

VELKOMMEN TIL ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



2024 har været et utroligt travlt år for Enroll-HD! Arbejdet med at udvikle og færdiggøre den opdaterede protokol til Enroll-HD 2.0 er næsten afsluttet, og dette vil modernisere HS-forskningen. EHDN & Enroll-HD 2024-mødet i Strasbourg gav en vigtig mulighed for at dele disse opdateringer med det bredere HS-fællesskab, og det var vidunderligt at se så mange af jer der. Den livlige og dynamiske atmosfære, der blev delt af klinikere, forskere og dem, der var berørt af HS, sikrede, at mødet skabte varige minder såvel som en fornyet følelse af formål.

Der er ingen tvivl om, at HS-forskningen er robust. Enroll-HD-data fra mere end 30.000 deltagere i databasen - hvoraf mere



Stemningen på EHDN & Enroll-HD 2024 var livlig og opløftende

end 21.000 stadig deltager på mere end 150 ambulatorier i 23 lande verden over - er blandt andet blevet brugt til at understøtte design og implementering af mere end 25 kliniske forsøg. Vi er meget stolte af, hvad Enroll-HD har opnået i løbet

af de sidste 12 år. Når vi udruller Enroll-HD 2.0 i 2025, ser vi frem til at gøre endnu større fremskridt i at fremme HS-forskningen.

Cristina Sampaio
Medicinsk direktør, CHDI



EHDN og Enroll-HD 2024

I september i år samarbejdede Enroll-HD og EHDN om at skabe en unik begivenhed, en kombination af det hvert andet år tilbagevendende EHDN-plenarmøde (dag 1), EHDN og Enroll-HD fælles program (dag 2) og Enroll-HD-kongres (dag 3). Mere end 1.100 delegerede mødtes i byen Strasbourg, Frankrig, for at nyde videnskabelige og kliniske præsentationer, særlige møder, netværksmuligheder og sociale arrangementer. Vi deler nogle højdepunkter fra Enroll-HD-delen af mødet her.

HOVEDFOREDRAG



Sarah Tabrizi (University College London) diskuterede patogenesemekanismer, terapier under udvikling, HD-YAS (longitudinelt studie af unge voksne, der har den specifikke forlængelse i HD-genet) og lovende feedback fra Food and Drug Administration (FDA) om biomarkørintegration i lægemiddeludviklingsprocessen.



Harry Orr (University of Minnesota) præsenterede CAG-forlængelsessygdomme og foreslog, at hvis vi bedre kan forstå de patogene ligheder og forskelle mellem HS og andre arvelige tilstande såsom spinocerebellar ataksi type 1 (SCA1), kan vi bevæge os tættere på det overordnede mål om at udvikle effektive behandlinger.



Michael Panzara (Neurovati Neurosciences) holdt en inspirerende forelæsning om brugen af innovative forsøgsdesign til at fremskynde lægemiddeludvikling, og trak på sin omfattende erfaring med at udvikle terapier til neurologiske lidelser.

Genetiske modifikatorer og somatisk mosaikisme (parallel session)

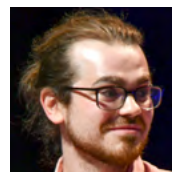


Bob Handsaker (Harvard Medical School) præsenterede om det "tikkende DNA-ur" af somatisk ustabilitet, den proces, hvorigennem det allerede forlængede område med CAG gentagelser i det mutante huntingtin-gen (mHTT) vokser sig endnu større over tid.



Davina Hensman Moss (University College London) diskuterede et nyligt projekt, der ser på DNA fra sæd og blod fra mænd med HS (Sperm-CAG), og hvordan dette arbejde kan udvikles.

Udvikling og aldring i HS (Parallel Session)

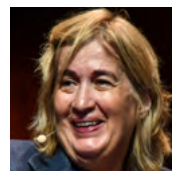


Oliver Bartley (Cardiff University) beskrev arbejde med medium spiny neuroner afledt af humane pluripotente stamceller og mindede os om behovet for at forstå fordele og ulemper ved forskellige eksperimentelle modeller.



