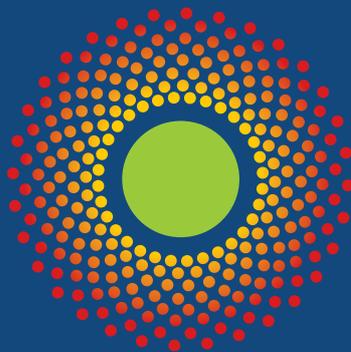


# Enroll!

Contattaci all'indirizzo email  
[info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)



## Aggiornamenti dalla comunità mondiale di Enroll-HD

DICEMBRE 2024

# BENVENUTI IN ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



**I**l 2024 è stato un anno incredibilmente intenso per Enroll-HD! Il lavoro di sviluppo e finalizzazione del nuovo protocollo Enroll-HD 2.0 è stato quasi completato, e questo modernizzerà la ricerca sulla malattia di Huntington (MH). Il Congresso Plenario di EHDN & Enroll-HD svoltosi a Strasburgo nel 2024 ha fornito un'importante opportunità per condividere questi aggiornamenti con la più ampia comunità MH, ed è stato meraviglioso vedere così tanti di voi presenti. L'atmosfera vivace e dinamica condivisa da clinici, ricercatori e persone affette dalla MH ha contribuito a rendere l'incontro un'occasione memorabile, lasciando ricordi duraturi e ispirando un rinnovato senso di finalità.

Non c'è dubbio che la ricerca sulla MH sia oggi solida. I dati di



*L'atmosfera al congresso EHDN & Enroll-HD 2024 è stata vivace e stimolante*

Enroll-HD, che includono nel database più di 30.000 partecipanti — di cui oltre 21.000 sono ancora oggi arruolati in più di 150 centri in 23 Paesi in tutto il mondo — sono stati utilizzati per supportare la progettazione e l'implementazione di più di 25 studi clinici, oltre ad altri progetti. Siamo molto orgogliosi di ciò

che è stato raggiunto da Enroll-HD negli ultimi 12 anni. Con il lancio di Enroll-HD 2.0 nel 2025, attendiamo con entusiasmo di compiere progressi ancora più grandi per promuovere la ricerca sulla MH.

**Cristina Sampaio**  
Chief Medical Officer, CHDI



## EHDN & Enroll-HD 2024

**A** settembre di quest'anno, Enroll-HD ed EHDN hanno collaborato per creare un evento unico che ha unito il Congresso Plenario biennale di EHDN (Giorno 1), una giornata congiunta tra EHDN ed Enroll-HD (Giorno 2) e il Congresso di Enroll-HD (Giorno 3). Più di 1.100 persone si sono riunite nella città di Strasburgo, in Francia, per assistere a presentazioni scientifiche e cliniche, incontri speciali, opportunità di networking ed eventi sociali. Ecco alcuni punti salienti della parte di Congresso dedicata ad Enroll-HD.

### LECTIO MAGISTRALIS



**Sarah Tabrizi** (University College London) ha illustrato i meccanismi di patogenesi, le terapie in fase di sviluppo, lo studio longitudinale HD-YAS (giovani adulti con il gene espanso) e i promettenti feedback della Food and Drug Administration (FDA) sull'integrazione dei biomarcatori nel processo di sviluppo dei farmaci.



**Harry Orr** (University of Minnesota) ha presentato i disordini legati alla ripetizione della tripletta CAG, proponendo che una migliore comprensione delle somiglianze e differenze patogenetiche tra la MH e altre condizioni ereditarie, come l'atassia spinocerebellare di tipo 1 (SCA1), potrebbe avvicinarci all'obiettivo di sviluppare trattamenti efficaci.



**Michael Panzara** (Neurvati Neurosciences) ha tenuto un seminario stimolante sull'uso di modelli innovativi di sperimentazione clinica per accelerare lo sviluppo di farmaci, basandosi sulla sua vasta esperienza nello sviluppo di terapie per disturbi neurologici.

### Modificatori genetici e mosaicismi somatico (Sessione parallela)



**Bob Handsaker** (Harvard Medical School) ha parlato dell'"orologio genetico" dell'instabilità somatica, il processo attraverso cui la regione già espansa delle ripetizioni di CAG nel gene dell'huntingtina mutata (mHTT) si amplia ulteriormente nel tempo.



