, la recherche et ce qui est mis en oeuvre dans notre centre. Je gère également une page Instagram ([https://www.instagram.com/georgetown\\_hd\\_cerc/](https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/)) et j'y publie toutes nos actualités, y compris les newsletters.

#### **Quel avenir pour la recherche sur la MH ?**

Dans l'ensemble, nous constatons une évolution vers l'étude des premiers stades de la MH chez les jeunes. C'est la clé d'Enroll-HD 2.0, et tous les centres réfléchiront à la meilleure façon de faciliter cela. Comme je l'ai mentionné, nous avons un groupe de soutien pour les jeunes adultes - et ce n'est pas un groupe de soutien traditionnel; nous utilisons principalement une application de messagerie pour rester en contact. Cette approche semble beaucoup plus accessible et engageante pour nos jeunes adultes et nous permet de construire une relation de partage. Nous savons que pour la plupart des jeunes adultes, les symptômes n'apparaîtront pas avant au moins 5 à 10 ans, c'est pourquoi Enroll-HD 2.0 offrira un moyen peu contraignant de s'impliquer, permettant aux participants de poursuivre leur vie professionnelle et familiale tout en apportant une contribution tangible à la recherche.



**Danielle Buchanan** et **Elizabeth Huitz** sont des membres clés du [Programme Maladie de Huntington](#) du [centre médical de l'Université Vanderbilt](#), qui a reçu le titre de centre d'excellence de niveau 1 de la part de la Huntington's Disease Society of America en 2017.

#### **Combien de personnes voyez-vous à la clinique ?**

**Elizabeth :** Nous avons environ 400 personnes atteintes de la MH qui viennent dans notre clinique et environ 500 personnes qui participent à Enroll-HD, dont des membres de familles. Bien que nous couvrions principalement le sud-est de l'Amérique, les gens viennent également de Floride, de Caroline du Nord, de Pittsburgh et de l'Illinois.

**Danielle :** Des gens du Canada se sont même joints à nous ! Certaines de nos familles sont assez grandes et ont plusieurs générations. Même s'ils ne vivent pas à proximité les uns des autres, les gens adressent toujours les membres de leur famille à Vanderbilt sur la base de leurs expériences positives ici et des possibilités de s'impliquer dans la recherche.

#### **Comment restez-vous en contact avec autant de participants ?**

**Danielle :** Si quelqu'un vient pour une visite Enroll-HD, j'aime passer et voir comment il/elle va. Comme j'ai travaillé avec chaque personne au cours des sept dernières années, nous avons établi un lien, et c'est formidable de se retrouver en personne. Il y a un groupe de soutien hebdomadaire que notre équipe de travail social organise, appelé « happy hour » les patients et les aidants peuvent y assister ; en plus du nombre important de participants, celui-ci a reçu d'excellents commentaires.

#### **Comment travaillez-vous avec des personnes qui ne sont jamais allées à la clinique auparavant ?**

**Elizabeth :** Les gens qui n'y sont jamais venus auparavant peuvent naturellement être très nerveux. Nos numéros de téléphone sont facilement accessibles, et nous sommes parfaitement conscients que ce premier appel peut être terrifiant. Lorsque quelqu'un nous contacte, nous lui expliquons un peu la clinique, ce que nous faisons et les opportunités disponibles. Nous les invitons également à venir, à poser des questions en personne, à rencontrer l'équipe, etc. Comme nous sommes une équipe multidisciplinaire composée de conseillers en génétique, de travailleurs sociaux, d'orthophonistes, de neurologues, de coordonnateurs de recherche et d'autres encore, nous avons quelque chose d'important à offrir à chaque étape du parcours pour toute la famille.

#### **Qu'est-ce qui est remarquable pour vous dans le fait de travailler dans la MH ?**

**Danielle :** L'espoir, la résilience et l'engagement envers la recherche dans nos familles MH sont tous extraordinaires. Peut-être plus important encore, nos participants ne prennent pas part à la recherche pour eux-mêmes, mais pour la prochaine génération et au-delà. C'est incroyable d'en être témoin et d'en faire partie.

**Kate Fayer** (coordinatrice de recherche) et **Olivia Thackeray** (assistante de recherche) sont toutes deux basées à l'University College London au Royaume-Uni, où elles travaillent avec la professeure Sarah Tabrizi sur un vaste [programme de recherche sur la MH](#).

### À quoi ressemble une journée type pour chacun d'entre vous ?

**Kate :** Je travaille sur le versant gestion de projet, c'est-à-dire m'assurer que nos dossiers et notes sont à jour et que tout est enregistré comme il se doit. Je suis impliqué dans une variété de projets de recherche, mais Enroll-HD est la base de la plupart de ce travail.