Sandrine Humbert (Paris Brain Institute) beskrev en neuroudviklingsmæssig tilgang til at finde en vej fra embryonal og postnatal udvikling til før og efter klinisk motorisk diagnose i voksenalderen.

Praktisk implementering af HD-ISS i klinisk forskning



Cristina Sampaio (CHDI) opsummerede udviklingen af Huntingtons Disease Integrated Staging System (HD-ISS) og reflekterede over de muligheder og udfordringer, det aktuelt tilbydes som et forskningsværktøj.



Jeffrey Long (University of Iowa) fortsatte med dette tema og viste, hvordan HD-ISS kan bruges i planlægningen af kliniske forsøg.



Fra venstre mod højre: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

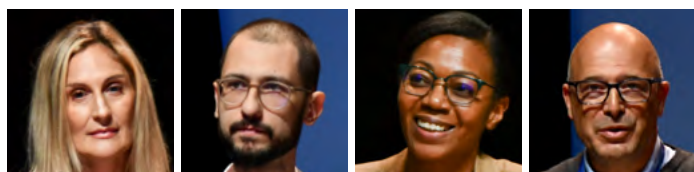
Sessionen sluttede med en inspirerende paneldiskussion med deltagelse af **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) og **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

Fremskridt opnået gennem Enroll-HD

Tre sessioner var specifikt dedikeret til fremskridt opnået gennem Enroll-HD-studiet og den kliniske forskningsplatform.



I den første præsenterede **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (University of Iowa) og **James Mills** (University of Iowa) biomarkører og modellering.



I den anden session diskuterede **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) og **Joaquim Ferreira** (University of Lisbon) forskellige aspekter af støtte til kliniske forsøg og kliniske studier i HS.



I den tredje session diskuterede **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) og **Tiago Mestre**

(University of Ottawa) nye tilgange til design af kliniske forsøg, hvilket gav spændende indsigt i fremtiden for HS-forskning.

Patrick Weydt (Bonn University og EHDN) afsluttede sessionerne med en indsigtfuld diskussion om de næste skridt mod at opnå klinisk udbytte af klinisk forskning.

Yderligere informationer fra EHDN & Enroll-HD 2024 er blevet offentliggjort i november-udgaven af EHDN News (se <https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>), og filmede præsentationer fra Enroll-HD-delen af mødet er nu tilgængelige på Enroll-HD-hjemmesiden (<https://www.enroll-hd.org/>).



Fra venstre mod højre: Fiona Loveday, Jolie Lewis og Marta Laciak (koordinatorer for sprogområder)



de sidste 12 år. Vi er nu nødt til at ændre Enroll-HD for at bevæge os med det skiftende fokus inden for HS-forskning. Især kliniske forsøg fokuserer på deltagere meget tidligere i deres sygdomsforløb, så Enroll-HD bør være forberedt på at imødekomme dette behov.

Enroll-HD 2.0: Hvorfor, hvad, hvornår?

Swati Sathe er medicinsk vicepræsident hos CHDI. Ud over at lede statistik- og modelleringsteamet omfatter hendes rolle at give input til vigtige medicinske og videnskabelige spørgsmål vedrørende klinisk forskning på tværs af en lang række undersøgelser. Som præsenteret på EHDN & Enroll-HD 2024 medfører Enroll-HD 2.0 nogle meget spændende udviklingstiltag til HS-forskning. Vi hørte Swati fortælle mere om, hvad Enroll-HD 2.0 betyder for deltagerne.

Hvorfor ændrer Enroll-HD sig?

Enroll-HD har været en succeshistorie – den har opfyldt sine mål, rekrutteret et enormt antal deltagere og leveret værdifulde data og produktioner i løbet af

Enroll-HD 2.0 er en ændring af den oprindelige protokol snarere end et nyt studie, og de vigtigste ændringer vil være i forbindelse med tilmelding og rekruttering af deltagere, de forskellige grupper af deltagere (kohorter) og skalaer, der udføres.

