

# VELKOMMEN TIL ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



**2**024 har vært et utrolig travelt år for Enroll-HD! Arbeidet med å utvikle og ferdigstille den oppdaterte protokollen for Enroll-HD 2.0 er nesten fullført, og dette vil modernisere HS-forskning. EHDN & Enroll-HD 2024-møtet i Strasbourg ga en viktig mulighet til å dele disse oppdateringene med det bredere HS-felleskapet, og det var fantastisk å se så mange av dere der. Den livlige og dynamiske atmosfæren som delt av klinikere, forskere og de som er berørt av HS, sørget for at møtet skapte varige minner samt en fornyet følelse av formål.

Det er ingen tvil om at HS-forskningen er robust. Enroll-HD-data fra mer enn 30 000 deltakere i databasen—hvorav mer enn 21 000 fortsatt er registrerte



Atmosfæren på EHDN & Enroll-HD 2024 var livlig og oppløftende

på mer enn 150 studiesteder i 23 land over hele verden—har blant annet blitt brukt til å støtte design og implementering av mer enn 25 kliniske studier. Vi er veldig stolte av det som har blitt oppnådd gjennom Enroll-HD de siste 12 årene. Når

vi starter å rulle ut Enroll-HD 2.0 i 2025, ser vi frem til å gjøre enda større fremskritt i utviklingen av HS-forskningen.

**Cristina Sampaio**  
Chief Medical Officer, CHDI



## EHDN & Enroll-HD 2024

I september i år samarbeidet Enroll-HD og EHDN om å lage et unikt arrangement som kombinerte EHDN Plenary Meeting, som finner sted annethvert år (Dag 1), fellesprogrammet for EHDN og Enroll-HD (Dag 2) samt Enroll-HD utprøvermøtet (Dag 3). Mer enn 1100 delegater samlet seg i byen Strasbourg i Frankrike for å delta på vitenskapelige og kliniske presentasjoner, spesialmøter, nettverksmuligheter og sosiale arrangementer. Vi deler noen høydepunkter fra Enroll-HD-delen av møtet her.

### HOVEDFOREDRAG



**Sarah Tabrizi** (University College London) diskuterte mekanismer for patogenese, terapier under utvikling, HD-YAS (longitudinell studie av unge voksne som har det utvidede genet), og lovende tilbakemeldinger fra FDA (Food and Drug Administration) om integrering av biomarkører i legemiddelutviklingsprosessen.



**Harry Orr** (University of Minnesota) holdt en presentasjon om sykdommer med CAG-forlengelser og antok at hvis vi kan forstå de patologiske likhetene og forskjellene mellom HS og andre arvelige tilstander som spinocerebellær ataksi type 1 (SCA1), kan vi komme nærmere det overordnede målet om å utvikle effektive behandlinger.



**Michael Panzara** (Neurovati Neurosciences) med sin omfattende erfaring med å utvikle behandlinger for neurologiske lidelser, holdt en inspirerende forelesning om bruken av innovative studiedesign for å akselerere legemiddelutvikling.

### Genetiske modifikatorer og somatisk mosaikkisme (Parallelsesjon)

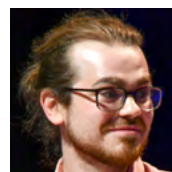


**Bob Handsaker** (Harvard Medical School) holdt en presentasjon om den "tikkende DNA-klokken" for somatisk ustabilitet, prosessen der det allerede utvidede området med CAG-repetisjoner i det muterte huntingtingenet (mHTT) vokser seg enda større over tid.



**Davina Hensman Moss** (University College London) diskuterte et nylig prosjekt som undersøkte DNA fra sperm og blod fra menn med HS (Sperm-CAG) og hvordan dette arbeidet kan komme til å utvikle seg.

### Utvikling og aldring ved HS (Parallelsesjon)

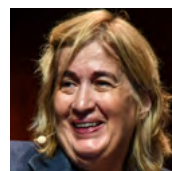


**Oliver Bartley** (Cardiff University) beskrev arbeidet med bruk av medium spiny nevroner avledet fra humane pluripotente stamceller og minnet oss om behovet for å forstå fordelene og ulempene ved ulike eksperimentelle modeller.