**Olivia :** Je travaille quotidiennement sur de nombreuses activités liées à Enroll-HD, y compris la planification des visites avec les participants et je m'assure que tout est en place pour celles-ci. C'est toujours formidable de voir les participants, et comme nous avons l'occasion de voir chaque participant chaque année, nous avons l'opportunité d'établir de bonnes relations.

### Avec combien de participants Enroll-HD travaillez-vous à l'UCL ?

**Kate :** Nous avons entre 300 et 400 participants, et certains font pas mal de chemin pour venir nous voir ! La professeure Tabrizi est bien connue dans le domaine de la MH, c'est pourquoi nous avons même des participants qui viennent de loin, comme d'Écosse. L'effort déployé par les participants est incroyable et la motivation à travailler pour faire progresser les connaissances sur la MH est énorme. C'est un effort communautaire.

### Comment s'intègre Enroll-HD dans les autres projets de recherche menés à l'UCL ?

**Kate :** Je pense qu'Enroll-HD est la première étape de la recherche - cela offre une très bonne première expérience et permet aux participants de se renseigner sur le processus de recherche et d'entendre parler d'autres projets en cours. Je trouve que nos participants développent un sentiment

de communauté, un sentiment de faire partie de quelque chose de plus grand parce qu'ils savent combien de personnes sont impliquées et que les données sont utilisées pour mieux comprendre la MH.

**Olivia :** Il y a vraiment un sentiment de « communauté Enroll-HD », et les participants adorent entendre parler de ce que nous faisons. La volonté des participants de s'impliquer dans Enroll-HD et dans d'autres projets me marque vraiment. Compte tenu de la nature génétique de

la MH, de nombreux participants ont vu des membres de leur famille traverser toutes sortes de difficultés, et je pense que cela les motive à s'impliquer dans la recherche et à jouer un rôle pour faire la différence.

### Que signifie pour vous le lancement d'Enroll-HD 2.0 ?

**Kate :** C'est une période passionnante ! Avec le lancement d'Enroll-HD 2.0, de grands changements sont à venir, ils visent tous à nous rapprocher de la découverte de traitements pour la MH.

**Olivia :** Nous en sommes actuellement aux premières étapes de la mise en œuvre d'Enroll-HD 2.0. Comme toujours, les participants sont à l'avant-garde de ce que nous faisons, nous parlerons donc avec eux, écouterons leurs commentaires et nous nous assurerons que nous pouvons répondre à toutes les questions au fur et à mesure de l'avancement de ces développements.





Les participants à EHDN & Enroll-HD 2024



## Et enfin...

Nous concluons notre numéro 2024 d'**Enroll!** avec les réflexions d'**Eileen Neacy**, chef des opérations chez CHDI. Eileen travaille à CHDI depuis 2007 et est responsable

des opérations de CHDI, y compris de la plateforme Enroll-HD.

Ce numéro d'**Enroll!** donne un aperçu fascinant de tout ce qui peut être accompli en un an ! Du congrès de Strasbourg extrêmement réussi à l'avancement réalisé dans le déploiement du protocole Enroll-HD 2.0, la détermination et l'esprit de collaboration des participants, des chercheurs et des cliniciens continuent de faire d'Enroll-HD une étude pionnière. Les réalisations d'Enroll-HD ne sont pas seulement uniques dans le domaine de la recherche MH, mais aussi dans l'étude des maladies rares et de la science médicale plus largement.

En ce qui concerne l'avenir, je suis convaincue que les changements apportés dans Enroll-HD 2.0 constitueront un catalyseur encore plus puissant pour le développement

clinique et la recherche. Collectivement, il y a beaucoup de raisons d'être fier, et je suis ravie de faire partie de ce travail.

**Enroll!** est une publication de CHDI Foundation, Inc., une organisation de recherche biomédicale à but non lucrative exclusivement dédiée au développement collaboratif de thérapies qui bénéficieront considérablement aux personnes touchées par la maladie de Huntington. Dans le cadre de cette mission, la Fondation CHDI finance et gère Enroll-HD. Plus d'informations peuvent être trouvées sur : [www.chdifoundation.org](http://www.chdifoundation.org)

**Editeur : Simon Noble, PhD**

**Rédactrice scientifique principale :**

**Catherine Deepprose, PhD**

**Traducteurs : Eric Decorte, Kerstin Koppers et Laurent Paterski**

**Mise en page, photos aux pages 1 à 4, et page 12 (en haut) : Gabriele Stautner, artifox.com**

**Enroll!** est sous licence Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0



Unported License. Cela signifie que tout le monde peut prendre le contenu de **Enroll!** et le réutiliser partout, tant qu'ils mentionnent **Enroll!** et fournissent un lien vers [www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)

**Contactez-nous à [info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)**