**Davina Hensman Moss** (University College London) ha discusso un progetto recente che studia il DNA nello sperma e nel sangue di uomini con la MH (Sperm-CAG) e il potenziale sviluppo di questo lavoro.

### Sviluppo e invecchiamento nella MH (Sessione parallela)



**Oliver Bartley** (Cardiff University) ha descritto l'utilizzo di neuroni medi spinosi derivati da cellule staminali pluripotenti umane, sottolineando l'importanza di comprendere vantaggi e limiti dei diversi modelli sperimentali.



**Sandrine Humbert** (Paris Brain Institute) ha adottato un approccio neuroevolutivo per tracciare un percorso dallo sviluppo embrionale e post-natale fino al periodo prima e dopo la diagnosi motoria clinica in età adulta.

### Applicazione pratica della MH-ISS nella ricerca clinica



**Cristina Sampaio** (CHDI) ha riepilogato lo sviluppo del Sistema di Stadiazione Integrato per la Malattia di Huntington (MH-ISS) e ha analizzato le opportunità e le sfide che offre come strumento di ricerca.



**Jeffrey Long** (University of Iowa) ha mostrato come la MH-ISS può essere utilizzata nella pianificazione degli studi clinici.

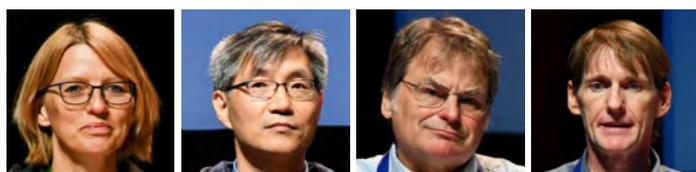


Da sinistra a destra: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

La sessione si è conclusa con una vivace tavola rotonda con **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) e **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

### Progressi ottenuti grazie ad Enroll-HD

Tre sessioni sono state dedicate ai progressi raggiunti attraverso lo studio Enroll-HD e alla piattaforma di ricerca clinica.



Nella prima sessione, **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (University of Iowa) e **James Mills** (University of Iowa) hanno parlato di biomarcatori e modellizzazione della malattia.



Nella seconda sessione, **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) e **Joaquim Ferreira** (Università di Lisbona) hanno discusso aspetti del supporto agli studi clinici e alle sperimentazioni cliniche.



Nella terza sessione, **Priyantha Herath** (Alynlam), **Andrew Wood** (CHDI) e **Tiago Mestre** (Università di Ottawa) hanno esplorato nuovi approcci al design delle sperimentazioni cliniche, offrendo prospettive entusiasmanti per il futuro della ricerca sulla MH. **Patrick Weydt**

(Università di Bonn e EHDN) ha concluso le sessioni con una discussione approfondita sui prossimi passi per ottenere benefici clinici dalla ricerca.

Ulteriori dettagli in merito al Congresso EHDN & Enroll-HD 2024 sono stati pubblicati nel numero di novembre di "EHDN News" (<https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>) e le registrazioni delle presentazioni relative a Enroll-HD sono ora disponibili sul sito di Enroll-HD (<https://www.enroll-hd.org/>).



Da sinistra a destra: Fiona Loveday, Jolie Lewis e Marta Laciak (Language Area Coordinators)



## Enroll-HD 2.0: perché, come, quando?

**S**wati Sathe è Vicepresidente Medico presso CHDI. Oltre a guidare il team di statistica e modellizzazione, il suo ruolo include il contributo su questioni mediche e scientifiche chiave relative alla ricerca clinica in numerosi studi. Come presentato al Congresso Plenario di EHDN & Enroll-HD 2024, Enroll-HD 2.0 introduce sviluppi molto entusiasmanti per la ricerca sulla MH. Abbiamo incontrato Swati per capire meglio cosa significhi Enroll-HD 2.0 per i partecipanti.