**Sandrine Humbert** (Paris Brain Institute) tok en nevro-utviklingsmessig tilnærming ved å følge sporet fra embryonal og postnatal utvikling til før og etter klinisk motorisk diagnose i voksen alder.

### Praktisk implementering av HD-ISS i klinisk forskning



**Cristina Sampaio** (CHDI) oppsummerte utviklingen av Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS) og vurderte hvilke muligheter og utfordringer det nå tilbyr som et forskningsverktøy.



**Jeffrey Long** (University of Iowa) fortsatte med dette temaet og viste hvordan HD-ISS kan brukes i planleggingen av kliniske studier.



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

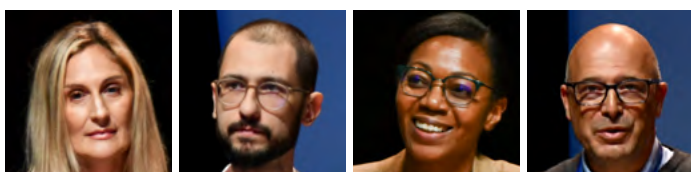
Sesjonen ble avsluttet med en inspirerende paneldiskusjon med **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) og **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

### Fremskritt oppnådd gjennom Enroll-HD

Tre sesjoner var spesielt viet fremskritt oppnådd gjennom Enroll-HD-studien og den kliniske forskningsplattformen.



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



I den andre sesjonen diskuterte **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) og **Joaquim Ferreira** (University of Lisbon) ulike aspekter ved støtte til kliniske studier og kliniske forsøk innen HS.



I den tredje sesjonen tok **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) og **Tiago Mestre** (University of Ottawa) for seg nye tilnærminger til design av kliniske

studier, hvilket ga spennende blikk inn i fremtiden for HS-forskning.

**Patrick Weydt** (Bonn University og EHDN) avsluttet sesjonene med en innsiktsfull diskusjon om neste steg mot å oppnå kliniske fordeler fra klinisk forskning.

Ytterligere dekning av EHDN og Enroll-HD 2024 har blitt publisert i novemberutgaven av EHDN News. (<https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>), og opptak av presentasjoner fra Enroll-HD-delen av møtet er nå tilgjengelige på Enroll-HD sin nettside. (<https://www.enroll-hd.org/>).



Fra venstre til høyre: Fiona Loveday, Jolie Lewis og Marta Laciak (koordinatorene for språkområder)



## Enroll-HD 2.0: Hvorfor, hva, når?

**S**wati Sathe er medisinsk visepresident ved CHDI. I tillegg til å lede statistikk- og modelleringsteamet, innebærer hennes rolle å gi innspill om viktige medisinske og vitenskapelige spørsmål knyttet til klinisk forskning på tvers av en rekke studier. Som presentert på EHDN & Enroll-HD 2024, bringer Enroll-HD 2.0 med seg noen svært spennende utviklinger innen forskning på Huntingtons sykdom. Vi tok en prat med Swati for å finne ut mer om hva Enroll-HD 2.0 betyr for deltakerne.

### Hvorfor endres Enroll-HD?

Enroll-HD har vært en suksesshistorie – den har oppnådd sine mål, rekruttert et imponerende antall

deltakere og levert verdifulle data og resultater de siste 12 årene. Nå må vi endre Enroll-HD for å tilpasse oss det skiftende landskapet innen HS-forskning. Spesielt retter kliniske studier seg mot deltakere i en mye tidligere fase av sykdommen. Enroll-HD bør være forberedt på å imøtekomme dette behovet.

Enroll-HD 2.0 er en endring av den opprinnelige protokollen snarere enn en ny studie, og de viktigste endringene vil være knyttet til inklusjon, rekruttering, kohorter og tester/vurderinger.