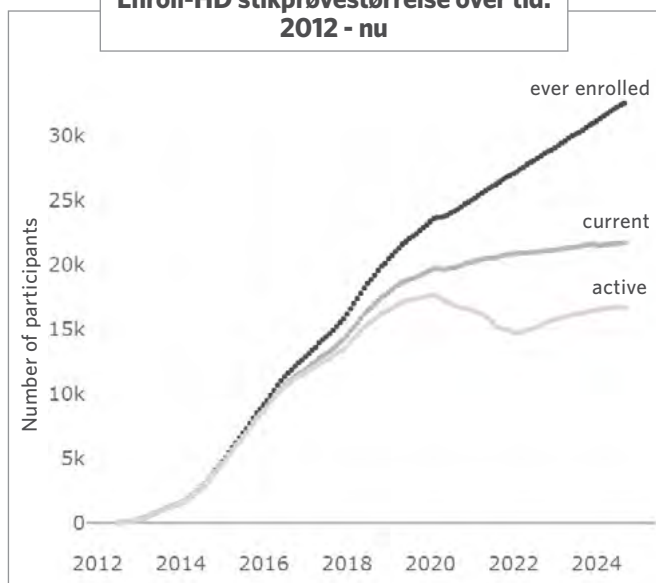
Hvordan vil tilmelding og rekruttering ændre sig i Enroll-HD 2.0?

I stedet for at rekruttere så mange deltagere som muligt, vil Enroll-HD 2.0 sigte mod at rekruttere et håndterbart antal deltagere, omkring 25.000 aktive deltagere i alt, og ved hjælp af HD-ISS implementere en strategi for at sikre, at flere deltagere i de tidlige stadier af sygdommen deltager. HD-ISS er designet til objektivt at beskrive HS' forløb gennem livet for at facilitere klinisk forskning (for flere detaljer om



EHDN & Enroll-HD 2024-delegerede var ivrige efter at høre om Enroll-HD 2.0

**Enroll-HD stikprøvestørrelse over tid:
2012 - nu**



Enroll-HD har rekrutteret flittigt i løbet af de sidste 12 år

HD-ISS, se vores interview med Swati i 2023: https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf.

Hvordan vil kohorter ændre sig?

Deltagerne vil i første omgang blive placeret i en af tre kohorter (A, B eller C). For deltagere med HS vil denne opgave være baseret på deres HD-ISS-score

(dvs. trin 0-1: før klinisk motorisk diagnose; Trin 2: tidlig fase; Trin 3: senere fase). Overgangen mellem kohorter vil blive bestemt af hver deltagers kliniske status og score på skalaer og forklaret fuldt ud før rekruttering og gennem hele studiets varighed. Som altid vil deltagerne have mulighed for at stille spørgsmål.

Hvordan vil vurderinger ændre sig?

En stor fordel ved at placere deltagerne i kohorter er, at skalaer nu vil blive skræddersyet til hver kohorte, hvilket betyder, at nytten af de indsamlede data, såsom billeddannelse og biologiske prøver, vil blive maksimeret, mens testbyrden for deltagerne reduceres. Der vil også blive tilbudt øget fleksibilitet med indførelse af online-/telefonbesøg for nogle deltagere.

Sammen med Enroll-HD 2.0 vil en ny biobankprotokol gøre det muligt for CHDI at gemme og distribuere vitale data samt indsamle yderligere biologiske prøver. CHDI Biobank vil skabe en standardiseret og klart defineret proces for indsamling, opbevaring og deling af biologiske prøver og data fra deltagere med HS og kontroldeltagere. Disse ændringer vil imødekomme skiftende lovgivningsmæssige krav og også udvide tilgængelige data for at imødekomme



Pauserne bød på en fantastisk udvekslingsplatform

forskningsbehov. Vi mener, at CHDI Biobank vil hjælpe med at accelerere udviklingen af biomarkører i HS-forskning, muliggøre yderligere undersøgelser af de genetiske og miljømæssige faktorer, der påvirker HS-patofysiologien, og understøtte udviklingen af sygdomsprogressionsmodeller og kliniske vurderingsværktøjer.