### Perché Enroll-HD sta cambiando?

Enroll-HD è stato un progetto di grande successo: ha raggiunto i suoi obiettivi, reclutato un numero impressionante di partecipanti e fornito dati e risultati preziosi

negli ultimi 12 anni. Ora è necessario cambiare Enroll-HD per adattarlo all'evoluzione della ricerca sull'Huntington. In particolare, le sperimentazioni cliniche si stanno concentrando sui partecipanti in fasi molto precoci della malattia, e quindi Enroll-HD deve essere pronto a soddisfare questa esigenza.

Enroll-HD 2.0 rappresenta un emendamento al protocollo originale piuttosto che un nuovo studio, e le modifiche principali riguarderanno arruolamento, partecipazione, coorti e valutazioni.

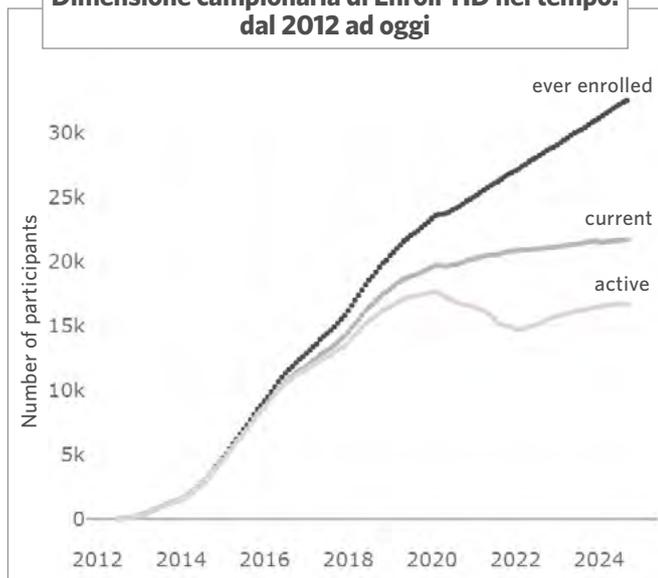
### Come cambieranno la partecipazione e reclutamento in Enroll-HD 2.0?

Invece di reclutare il maggior numero possibile di partecipanti, Enroll-HD 2.0 mirerà a coinvolgerne un numero gestibile, circa 25.000 attivi in totale, e utilizzerà la MH-ISS per implementare una strategia che garantisca una maggiore partecipazione di soggetti che si trovano nelle fasi precoci della malattia. La MH-ISS è stata progettata per descrivere oggettivamente il decorso della malattia



*I partecipanti al congresso EHDN & Enroll-HD 2024 erano molto interessati ad apprendere novità su Enroll-HD 2.0*

### Dimensione campionaria di Enroll-HD nel tempo: dal 2012 ad oggi



*Enroll-HD ha reclutato in modo esteso negli ultimi 12 anni*

di Huntington nel corso della vita, facilitando la ricerca clinica (per maggiori dettagli sulla MH-ISS, ci si può riferire all'intervista con Swati del 2023: [https://www.enroll-hd.org/enrollhd\\_documents/newsletters/winter-2023.pdf](https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf)).

### Come cambieranno le coorti?

I partecipanti saranno inizialmente assegnati ad una

delle tre coorti (A, B o C). Per i soggetti con MH, questa assegnazione si baserà sul loro punteggio nella MH-ISS (ad esempio, Stadi 0-1: prima della diagnosi motoria clinica; Stadio 2: fase iniziale; Stadio 3: fase avanzata). Il passaggio tra le coorti sarà determinato dallo stato clinico di ciascun partecipante e dai punteggi delle valutazioni, e sarà spiegato in dettaglio prima del reclutamento e durante tutto lo studio. Come sempre, i partecipanti avranno l'opportunità di fare domande.

### Come cambieranno le valutazioni?

Un grande vantaggio dell'assegnazione dei partecipanti alle coorti è che le valutazioni saranno ora personalizzate per ciascuna coorte, massimizzando l'utilità dei dati raccolti, come imaging e campioni biologici, e riducendo l'onere dei test per i partecipanti. Inoltre, sarà offerta una maggiore flessibilità con l'introduzione di visite online o telefoniche per alcuni partecipanti.