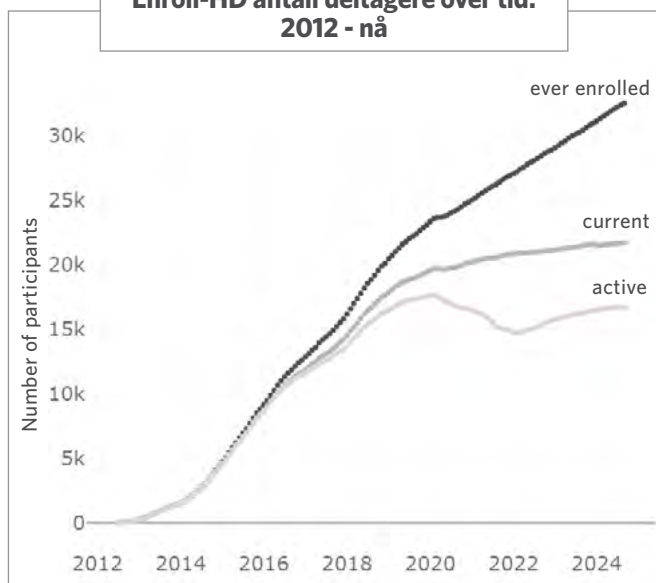
### Hvordan vil inklusjon og rekruttering forandres i Enroll-HD 2.0?

I stedet for å rekruttere så mange deltakere som mulig, vil Enroll-HD 2.0 ha som mål å rekruttere et håndterbart antall deltakere, rundt 25 000 aktive deltakere totalt, og ved hjelp av HD-ISS iverksette en strategi for å sikre at flere i de tidlige stadiene av sykdommen deltar. HD-ISS ble utviklet for å objektivt beskrive sykdomsforløpet til HS gjennom hele livsløpet og dermed legge til rette for klinisk forskning



EHDN & Enroll-HD 2024 delegatene var interesserte i å høre om Enroll-HD 2.0

### Enroll-HD antall deltagere over tid: 2012 - nå



Enroll-HD har rekruttert omfattende de siste 12 år

(for mer informasjon om HD-ISS, se vårt intervju med Swati i 2023: <https://www.enroll-hd.org/enrollhd/documents/newsletters/winter-2023.pdf>).

#### Hvordan endres hvilken kohort en tilhører?

Deltakere vil i utgangspunktet bli plassert i en av tre kohorter (A, B eller C). For deltagere med HS vil denne plasseringen baseres på deres HD-ISS-score

(dvs. stadier 0-1: før klinisk motorisk diagnose; stadium 2: tidlig fase; stadium 3: sen fase). Overgangen mellom kohortene vil bli bestemt av hver deltakers kliniske status og testresultater, og dette vil bli grundig forklart før rekruttering og gjennom hele studiens varighet. Som vanlig vil deltagere alltid ha mulighet til å stille spørsmål.

#### Hvordan vil tester/vurderinger endres?

En stor fordel med å plassere deltagere i kohorter er at testene og vurderingene nå vil bli skreddersydd for hver kohort, noe som betyr at nytteverdien av de innsamlede dataene, som bildediagnostikk og biologiske prøver, vil maksimeres, samtidig som testbyrden for deltakerne reduseres. Økt fleksibilitet vil også bli tilbudt ved å introdusere nettbaserte/telefonbaserte besøk for noen deltagere.

Sammen med Enroll-HD 2.0 vil en ny biobankprotokoll gjøre det mulig for CHDI å lagre og distribuere viktige data samt samle inn flere biologiske prøver. CHDI Biobank vil etablere en standardisert og tydelig definert prosess for innsamling, lagring og deling av biologiske prøver og data fra deltagere med HS og kontrollpersoner. Disse endringene vil oppfylle de stadig skiftende regulatoriske kravene og samtidig utvide tilgjengelige data for å møte forskningsbehov.



Pausene bød på gode muligheter for utveksling

Vi mener at CHDI Biobank vil bidra til å akselerere utviklingen av biomarkører innen HS-forskning, muliggjøre videre undersøkelser av genetiske og miljømessige faktorer som påvirker HD-patofysiologi, og gi verdifull innsikt i utviklingen av sykdomsprogresjonsmodeller og kliniske vurderingsverktøy.