FuRST 2.0: Et videnskabeligt valideret mål for funktionsevne



Neha Sinha, ph.d., er direktør for klinisk vurderingsmetode i CHDI. Hun spiller en nøglerolle i at udvikle og evaluere resultater kliniske skalaer for bedre at forstå HS-patofysiologi og vurdere virkningen af interventioner på sygdomsprogression. Neha informerede om udviklingen og introduktionen af FuRST 2.0.

Hvorfor er funktionsevne ved HS vigtig at studere?

Funktionsevne refererer til en persons evne til at udføre daglige aktiviteter, der er afgørende for uafhængighed og velvære. Dette omfatter at opfylde basale behov, opfylde roller i familien og samfundet, udføre erhvervmæssige opgaver, håndtere økonomisk ansvar og opretholde det generelle helbred. Ved HS er funktionsevnen afgørende at vurdere, fordi den

Hvornår vil disse ændringer finde sted?

Planlægningen af Enroll-HD 2.0 startede i 2023, og forberedelserne foregik i løbet af 2024. Når vi bevæger os ind i 2025, håber vi, at studiestederne vil starte med den nye protokol. Vi ser frem til at se implementeringen af denne vigtige udvikling og dele opdateringer rettidigt.

afspejler den praktiske indvirkning af udvikling af sygdommen på livskvaliteten (QoL).

Hvad er de presserende spørgsmål om funktionsevne ved HS?

Ved HS fører fremadskridende neurodegeneration til motoriske, kognitive og adfærdsmæssige svækkelser, der direkte påvirker funktionsevne. Tab af færdigheder er ofte et fingerpeg på overgang til større afhængighed af plejepersonale og et fald i den samlede livskvalitet. Som sådan er funktionsevne et meningsfuldt deltagerorienteret sundhedsresultat, og når det kombineres med andre resultatmål i kliniske forsøg, kan det give data, der forbinder neuropatologiske ændringer med dens indvirkning på hverdagen.

Hos mennesker med HS begynder et fald i funktionsevnen teoretisk i perioden før klinisk motorisk diagnose og udvikler sig gennem hele sygdommen; tidspunktet og ændringer i hjernens forbindelser i forhold til disse funktionelle ændringer i tidlig HS er ikke fuldt ud forstået. Der er i øjeblikket ingen skalaer af funktionsevnen, der er følsomme nok til at måle ændringerne i stadierne af HS forud for klinisk motorisk diagnose.

Hvordan kan FuRST 2.0 hjælpe med at løse disse spørgsmål?

Da HS-forskning og kliniske forsøg i stigende grad er rettet mod tidligere stadier af sygdommen, er der behov for at udvikle et mere følsomt funktionelt mål. Functional Rating Scale 2.0 (FuRST 2.0) blev udviklet for at give et egnet værktøj til formålet, som er videnskabeligt valideret, og med funktionelt patientrapporteret udfald (PRO) mål, der er følsomt over for den tidligste funktionelle tilbagegang i HS.

Hvad vil FuRST 2.0-skala indebære for deltagerne?

FuRST 2.0 er en PRO med 24 elementer, der måler funktionsevnen uden at tage stilling til den underliggende årsag. Den medregner respondentens funktionelle evner i løbet af de sidste to uger og vurderer en række funktionelle evner, herunder evnen til at arbejde, styre økonomi, sociale interaktioner og uafhængighed i hjemmemiljøet.

Er disse vurderinger blevet valideret?

Udviklingen af FuRST 2.0 fulgte en streng, datadrevet, iterativ proces for at sikre indholdets gyldighed, hvilket mere enkelt betyder, at det nøjagtigt måler, hvad det er beregnet til at måle. Denne proces omfattede fokusgrupper for at identificere symptomer, der aktuelt opleves eller begynder at dukke op, Delphi Panel konsultationer for at indsamle konsensus fra eksperter, flere runder med interviews med HS-deltagere og deres ledsagere for at vurdere brugervenlighed og komfort med følsomme emner, og input fra en styregruppe og regulatoriske myndigheder såsom FDA.