In parallelo ad Enroll-HD 2.0, un nuovo protocollo di biobanca consentirà a CHDI di conservare e distribuire dati fondamentali e raccogliere campioni biologici aggiuntivi. La biobanca di CHDI creerà un processo standardizzato e ben definito per la raccolta, conservazione e condivisione di campioni biologici e dati da partecipanti con MH e partecipanti di controllo. Questi cambiamenti soddisferanno i requisiti normativi



*Le pause hanno offerto una grande opportunità di scambio*

in evoluzione e amplieranno i dati disponibili per rispondere alle esigenze della ricerca. Crediamo che la biobanca di CHDI contribuirà ad accelerare lo sviluppo di biomarcatori per la ricerca sull'Huntington, consentirà ulteriori indagini sui fattori genetici e ambientali che influenzano la fisiopatologia della MH e informerà lo sviluppo di modelli di progressione della malattia e strumenti di valutazione clinica.

## **FuRST 2.0: una misura scientificamente validata della capacità funzionale**



**N**eha Sinha, PhD, è Direttore della Metodologia di Valutazione Clinica presso CHDI. Svolge un ruolo chiave nello sviluppo e nella valutazione delle misurazioni di esito clinico per comprendere meglio la fisiopatologia della MH e valutare l'impatto degli interventi sulla progressione della malattia. Abbiamo parlato con Neha per approfondire lo sviluppo e l'introduzione di FuRST 2.0.

### **Perché è importante studiare la capacità funzionale nella MH?**

La capacità funzionale si riferisce alla capacità di una persona di svolgere le attività quotidiane essenziali per l'indipendenza e il benessere. Ciò include soddisfare i

### **Quando avverranno questi cambiamenti?**

La pianificazione di Enroll-HD 2.0 è iniziata nel 2023, e i preparativi sono stati condotti per tutto il 2024. Con l'inizio del 2025, speriamo che i centri di studio adottino il nuovo protocollo. Attendiamo con entusiasmo l'implementazione di questi importanti sviluppi e condivideremo aggiornamenti a tempo debito.

bisogni primari, svolgere ruoli all'interno della famiglia e della società, eseguire compiti lavorativi, gestire le responsabilità finanziarie e mantenere la salute generale. Nella MH, valutare la capacità funzionale è fondamentale perché riflette l'impatto pratico della progressione della malattia sulla qualità della vita (QoL - quality of life).

### **Quali sono le principali domande sulla capacità funzionale nella MH?**

Nella MH, la neurodegenerazione progressiva causa deficit motori, cognitivi e comportamentali che influenzano direttamente le capacità funzionali. La perdita di queste abilità spesso segna il passaggio ad una maggiore dipendenza dai caregiver e un declino generale della qualità della vita. Pertanto, la capacità funzionale rappresenta un risultato sanitario significativo orientato al partecipante e, quando combinata con altre valutazioni nei trial clinici, può fornire dati che collegano i cambiamenti neuropatologici al loro impatto sulla vita quotidiana.

Nei soggetti con MH, il declino della capacità funzionale inizia in forma lieve prima della diagnosi motoria clinica e progredisce durante tutta la malattia; tuttavia, la tempistica e il decorso di questi cambiamenti funzionali nelle fasi iniziali della MH non sono completamente compresi. Al momento, non esistono valutazioni della capacità funzionale sensibili ai cambiamenti nelle fasi della MH precedenti alla diagnosi motoria clinica.

### **In che modo FuRST 2.0 può aiutare a rispondere a queste domande?**

Poiché la ricerca sulla MH e i trial clinici si concentrano sempre più sulle fasi iniziali della malattia, è emersa la necessità di sviluppare una misura funzionale più sensibile. La Functional Rating Scale 2.0 (FuRST 2.0) è stata sviluppata per fornire una misura

funzionale riferita direttamente dai pazienti (PRO - patient-reported outcome) scientificamente valida e adeguata allo scopo, sensibile ai primi segnali di declino funzionale nella MH.

### In cosa consistono le valutazioni di FuRST 2.0 per i partecipanti?

FuRST 2.0 è composto da 24 domande che valutano la capacità funzionale senza considerare la causa sottostante. Copre le capacità funzionali del partecipante nelle ultime due settimane e analizza una serie di attività, tra cui la capacità di lavorare, gestire le finanze, interagire socialmente e mantenere l'indipendenza nell'ambiente domestico.