### Når vil disse endringene tre i kraft?

Planleggingen av Enroll-HD 2.0 startet i 2023, og forberedelsene pågikk gjennom hele 2024. Når vi nå går inn i 2025, håper vi at studiesentrene vil begynne å bruke den nye protokollen. Vi ser frem til å følge implementeringen av disse viktige endringene og dele oppdateringer etter hvert.

## FuRST 2.0: Et vitenskapelig validert mål på funksjonsevne



**N**eha Sinha, PhD, er direktør for klinisk vurderingsmetodologi ved CHDI. Hun spiller en nøkkelrolle i utviklingen og evalueringen av kliniske utfallsvurderinger for bedre å forstå HS-patofysiologi og vurdere effekten av intervensjoner på sykdomsprogresjon. Vi snakket med Neha for å lære mer om utviklingen og introduksjonen av FuRST 2.0.

### Hvorfor er det viktig å studere funksjonsevne i HS?

Funksjonsevne refererer til en persons evne til å utføre daglige aktiviteter som er avgjørende for selvstendighet og velvære. Dette inkluderer å dekke grunnleggende behov, oppfylle roller i familien og samfunnet, utføre yrkesoppgaver, håndtere økonomiske forpliktelser og opprettholde generell helse. Ved HS er det viktig å vurdere funksjonsevne, da

dette reflekterer den praktiske påvirkningen av sykdomsprogresjonen på livskvaliteten (QoL).

### Hva er de viktigste spørsmålene rundt funksjonsevne ved HS?

Ved HS fører progressiv neurodegenerasjon til motoriske, kognitive og atferdsmessige svekkelser som direkte påvirker funksjonsevnen. Tap av disse ferdighetene signaliserer ofte overgangen til større avhengighet av omsorgspersoner og en nedgang i generell livskvalitet (QoL). Derfor er funksjonsevne et meningsfylt deltakerorientert mål på livskvalitet, og når det kombineres med andre utfallsmål i kliniske studier, kan det gi data som knytter nevropatologiske endringer til deres innvirkning på hverdagslivet.

Hos personer med HS starter en nedgang i funksjonsevne subtilt i perioden før den kliniske motoriske diagnosen og utvikler seg gjennom sykdomsforløpet. Tidsforløpet av disse funksjonelle endringene i tidlig HS er imidlertid ikke fullt ut forstått. For øyeblikket finnes det ingen vurderingsmetoder for funksjonsevne som er følsomme for endringene i stadiene av HS før den kliniske motoriske diagnosen.

### Hvordan kan FuRST 2.0 gi svar på disse spørsmålene?

Etttersom HS-forskning og kliniske studier i økende grad retter seg mot de tidligere stadiene av sykdommen, var det behov for å utvikle et mer sensitivt mål for funksjonsevne. Functional Rating Scale 2.0 (FuRST 2.0) ble utviklet for å tilby et formålstjenlig, vitenskapelig validert og funksjonelt pasientrapportert utfallsmål (PRO) som er sensitivt for de tidligste tegnene på funksjonell nedgang ved HS.

## Hva vil FuRST 2.0-vurderingene innebære for deltakerne?

FuRST 2.0 er et pasientrapportert utfallsmål (PRO) med 24 elementer som vurderer funksjonsevne uten å ta hensyn til den underliggende årsaken. Det omhandler respondentens funksjonsevne de siste to ukene og vurderer et spekter av funksjonelle ferdigheter, inkludert evnen til å arbeide, håndtere økonomi, sosiale interaksjoner og selvstendighet i hjemmemiljøet.

## Har disse vurderingene blitt validert?

Utviklingen av FuRST 2.0 fulgte en grundig, datadrevet og kontinuerlig forbedringsprosess for å sikre innholdets validitet, som enkelt sagt betyr at det nøyaktig måler det det er ment å måle. Denne prosessen inkluderte fokusgrupper for å identifisere symptomer som enten oppleves nå eller begynner å dukke opp, Delphi-panelkonsultasjoner for å oppnå konsensus blant eksperter, flere runder med intervjuer med personer med HS og deres ledsagere for å vurdere brukervennlighet og komfort med sensitive temaer, samt innspill fra en styringskomité og regulatoriske organer som FDA.