Hvordan vil dataene blive brugt?

Deltagerne i Enroll-HD-undersøgelsen udfylder FuRST 2.0 i det ambulatorium, de er tilknyttet. Disse data vil blive analyseret for yderligere at

evaluere skalaens egenskaber til at understøtte forbedring og anvendelse i bredere forskning og kliniske sammenhænge.

Hvordan vil introduktionen af FuRST 2.0 gavne HS-forskningen mere bredt?

PRO'er spiller en afgørende rolle i at indfange deltagernes perspektiver på sygdomspåvirkning og vurdere fordelene ved terapeutiske interventioner. På trods af deres betydning har PRO'er været for lidt brugt i kliniske forsøg med HS, hovedsageligt på grund af bekymringer om at opfylde de strenge metodologiske standarder, der kræves af tilsynsmyndigheder.

Udviklingen af FuRST 2.0 fremhæver værdien af iterativt engagement med både målgruppen – i dette tilfælde personer med HS – og tilsynsmyndigheder gennem hele PRO-udviklingsprocessen. Ved at eksemplificere denne patientcentrerede og metodiske gode tilgang, skaber FuRST 2.0 præcedens for fremtidig PRO-udvikling og den bredere anvendelse af sådanne vurderinger i HS-forskning.

Kontakt os om Enroll-HD

Nøglen til succes med Enroll-HD er arbejdet fra dedikerede medarbejdere, der rækker ud for at møde nye deltagere og vedligeholde relationer med etablerede deltagere. Vi mødtes med teammedlemmer på tværs af Enroll-HD-deltagerlande for at lære mere om deres roller og ansvarsområder.

Julie Koeppel er forskningsspecialist og Enroll-HD koordinator ved University of Iowa [Huntington's Disease Center of Excellence](#).

Hvordan ser en typisk arbejdsdag ud for dig?

Jeg starter Enroll-HD-besøg med at hente deltageren ind. Jeg holder af at høre om, hvad der er sket i løbet af det seneste år, og sætter pris på



Fra venstre mod højre: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

muligheden for at genoptage bekendtskabet til deltagerne. Alle har en vigtig historie at fortælle. Når besøget er afsluttet, kan jeg godt lide at indtaste data så hurtigt som muligt efter besøg, mens det hele stadig er frisk i min hukommelse.

På dage, hvor jeg ikke har Enroll-HD-besøg, bruger jeg dagen på at række ud til deltagerne og kontakte dem for at koordinere klinikbesøg (eller andre begivenheder, der sker for dem) med Enroll-HD-besøg. Jeg holder også en meget tæt kommunikation med vores HS-klinikkordinator - da vi har en række undersøgelser i gang på et hvilket som helst tidspunkt, møder jeg mange personer og familier, der er ramt af HS, og hvis de ikke allerede er involveret, kan jeg altid sætte folk i kontakt med en Enroll-HD-klinik tæt på hjemmet. I bund og grund arbejder vi for at sikre, at forskningen passer med, hvad der er bedst muligt for deltagerne.

Hvordan passer Enroll-HD ind i andre undersøgelser på din klinik?

Vi har masser af andre studier i HS, herunder lægemiddelforsøg. Jeg synes, at Enroll-HD giver en god mulighed for at fortælle folk om disse andre undersøgelser, og deltagerne i Enroll-HD deler ofte information om undersøgelsen med familiemedlemmer og venner. Her i Midtvesten i USA er vores familier ofte store og forbundne og ekstremt dedikerede til HS-forskning, hvor Enroll-HD spiller en nøglerolle.

Hvad skiller sig ud for dig i forhold til at arbejde med HS-fællesskabet?

Jeg har lavet masser af forskning, og gennem alt dette er den sværeste del normalt rekruttering. Tidligere følte jeg mig nogle gange som en sælger, der gav en salgstale i håb om at få ind en deltager. Med Enroll-HD-deltagere er det stik modsatte. Disse personer er utroligt ivrige og energiske efter at deltage i forskning, fordi de ønsker at gøre en forskel for fremtidige generationer. Jeg tror ikke, man ofte finder det i forskning, og den endeløse dedikation, udholdenhed og det mod, som jeg ser hver dag hos vores deltagere, er utrolig inspirerende.