### Queste valutazioni sono state validate?

Lo sviluppo di FuRST 2.0 ha seguito un rigoroso processo iterativo basato sui dati per garantirne la validità del contenuto, che in termini semplici significa che misura accuratamente ciò per cui è stato progettato. Questo processo ha incluso gruppi di discussione per identificare i sintomi attuali o emergenti, consultazioni con un Delphi Panel per raggiungere un consenso tra esperti, interviste multiple con partecipanti MH e i loro accompagnatori per valutare usabilità e comfort su argomenti sensibili, contributi di un comitato direttivo e di agenzie regolatorie come la FDA (food and drug administration).

### Come verranno utilizzati i dati?

I partecipanti allo studio Enroll-HD stanno completando FuRST 2.0 presso i loro centri. Questi dati saranno analizzati per valutare ulteriormente le proprietà della scala e supportarne il perfezionamento e l'applicazione in contesti di ricerca e clinici più ampi.

### Quali benefici porterà FuRST 2.0 alla ricerca sulla MH?

Le valutazioni che vengono riferite direttamente dai pazienti svolgono un ruolo cruciale nel catturare le prospettive dei partecipanti sull'impatto della malattia e nel valutare i benefici degli interventi terapeutici. Nonostante la loro importanza, queste valutazioni sono state poco utilizzate nei trial clinici sulla MH, principalmente a causa di preoccupazioni riguardo ai rigorosi standard metodologici richiesti dalle agenzie regolatorie.

Lo sviluppo di FuRST 2.0 sottolinea il valore di un coinvolgimento sia della popolazione target — in questo caso, persone con MH — sia con le agenzie regolatorie durante tutto il processo di sviluppo di una scala di valutazione. Adottando questo approccio centrato sul paziente e metodologicamente rigoroso, FuRST 2.0 stabilisce un precedente per futuri sviluppi di valutazioni che vengono riferite direttamente dai pazienti e per un'adozione più ampia di tali strumenti nella ricerca sulla MH.

## Contattare le persone per Enroll-HD

Un elemento chiave per il successo di Enroll-HD è il lavoro del personale dei centri di ricerca, che si impegna per incontrare nuovi partecipanti e mantenere i rapporti con coloro che sono già coinvolti. Abbiamo incontrato diversi membri dei team in alcune località della rete di Enroll-HD per approfondire i loro ruoli e responsabilità.

**Julie Koeppel** ricopre i ruoli di Specialista di Ricerca e Coordinatrice di Enroll-HD presso l'[Huntington's Disease Center of Excellence](#) dell'Università dell'Iowa.

### Com'è una sua giornata tipica di lavoro?

Inizio le visite di Enroll-HD con un momento di aggiornamento con il partecipante. Mi piace ascoltare cosa è successo nell'ultimo anno e apprezzo l'opportunità



Da sinistra a destra: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

di ristabilire un contatto. Tutti hanno una storia importante da raccontare. Una volta completata la visita, mi piace inserire i dati il più velocemente possibile, finché sono ancora freschi nella mia memoria.

Nei giorni in cui non ho visite di Enroll-HD, mi dedico a contattare i partecipanti e coordinare con loro le visite in clinica (o altri eventi in programma) in concomitanza con quelle di Enroll-HD. Rimango anche in stretto contatto con il nostro coordinatore della clinica per la MH. Poiché ci sono molti studi in corso, incontro tante persone e famiglie colpite da MH, e se non sono già coinvolte, posso metterle in contatto con un centro Enroll-HD vicino a casa. L'obiettivo principale è garantire che la ricerca si adatti il più possibile alle esigenze dei partecipanti.

### **Come si integra Enroll-HD con altri studi nella sua clinica?**

Abbiamo molti altri studi sulla MH, inclusi trial farmacologici. Credo che Enroll-HD sia un modo utile per far conoscere questi studi alle persone, e spesso i partecipanti condividono informazioni sullo studio con familiari e amici. Qui nel Midwest degli Stati Uniti, le famiglie sono spesso numerose, connesse e molto dedite alla ricerca sulla MH, in cui Enroll-HD svolge un ruolo centrale.