## Hvordan vil dataene bli brukt?

Deltakere i Enroll-HD-studien fullfører FuRST 2.0 ved sitt studiested. Disse dataene

vil bli analysert for ytterligere å evaluere spørreskjemaets egenskaper og støtte forbedring og bruk i bredere forskning og kliniske sammenhenger.

## Hvordan vil introduksjonen av FuRST 2.0 være til nytte for HS-forskning på et bredere plan?

PRO'er spiller en avgjørende rolle i å fange deltakernes perspektiver på sykdommens påvirkning samt vurdere fordelene ved terapeutiske tiltak. Til tross for deres betydning har PRO'er vært for lite brukt i kliniske studier på HS, mest på grunn av bekymringer for om de oppfyller de strenge metodologiske standardene som kreves av regulatoriske organer.

Utviklingen av FuRST 2.0 fremhever verdien av en kontinuerlig forbedringsprosess som involverer både målgruppen – i dette tilfellet personer med HS – og regulatoriske organer gjennom hele PRO-utviklingen. Ved å eksemplifisere denne pasientsentrerte og metodologisk solide tilnærmingen setter FuRST 2.0 en standard for fremtidig utvikling av PRO'er og bredere bruk av slike måleinstrumenter i HS-forskning.

## Kontakt vedrørende Enroll-HD

Nøkkelen til suksessen til Enroll-HD er arbeidet til dedikert personale ved studiesentrene, som tar kontakt for å møte nye deltakere og opprettholder relasjoner med etablerte deltakere. Vi møtte teammedlemmer fra ulike land med Enroll-HD for å lære mer om deres roller og ansvarsområder.

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

## Hvordan ser en typisk arbeidsdag ut for deg?

Jeg starter Enroll-HD besøkene med å hente deltakeren inn. Vi tar en prat og jeg får oppdatert meg på hvordan det går med deltakeren. Jeg setter stor pris på å høre om hva som har skjedd



Fra venstre til høyre: Peggy Nopoulos, Julie Koeppe, Amy Lemke og Annie Killoran

det siste året og muligheten til å gjenopprette kontakten med deltakerne. Alle har en viktig historie å fortelle. Når besøket er avsluttet, liker jeg å registrere data så raskt som mulig etter besøket mens alt fortsatt er ferskt i minnet.

På dager hvor jeg ikke har Enroll-HD-besøk, bruker jeg tiden til å kontakte deltakere for å planlegge og koordinere klinikkbesøk (eller andre hendelser som skjer i deres liv) med Enroll-HD besøk. Jeg holder også tett kontakt med vår HS-koordinator på klinikken. Fordi vi har flere studier som pågår samtidig, møter jeg mange enkeltpersoner og familier som er berørt av HS, og hvis de ikke allerede er involvert, kan jeg sette dem i kontakt med et Enroll-HD senter nært deres bosted. I bunn og grunn jobber vi for å sikre at forskningen tilpasses det som er best for deltakerne.

### **Hvordan passer Enroll-HD inn med andre studier på klinikken deres?**

Vi har mange andre studier innen HS, inkludert legemiddelstudier. Jeg mener at Enroll-HD gir en god mulighet for å informere folk om disse andre studiene, og deltakere i Enroll-HD deler ofte informasjon om studien med familiemedlemmer og venner. Her i Midtvesten i USA er familiene våre ofte store og sammensveisede, og de er svært dedikerte til HS-forskning, der Enroll-HD spiller en nøkkelrolle.

### **Hva er for deg mest spesielt med det å jobbe med HS-fellesskapet?**

Jeg har vært med på mye forskning, og det vanskeligste har som regel vært rekruttering. Tidligere følte jeg meg noen ganger som en selger som ga en salgstale i håp om å få med en ny deltaker. Med Enroll-HD-deltakere er det stikk motsatt. Disse menneskene er utrolig engasjerte og ivrige etter å delta i forskning fordi de ønsker å gjøre en forskjell for fremtidige generasjoner. Jeg tror ikke man finner det så ofte i forskning. Den endeløse dedikasjonen, utholdenheten og motet jeg ser hver dag hos våre deltakere, er utrolig inspirerende.