Joie Hucko er kontaktkoordinator ved Huntington Disease Care, Education and Research Center i Georgetown. Joie belv del af dette Center of Excellence i 2022.

Hvad indebærer din rolle?

Jeg er opsøgende koordinator for centret, hvilket betyder, at jeg er ansvarlig for at få budskabet ud! Hvis noget ændrer sig med nogen af studierne, eller hvis vi har et nyt studie, er det min opgave at holde alle informeret, og det gør jeg ved at sende pressemeddelelser ud, opdatere vores månedlige nyhedsbrev og så videre. Da jeg startede, var et vigtigt mål at genoprette forbindelsen til deltagere og familier efter COVID-19. Denne form for rolle fandtes ikke tidligere på centret, så jeg har haft en masse handlefrihed i udviklingen af den.

Når jeg møder personer med HS og deres familier for første gang, fortæller jeg dem, hvordan Enroll-HD er et godt introduktionsstudie for folk, der ønsker at blive involveret i forskning. Langt størstedelen af deltagerne i Enroll-HD er også involveret i andre undersøgelser. Enroll-HD er en integreret del af alle vores forskningsindsatser.

På daglig basis er mit fokus på at kommunikere med deltagere og familier og også aktører i den sociale sektor såsom aktivitets- og plejecentre, terapeuter og andre teams, vi kan henvise til. Udviklingen af



Fællesskabsarrangementer er populære i Georgetown

disse relationer indebærer at dele viden om HS og arbejde på at strømline henvisningsprocessen.

Vi har en række støttegrupper, og jeg står for en om virtuel uddannelse, en anden for omsorgspersoner og en gruppe for unge voksne. Vi har også kvartalsvise arrangementer ude i foreningslivet, som er gratis arrangementer som bowling, 'paint and sip' - som ledes af en instruktør med drinks og snacks! - og spil og trivia-aftener. Vores hovedmål er at bringe alle sammen og give mulighed for at tale, stille spørgsmål og høre mere om vores forskning, og hvad vi laver.

Hvor mange deltagere arbejder du med?

Vi arbejder med omkring 250 personer med HS og deres familier. Da vi betjener Maryland, Virginia og Washington DC, har vi et meget stort serviceområde. Vi når også ud til nabostaterne og har personer, der kommer til os længere væk fra for at få behandling. Vores deltagere er meget forbundne og engagerede - hvilket er vidunderligt! Vi er også forpligtet til at sikre, at de, der i øjeblikket ikke har adgang til denne specialiserede pleje, ved, hvem vi er, og hvad vi laver.

Hvordan holder du kontakten med så mange deltagere?

Jeg holder ofte kontakt med deltagerne via e-mail, og vi har et par forskellige

kommunikationsmuligheder, herunder en YouTube-kanal (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGTt2wg>), hvor vi poster foredrag af folk på vores center om emner som uddannelse, forskning og det arbejde, der finder sted på vores ambulatorium. Jeg står også for en Instagram-side (https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/) og poster alle vores opdateringer, inklusive nyhedsbreve, der.

Hvordan ser fremtiden ud for HS-forskningen?

Over hele linjen ser vi et skift i retning af at forske i de tidligere stadier af HS hos yngre mennesker. Dette er nøglen til Enroll-HD 2.0, og alle involverede ambulatorier vil tænke over, hvordan de bedst kan lette dette. Som jeg nævnte, har vi en støttegruppe for unge voksne - og det er ikke en traditionel støttegruppe; vi bruger primært en besked-app til at holde kontakten. Denne tilgang virker meget mere tilgængelig og engagerende for vores unge voksne og giver os mulighed for at bygge op et fælles forhold. Vi ved, at for de fleste unge voksne vil symptomerne ikke vise sig før om mindst 5 til 10 år, så Enroll-HD 2.0 vil give en mindre krævende måde at blive involveret på, hvilket giver deltagerne mulighed for at fortsætte deres arbejds- og familieliv, mens de yder et håndgribeligt bidrag til forskningen.