### **Cosa la colpisce nel lavorare con la comunità MH?**

Ho condotto molte ricerche, e di solito la parte più difficile è il reclutamento. In passato, a volte mi sentivo come un venditore che cerca di convincere qualcuno a partecipare. Con i partecipanti di Enroll-HD è l'esatto opposto. Queste persone sono incredibilmente entusiaste di partecipare alla ricerca perché vogliono fare la differenza per le generazioni future. La dedizione, la perseveranza e il coraggio che vedo ogni giorno nei nostri partecipanti sono davvero fonte di ispirazione.



**Joie Hucko** è la Coordinatrice delle Relazioni Esterne presso l'Huntington Disease Care, Education, and Research Center a Georgetown. Joie si è unita al Centro d'Eccellenza nel 2022.

### **In cosa consiste il suo ruolo?**

Sono responsabile della comunicazione e della promozione del centro. Se ci sono cambiamenti negli studi o ne viene avviato uno nuovo, il mio compito è tenere tutti informati, inviando comunicati stampa, aggiornando la nostra newsletter mensile, ecc. Quando ho iniziato, un obiettivo chiave era riconnettermi con i partecipanti e le famiglie dopo il COVID-19. Questo ruolo non esisteva prima, quindi ho avuto molta libertà per svilupparlo.

Quando incontro per la prima volta pazienti con MH e le loro famiglie, spiego come Enroll-HD sia uno studio introduttivo ideale per chi desidera essere coinvolto nella ricerca. La maggior parte dei partecipanti di Enroll-HD è anche coinvolta in altri studi — Enroll-HD è fondamentale per tutti i nostri sforzi di ricerca.

Nel mio lavoro quotidiano, mi concentro sulla comunicazione con i partecipanti e le loro famiglie, nonché con fornitori di servizi comunitari



*Gli eventi comunitari sono molto apprezzati a Georgetown*

come strutture di assistenza a lungo termine, terapisti e altri team ai quali potremmo fare riferimento. Lo sviluppo di queste relazioni implica la condivisione di conoscenze sulla MH e il lavoro per semplificare il processo di riferimento.

Abbiamo diversi gruppi di supporto, e io ne gestisco uno dedicato all'educazione virtuale, un altro per i caregiver e un gruppo per i giovani adulti. Inoltre, organizziamo eventi comunitari trimestrali, che sono eventi gratuiti come bowling, sessioni di "dipinti e sorseggia" (guidate da un istruttore con drink e snack!) e serate di giochi e quiz. Il nostro obiettivo principale è riunire tutti, offrire l'opportunità di parlare, fare domande e scoprire di più sulla nostra ricerca e su ciò che facciamo.

### **Quanti partecipanti segue?**

Lavoriamo con circa 250 persone con MH e con le loro famiglie. Poiché copriamo Maryland, Virginia e Washington DC, la nostra area di assistenza è molto ampia. Raggiungiamo anche Stati vicini, con persone che arrivano da lontano per ricevere cure cliniche. I partecipanti esistenti sono molto coinvolti e impegnati — è fantastico! Ci impegniamo anche a garantire che chi non ha accesso a cure specializzate sappia chi siamo e cosa facciamo.

### **Come riesce a tenere i contatti con così tanti partecipanti?**

Comunico spesso via e-mail e utilizziamo diversi canali, come il nostro canale YouTube (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGT-t2wg>), dove pubblichiamo interventi su educazione, ricerca e attività del nostro centro. Gestisco anche una pagina Instagram ([https://www.instagram.com/georgetown\\_hd\\_cerc/](https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/)) dove pubblichiamo aggiornamenti e newsletter.

### **Quali prospettive offre il futuro della ricerca sulla MH?**

In generale, si sta passando a studiare le fasi iniziali della MH in persone più giovani. Questo è fondamentale per Enroll-HD 2.0, e tutti i centri penseranno a come agevolarlo al meglio. Abbiamo anche un gruppo di supporto per giovani adulti — utilizziamo principalmente una app di messaggistica per comunicare, un approccio più accessibile e coinvolgente per i giovani. Sappiamo che per la maggior parte di loro i sintomi non appariranno per almeno 5-10 anni, quindi Enroll-HD 2.0 offre un modo a basso impatto per partecipare, consentendo loro di mantenere la vita lavorativa e familiare mentre danno un contributo tangibile alla ricerca.