**Joie Hucko** er koordinator for pasientkontakt ved Huntington Disease Care, Education, and Research Center ved Georgetown, anerkjent som senter for fremragende behandling. Joie begynte her i 2022.

### **Hva innebærer rollen din?**

Jeg er koordinator for pasientkontakt for senteret, noe som betyr at jeg har ansvaret for å spre informasjon! Hvis det skjer endringer i noen av studiene eller vi får en ny studie, er det min jobb å holde alle informert, og det gjør jeg ved å sende ut pressemeldinger, oppdatere vårt månedlige nyhetsbrev og lignende. Da jeg startet, var et viktig mål å gjenopprette kontakten med deltakere og familier etter COVID-19. En slik rolle har ikke eksistert på senteret tidligere, så jeg har hatt stor frihet til å utvikle den.

Når jeg møter personer med HS og deres familier for første gang, forteller jeg dem at Enroll-HD er en flott introduksjonsstudie for dem som ønsker å engasjere seg i forskning. Det store flertallet av deltakere i Enroll-HD er også involvert i andre studier. Enroll-HD er en integrert del av all vår forskningsinnsats.

I det daglige er mitt fokus på å kommunisere med deltakere og familier, samt med samfunnsaktører som institusjoner med langtidsplasser, terapeuter og andre team vi eventuelt henviser





Lokale arrangementer er populære i Georgetown

til. Utviklingen av disse relasjonene innebærer å dele kunnskap om HS og jobbe for å effektivisere henvisningsprosessen.

Vi har flere støttegrupper, og jeg leder en for virtuell opplæring, en annen for omsorgspersoner samt en gruppe for unge voksne. Vi arrangerer også kvartalsvise lokale arrangementer, som gratisaktiviteter som bowling, «paint and sip» – hvor en instruktør leder malingen mens vi nyter drikke og snacks! – samt spill- og quizkvelder. Hovedmålet vårt er å samle alle og gi muligheten til å prate, stille spørsmål og høre mer om forskningen vår og hva vi gjør.

#### **Hvor mange deltakere jobber du med?**

Vi jobber med rundt 250 personer med HS og deres familier. Siden vi betjener Maryland, Virginia og Washington DC, har vi et veldig stort ansvarsområde. Vi når også ut til nabostatene, og det kommer personer langveisfra for å få klinisk behandling hos oss. Våre eksisterende deltakere er veldig engasjerte og knyttet til oss – noe som er fantastisk! Vi er også opptatt av å sørge for at de som per i dag ikke har tilgang til denne spesialiserte behandlingen, vet hvem vi er og hva vi gjør.

#### **Hvordan holder du kontakten med så mange deltakere?**

Jeg holder ofte kontakt med deltakerne via e-post, og vi har flere ulike kommunikasjonskanaler, inkludert en YouTube-kanal (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGTt2wg>), hvor vi legger ut foredrag fra folk ved vårt senter om temaer som opplæring, forskning og arbeidet som foregår hos oss. Jeg administrerer også en Instagram-side ([https://www.instagram.com/georgetown\\_hd\\_cerc/](https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/)) hvor jeg legger ut oppdateringer, inkludert nyhetsbrev.

#### **Hvordan ser fremtiden ut for HS-forskning?**

Generelt ser vi et skifte mot å studere de tidligere stadiene av HS hos yngre personer. Dette er sentralt for Enroll-HD 2.0, og alle sentre vil vurdere hvordan dette best kan tilrettelegges. Som jeg nevnte, har vi en støttegruppe for unge voksne – og dette er ikke en tradisjonell støttegruppe. Vi bruker primært en meldingsapp for å holde kontakt. Denne tilnærmingen er langt mer tilgjengelig og engasjerende for våre unge voksne og gir oss muligheten til å bygge opp en felles tilknytning. Vi vet at for de fleste unge voksne vil symptomene ikke vise seg før om minst 5 til 10 år, så Enroll-HD 2.0 vil bli et lavterskeltilbud om å engasjere seg, slik at deltakerne kan fortsette sine arbeids- og familieliv samtidig som de gjør en konkret innsats for forskningen.