Danielle Buchanan og **Elizabeth Huitz** er nøglemedlemmer af [Huntington's Disease Program](#) ved [Vanderbilt University Medical Center](#), som modtog en Level 1 Center of Excellence-betegnelse fra Huntington's Disease Society of America i 2017.

Hvor mange mennesker ser du på klinikken?

Elizabeth: Vi har omkring 400 personer med HS, der kommer ind på vores klinik og omkring 500 personer, der deltager i Enroll-HD, da dette også inkluderer familiemedlemmer. Vi dækker primært det sydøstlige USA, men der kommer folk også hele vejen fra Florida, North Carolina, Pittsburgh og Illinois.

Danielle: Nogle har til og med kommet til os fra Canada! Nogle af vores familier er ret store og har flere generationer. Selvom de ikke bor tæt på hinanden, henviser folk stadig deres familiemedlemmer til Vanderbilt på baggrund af deres positive oplevelser her og mulighederne for at blive involveret i forskning.

Hvordan holder du kontakten med så mange deltagere?

Danielle: Hvis nogen kommer ind på et Enroll-HD-besøg, kan jeg godt lide at kigge forbi og se, hvordan de har det. Fordi jeg har arbejdet med hver person i de sidste syv år, har vi bygget op en forbindelse, og det er dejligt at mødes dem personligt. Der er en ugentlig støttegruppe, som vores sociale arbejdsteam er vært for, der hedder "happy hour", som patienter og plejepersonale kan deltage i og som har fået god feedback og deltagelse.

Hvordan arbejder du med personer, der ikke har været på klinikken før?

Elizabeth: Folk, der ikke har været i klinikken før, kan forståeligt nok være meget nervøse. Vores telefonnumre er let tilgængelige, og vi forstår fuldt ud, at det kan være skræmmende at foretage det første opkald. Når nogen henvender sig, forklarer vi lidt om klinikken, hvad vi laver, og hvilke muligheder der findes. Vi inviterer dem også til at komme ind, stille spørgsmål personligt, møde teamet og så videre. Da vi er et tværfagligt team bestående af genetiske rådgivere, socialarbejdere, talepædagoger, neurologer, forskningskoordinatorer og andre, har vi noget vigtigt at tilbyde på alle stadier af "rejsen" for hele familien.

Hvad skiller sig ud for dig ved at arbejde med HS?

Danielle: Håbet, robustheden og engagementet i forskning i vores HS-familier er helt fantastisk. Måske vigtigst af alt deltager vores deltagere ikke i forskning for sig selv, men for den næste generation og videre. Det er utroligt at være vidne til og være en del af.

Kate Fayer (forskningskoordinator) og **Olivia Thackeray** (forskningsassistent) er begge på University College London i Storbritannien, hvor de arbejder sammen med professor Sarah Tabrizi på et omfattende [HS-forskningsprogram](#).

Hvordan ser en typisk dag ud for hver enkelt af jer?

Kate: Jeg arbejder med projektledelse, hvilket betyder, at jeg skal sørge for, at vores filer og notater er opdaterede, og at alt registreres, som det skal. Jeg er involveret i en række forskellige forskningsprojekter, men Enroll-HD er grundlaget for det meste af dette arbejde.

Olivia: Jeg arbejder på flere af Enroll-HDs praktiske aktiviteter, herunder at planlægge besøg med deltagere og sørge for, at vi har alt på plads til disse.

Det er altid dejligt at se deltagerne, og da vi får lov til at se hver enkel deltager hvert år, har vi mulighed for at bygge et forhold op.

Hvor mange Enroll-HD-deltagere arbejder du med på UCL?