**Danielle Buchanan** ed **Elizabeth Huitz** sono membri fondamentali del [Programma per la Malattia di Huntington](#) presso il [Vanderbilt University Medical Center](#), che ha ricevuto il riconoscimento di Centro di Eccellenza di Livello 1 dalla Huntington's Disease Society of America nel 2017.

#### **Quante persone seguite nella vostra clinica?**

**Elizabeth:** Abbiamo circa 400 persone con la MH che frequentano la nostra clinica e circa 500 persone che partecipano a Enroll-HD, inclusi anche i famigliari. Sebbene copriamo principalmente il sud-est degli Stati Uniti, ci sono persone che vengono da Florida, North Carolina, Pittsburgh e Illinois.

**Danielle:** Alcune persone vengono persino dal Canada! Alcune delle nostre famiglie sono molto numerose e comprendono più generazioni. Anche se non vivono vicini tra loro, spesso i membri della famiglia raccomandano Vanderbilt ai propri cari sulla base delle loro esperienze positive e delle opportunità di partecipare alla ricerca.

#### **Come mantenete i contatti con così tanti partecipanti?**

**Danielle:** Se qualcuno viene per una visita di Enroll-HD, mi piace passare a salutarlo per vedere come sta. Lavoro con ciascuno di loro da sette anni, quindi abbiamo costruito una connessione, ed è bello ritrovarsi di persona. C'è un gruppo di supporto settimanale ospitato dal nostro team di assistenza sociale chiamato "happy hour" al quale pazienti e caregiver possono partecipare. Ha ricevuto ottimi feedback ed è molto frequentato.

#### **Come lavorate con le persone che non sono mai state nella vostra clinica prima d'ora?**

**Elizabeth:** Chi non è mai stato qui può comprensibilmente essere molto nervoso. I nostri numeri di telefono sono facilmente reperibili, e comprendiamo pienamente quanto possa essere spaventoso fare quella prima telefonata. Quando qualcuno ci contatta, spieghiamo un po' cosa facciamo in clinica e le opportunità disponibili. Li invitiamo anche a venire di persona, fare domande, conoscere il team e così via. Poiché siamo un team multidisciplinare composto da consulenti genetici, assistenti sociali, logopedisti, neurologi, coordinatori di ricerca e altri, abbiamo qualcosa di importante da offrire a ogni fase del percorso, per l'intera famiglia.

#### **Cosa la colpisce di più nel lavorare con la comunità MH?**

**Danielle:** La speranza, la resilienza e l'impegno per la ricerca delle nostre famiglie con MH sono straordinari. Forse la cosa più importante è che i nostri partecipanti non prendono parte alla ricerca per se stessi, ma per la prossima generazione e quelle future. È incredibile assistere a tutto ciò e farne parte.

**Kate Fayer** (Coordinatrice della Ricerca) e **Olivia Thackeray** (Assistente alla Ricerca) lavorano presso la University College London nel Regno Unito, dove collaborano con la Professoressa Sarah Tabrizi ad un ampio [programma di ricerca sulla MH](#).

### Com'è una giornata tipo per ciascuna di voi?

**Kate:** Mi occupo della gestione dei progetti, il che significa assicurarmi che i nostri file e gli appunti siano aggiornati e che tutto sia registrato correttamente. Partecipo a diversi progetti di ricerca, ma Enroll-HD rappresenta la base per la maggior parte di questo lavoro.

**Olivia:** Mi dedico a molte attività quotidiane legate ad Enroll-HD, tra cui programmare visite con i partecipanti e garantire che tutto sia pronto per loro. È

sempre un piacere incontrare i partecipanti, e dato che li vediamo ogni anno, abbiamo l'opportunità di costruire un buon rapporto.

### Quanti partecipanti a Enroll-HD seguite all'UCL?

**Kate:** Abbiamo tra 300 e 400 partecipanti, e alcuni affrontano viaggi piuttosto lunghi per venire a trovarci! La Professoressa Tabrizi è molto conosciuta nel campo della MH, quindi abbiamo partecipanti che arrivano anche dalla Scozia. Lo sforzo che mettono nel partecipare è incredibile, e la motivazione per avanzare nella conoscenza della MH è immensa. È uno sforzo collettivo.