**Danielle Buchanan** and **Elizabeth Huitz** er sentrale medlemmer av [Huntington's Disease Program](#) ved [Vanderbilt University Medical Center](#), som mottok Level 1 Center of Excellence-utmerkelsen fra Huntington's Disease Society of America.

### Hvor mange personer følger dere opp på klinikken?

**Elizabeth:** Vi har rundt 400 personer med HS som kommer til klinikken vår, og omtrent 500 personer som deltar i Enroll-HD, ettersom dette også inkluderer familiemedlemmer. Selv om vi primært dekker det sørøstlige USA, kommer folk også helt fra Florida, Nord-Carolina, Pittsburgh og Illinois.

**Danielle:** Folk har til og med kommet til oss fra Canada! Noen av familiene våre er ganske store og har flere generasjoner. Selv om de ikke bor i nærheten av hverandre, henviser de fortsatt familiemedlemmer til Vanderbilt basert på sine positive opplevelser her og mulighetene til å delta i forskning.

### Hvordan holder dere kontakten med så mange deltakere?

**Danielle:** Hvis noen kommer inn for et Enroll-HD-besøk, liker jeg å stikke innom for å se hvordan det går med dem. Ettersom jeg har jobbet med hver enkelt person de siste syv årene, har vi bygget opp en god relasjon, og det er fint å møtes ansikt til ansikt. Det er en ukentlig støttegruppe som vårt sosialarbeiderteam arrangerer, kalt "happy hour", som pasienter og omsorgspersoner kan delta på. Den har fått veldig god tilbakemelding og oppslutning.

### Hvordan jobber du med de som ikke har vært på klinikken tidligere?

**Elizabeth:** Folk som ikke har vært her før, kan forståelig nok være veldig nervøse. Våre telefonnumre er lett tilgjengelige, og vi har full forståelse for at det kan føles skremmende å ta den første telefonen. Når noen tar kontakt, forklarer vi litt om klinikken, hva vi gjør, og hvilke muligheter som finnes. Vi inviterer dem også til å komme innom, stille spørsmål ansikt til ansikt, møte teamet og lignende. Siden vi er et tverrfaglig team bestående av genetiske veiledere, sosionomer, logoped, nevrologer, forskningskoordinatorer og andre, har vi noe viktig å tilby på hvert eneste trinn av reisen for hele familien.

### Hva skiller seg ut for deg med det å jobbe med HS?

**Danielle:** Håpet, motstandskraften og engasjementet for forskning hos våre HS-familier er helt fantastisk. Kanskje aller viktigst er det at deltakerne våre ikke deltar i forskningen for sin egen del, men for neste generasjon og de som kommer etter. Det er utrolig å være vitne til og være en del av dette.

**Kate Fayer** (forskningskoordinator) og **Olivia Thackeray** (forskningsassistent) er begge ved University College London i Storbritannia, hvor de arbeider med Professor Sarah Tabrizi på et omfattende [HS forskningsprogram](#).

### Hvordan ser en typisk dag ut for deg?

**Kate:** Jeg jobber med prosjektledelsen, som innebærer å sørge for at journalene og notatene våre er oppdaterte, og at alt blir dokumentert som det skal. Jeg er involvert i en rekke forskningsprosjekter, men Enroll-HD er grunnlaget for det meste av dette arbeidet.

**Olivia:** Jeg jobber med mange av de daglige aktivitetene knyttet til Enroll-HD, inkludert å planlegge besøk med deltakerne og sørge for at alt er på plass for disse. Det er alltid hyggelig å møte deltakerne, og siden vi får se hver deltaker hvert år, har vi muligheten til å bygge opp en god relasjon.

### Hor mange Enroll-HD deltakere jobber du med ved UCL?

**Kate:** Vi har mellom 300 og 400 deltakere, og noen reiser ganske langt for å komme til oss! Professor Tabrizi er godt kjent innen HS-feltet, så vi har til og med deltakere som reiser hit helt fra Skottland. Innsatsen deltakerne legger ned er imponerende, og motivasjonen for å bidra til økt kunnskap om HS er enorm. Det er en felles innsats fra hele samfunnet.