Kate: Vi har mellem 300 og 400 deltagere, og nogle rejser langt for at besøge os! Professor Tabrizi er velkendt inden for HS-området, så vi har endda deltagere, der rejser så langt fra som Skotland. Den indsats, som deltagerne yder, er fantastisk, og motivationen til at arbejde hen imod at udvikle viden om HS er enorm. Det er en samfundsindsats.

Hvordan passer Enroll-HD sammen med andre forskningsprojekter, der udføres på UCL?

Kate: Jeg tænker på Enroll-HD som det første skridt ind i forskningen – det giver en rigtig god første oplevelse og giver deltagerne mulighed for at lære

om forskningsprocessen og høre om andre projekter, der er i gang. Jeg oplever, at vores deltagere opbygger en følelse af fællesskab, en følelse af at være en del af noget større, fordi de ved, hvor mange mennesker der er involveret, og at dataene bliver brugt til bedre at forstå HS.

Olivia: Der er helt sikkert en følelse af "Enroll-HD-fællesskab", og deltagerne elsker at høre om, hvad vi laver. Deltagernes villighed til at blive involveret i Enroll-HD og andre

projekter skiller sig virkelig ud for mig. I betragtning af HS' genetiske natur har mange deltagere været vidne til, at familiemedlemmer går igennem alle former for modgang, og jeg tror, at det motiverer dem til at blive involveret i forskning og spille en rolle i at gøre en forskel.

Hvad betyder introduktionen af Enroll-HD 2.0 for dig?

Kate: Det er en spændende tid! Med introduktionen af Enroll-HD 2.0 venter der store forandringer forude, som alle har til formål at bringe os tættere på at finde behandlinger for HS.

Olivia: Vi er i øjeblikket i de tidlige stadier af arbejdet med at implementere Enroll-HD 2.0. Som altid er deltagerne på forkant med det, vi laver, så vi vil tale med dem, lytte til deres feedback og sørge for, at vi kan besvare eventuelle spørgsmål, efterhånden som denne udvikling skrider frem.





Delegerede på EHDN & Enroll-HD 2024



Og endelig...

Vi afslutter vores 2024-udgave af **Enroll!** med refleksioner fra **Eileen Neacy**, Chief Operating Officer hos CHDI. Eileen har arbejdet hos CHDI siden 2007 og

er ansvarlig for CHDI's drift, herunder Enroll-HD Platform.

Dette nummer af **Enroll!** giver et fascinerende øjebliksbillede af, hvor meget der kan opnås på et år! Fra det meget vellykkede møde i Strasbourg til fremskridt med udrulningen af Enroll-HD 2.0-protokollen, fortsætter deltagernes, forskernes og klinikerne samarbejdsvilje og samarbejdsånd med at gøre Enroll-HD til et banebrydende skelsættende studie. Enroll-HD har ikke kun opnået noget unikt inden for HS-forskning, men også inden for studiet af sjældne sygdomme og lægevidenskaben mere generelt.

Når jeg ser på fremtiden, er jeg overbevist om, at ændringerne i Enroll-HD 2.0 vil give en endnu større katalysator for klinisk udvikling og forskning. Samlet

set er der meget at være stolt af, og jeg er begejstret for at være en del af dette arbejde.

Enroll! er en publikation fra CHDI Foundation, Inc., en nonprofit biomedicinsk forskningsorganisation, der udelukkende er dedikeret til i fællesskab at udvikle behandlinger, der vil gavne dem, der er ramt af Huntingtons Sygdom. Som en del af denne mission sponsorerer og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Yderligere oplysninger kan findes på: www.chdifoundation.org

Redaktør: Simon Noble, PhD

Senior Science Writer: Catherine Deeproose, PhD

Oversættere: Olaf Syse og Lena Hermind

Layout og fotos på side 1 til 4 og 12 (øverst):

Gabriele Stautner, artifax.com

Enroll! er licenseret under en Creative Commons Attribution-ShareAlike4.0 Unported License. Det betyder, at alle kan tage indholdet fra **Enroll!** og genbrug det hvor som helst, så længe de nævner **Enroll!** og give et link tilbage til www.enroll-hd.org.



Kontakt os på info@enroll-hd.org