### Come si integra Enroll-HD con gli altri progetti di ricerca condotti all'UCL?

**Kate:** Considero Enroll-HD come il primo passo nella ricerca: offre un'esperienza iniziale davvero utile e consente ai partecipanti di scoprire il processo della

ricerca e conoscere gli altri progetti in corso. Trovo che i nostri partecipanti sviluppino un senso di comunità, la consapevolezza di far parte di qualcosa di più grande, perché sanno quante persone sono coinvolte e che i dati vengono utilizzati per comprendere meglio la MH.



**Olivia:** C'è sicuramente un senso di "comunità di Enroll-HD," e i partecipanti amano sapere cosa stiamo facendo. Quello che mi colpisce è la disponibilità dei partecipanti a prendere parte a Enroll-HD e ad altri progetti. Dato che la MH ha una natura genetica, molti partecipanti hanno visto membri della loro famiglia affrontare ogni tipo di difficoltà, e credo che questo li motivi a partecipare alla ricerca e a fare la loro parte per fare la differenza.

### Cosa significa per voi l'introduzione di Enroll-HD 2.0?

**Kate:** È un momento entusiasmante! Con l'introduzione di Enroll-HD 2.0, ci attendono grandi cambiamenti, tutti mirati ad avvicinarci alla scoperta di trattamenti per la MH.

**Olivia:** Siamo attualmente nelle fasi iniziali per implementare Enroll-HD 2.0. Come sempre, i partecipanti sono al centro di ciò che facciamo, quindi parleremo con loro, ascolteremo i loro feedback e ci assicuriamo di poter rispondere a qualsiasi domanda man mano che questi sviluppi progrediscono.



Partecipanti al congresso EHDN & Enroll-HD 2024



## E per Concludere...

Concludiamo il nostro numero del 2024 di **Enroll!** con alcune riflessioni di **Eileen Neacy**, Chief Operating Officer di CHDI. Eileen lavora presso CHDI dal 2007 ed è respon-

sabile dello sviluppo e delle attività aziendali di CHDI, inclusa la piattaforma Enroll-HD.

Questo numero di **Enroll!** offre uno spaccato affascinante di quanto si possa realizzare in un anno! Dallo straordinario successo dell'incontro a Strasburgo ai progressi nel lancio del protocollo Enroll-HD 2.0, la determinazione e lo spirito collaborativo di partecipanti, ricercatori e clinici continuano a rendere Enroll-HD uno studio pionieristico di riferimento. I risultati di Enroll-HD non sono solo unici nel campo della ricerca sulla malattia di Huntington, ma rappresentano anche un punto di riferimento nello studio delle malattie rare e nella scienza medica in generale.

Guardando al futuro, sono certa che i cambiamenti introdotti con Enroll-HD 2.0 forniranno un impulso ancora maggiore allo sviluppo clinico e alla ricerca. Nel complesso, c'è molto di cui essere orgogliosi, e sono entusiasta di far parte di questo lavoro.

**Enroll!** è una pubblicazione di CHDI Foundation, Inc., un'organizzazione di ricerca biomedica senza scopo di lucro dedicata esclusivamente allo sviluppo collaborativo di terapie di cui beneficerebbero considerevolmente le persone colpite dalla malattia di Huntington. Come parte di questa missione, CHDI Foundation sponsorizza e gestisce Enroll-HD. Ulteriori informazioni sono disponibili su: [www.chdifoundation.org](http://www.chdifoundation.org)

**Redattore: Simón Noble, PhD**  
**Senior Science Writer: Catherine Deepprose**  
**Traduttori: Giulia Birolini, Giovanna Neri, Cristina Niturad, Tania Velletri**  
**Layout e foto alle pagine 1-4 e 12 (in alto): Gabriele Stautner, artifox.com**

**Enroll!** è concesso in licenza con una licenza Creative Commons Attribution-Share Alike 4.0 Unported. Ciò significa che chiunque può prendere il contenuto da **Enroll!** e riutilizzarlo liberamente, purché venga menzionato **Enroll!** e venga fornito un collegamento a [www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)



**Contattaci all'indirizzo email [info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)**