### Hvordan passer Enroll-HD inn med andre forskningsprosjekter som gjennomføres ved UCL?

**Kate:** Jeg ser på Enroll-HD som det første steget inn i forskningen – det gir en veldig god første opplevelse og lar deltakerne lære om forskningsprosessen og

høre om andre pågående prosjekter. Jeg opplever at deltakerne våre utvikler en følelse av fellesskap, en følelse av å være en del av noe større, fordi de vet hvor mange som er involvert, og at dataene brukes for å få en bedre forståelse av HS.



**Olivia:** Det er definitivt en følelse av et «Enroll-HD-fellesskap», og deltakerne elsker å høre om hva vi gjør. Det som virkelig skiller seg ut for meg, er deltakernes vilje til å engasjere seg i Enroll-HD og andre prosjekter. Gitt den genetiske naturen til HD, har mange deltakere vært vitne til at familiemedlemmer har gjennomgått ulike former for motgang, og jeg tror dette motiverer dem til å engasjere seg i forskning og bidra til å gjøre en forskjell.

### Hva betyr introduksjonen av Enroll-HD 2.0 for dere?

**Kate:** Dette er en spennende tid! Med introduksjonen av Enroll-HD 2.0 ligger det store endringer foran oss, og alle har som mål å bringe oss nærmere å finne behandlinger for HS.

**Olivia:** Vi er for øyeblikket i de tidlige stadiene av arbeidet med å implementere Enroll-HD 2.0. Som alltid er deltakerne i sentrum av det vi gjør, så vi vil snakke med dem, lytte til tilbakemeldingene deres og sørge for at vi kan svare på eventuelle spørsmål etter hvert som disse endringene skrider frem.



Delegater på EHDN & Enroll-HD 2024



## Og til slutt...

Vi avslutter vårt 2024-nummer av **Enroll!** med refleksjoner fra Eileen Neacy, Chief Operating Officer ved CHDI. Eileen har jobbet hos CHDI siden 2007

og er ansvarlig for CHDIs drift, inkludert Enroll-HD plattformen.

Denne utgaven av **Enroll!** gir et fascinerende bilde av hvor mye som kan oppnås på ett år! Fra det svært vellykkede møtet i Strasbourg til fremgangen med implementeringen av Enroll-HD 2.0-protokollen. Besluttsomheten og samarbeidsånden blant deltakere, forskere og klinikere fortsetter å gjøre Enroll-HD til en banebrytende milepælsstudie. Resultatene fra Enroll-HD er ikke bare unike innen HS-forskning, men også innen forskning på sjeldne sykdommer og medisinsk vitenskap generelt.

Med blikket rettet mot fremtiden er jeg trygg på at endringene i Enroll-HD 2.0 vil gi en enda større drivkraft for klinisk utvikling og forskning. Samlet

sett er det mye å være stolt av, og jeg er begeistret over å være en del av dette arbeidet.

**Enroll!** er en publikasjon fra CHDI Foundation, Inc., en ideell biomedisinsk forskningsorganisasjon som utelukkende er dedikert til gjennom samarbeid å utvikle terapeutiske behandlinger som vil gi betydelig nytte for personer som er berørt av Huntingtons sykdom. Som en del av dette oppdraget sponser og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Mer informasjon finnes på: [www.chdifoundation.org](http://www.chdifoundation.org)

**Redaktør: Simon Noble, PhD**

**Senior vitenskapelig skribent:**

**Catherine Deeprose, PhD**

**Oversetter: Olaf Syse**

**Layout og fotoer på side 1-4 og 12 (øverst):**

**Gabriele Stautner, artifax.com**

**Enroll!** er lisensiert gjennom en "Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 Unported License". Dette betyr at hvem som helst kan ta innholdet fra **Enroll!** og gjenbruke det hvor som helst, så lenge de nevner **Enroll!** og legger ved en lenke tilbake til [www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org).



**Kontakt oss på [info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)**