

¡BIENVENIDO A ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



2024 ha sido un año increíblemente ocupado para Enroll-HD! El trabajo de desarrollo y finalización del protocolo actualizado para Enroll-HD 2.0 está casi terminado, y esto modernizará la investigación sobre la EH. La reunión de EHDN y Enroll-HD 2024 en Estrasburgo brindó una oportunidad importante para compartir estas actualizaciones con la comunidad de la EH en general, y fue maravilloso ver a tantos de ustedes allí. El ambiente vibrante y dinámico compartido por los médicos, los investigadores y los afectados por la EH garantizó que la reunión creara recuerdos duraderos, así como un renovado sentido de propósito.

No hay duda de que la investigación sobre la EH es sólida. Los datos de Enroll-HD de más de 30.000



El ambiente en EHDN & Enroll-HD 2024 fue animado y estimulante

participantes en la base de datos, de los cuales más de 21.000 todavía están inscritos en más de 150 sitios en 23 países de todo el mundo, se han utilizado para respaldar el diseño y la implementación de más de 25 ensayos clínicos, entre otros proyectos. Estamos muy orgullosos de lo que Enroll-HD ha

logrado en los últimos 12 años. A medida que implementamos Enroll-HD 2.0 en 2025, esperamos avanzar aún más en el avance de la investigación de la EH.

Cristina Sampaio
Director Médico, CHDI



EHDN y Enroll-HD 2024

En septiembre de este año, Enroll-HD y EHDN colaboraron para crear un evento único que combina la Reunión Plenaria bianual de EHDN (Día 1), el programa conjunto de EHDN y Enroll-HD (Día 2) con el Congreso Enroll-HD (Día 3). Más de 1.100 delegados se reunieron en la ciudad de Estrasburgo, Francia, para disfrutar de presentaciones científicas y clínicas, reuniones especiales, oportunidades de networking y eventos sociales. Compartimos aquí algunos de los aspectos más destacados del componente Enroll-HD de la reunión.

CONFERENCIAS MAGISTRALES



Sarah Tabrizi (University College London) habló sobre los mecanismos de patogénesis, las terapias en desarrollo, el HD-YAS (estudio longitudinal de adultos jóvenes que tienen el gen expandido) y los prometedores comentarios de la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) sobre la integración de biomarcadores en el proceso de desarrollo de fármacos.



Harry Orr (Universidad de Minnesota) hizo una presentación sobre los trastornos de repetición CAG y propuso que si podemos comprender mejor las similitudes patogénicas y las diferencias entre la EH y otras afecciones hereditarias como la ataxia espinocerebelosa tipo 1 (SCA1), podemos acercarnos al objetivo general de desarrollar tratamientos efectivos.



Michael Panzara (Neurvati Neurosciences) pronunció una estimulante conferencia sobre el uso de diseños de ensayos innovadores para acelerar el desarrollo de fármacos, basándose en su amplia experiencia en el desarrollo de terapias para trastornos neurológicos.

Modificadores Genéticos y Mosaicismo Somático (Sesión Paralela)



Bob Handsaker (Escuela de Medicina de Harvard) presentó sobre el “el tictac del reloj de ADN” de la inestabilidad somática, el proceso a través del cual la región ya expandida de las repeticiones CAG en el gen mutante de la huntingtina (mHTT) se hace aún más grande con el tiempo.



Davina Hensman Moss (University College London) habló sobre un proyecto reciente que analiza el ADN de los espermatozoides y la sangre de hombres con EH (Sperm-CAG) y cómo podría desarrollarse este trabajo.

Desarrollo y Envejecimiento en HD (Sesión Paralela)



Oliver Bartley (Universidad de Cardiff) describió el trabajo con neuronas espinoas medianas derivadas de células madre pluripotentes humanas y nos recordó la necesidad de entender las ventajas y desventajas de los diferentes modelos experimentales.



Sandrine Humbert (Instituto del Cerebro de París) adoptó un enfoque de neurodesarrollo para trazar un camino desde el desarrollo embrionario y postnatal hasta antes y después del diagnóstico clínico motor en la edad adulta.

Implementación práctica de HD-ISS en la investigación clínica



Cristina Sampaio (CHDI) recapituló sobre el desarrollo del Sistema Integrado de Estadificación de la Enfermedad de Huntington (HD-ISS, por sus siglas en inglés) y consideró las oportunidades y desafíos que ahora ofrece como herramienta de investigación.



Jeffrey Long (Universidad de Iowa) continuó con este tema y mostró cómo se puede utilizar el HD-ISS en la planificación de ensayos clínicos. La sesión concluyó con una estimulante mesa redonda en la



De izquierda a derecha: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

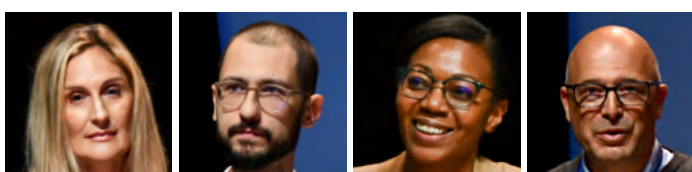
que participaron **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) y **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

Avances obtenidos a través de Enroll-HD

Se dedicaron tres sesiones específicamente a los avances obtenidos a través del estudio Enroll-HD y la plataforma de investigación clínica.



En la primera, **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Facultad de Medicina de Harvard), **Douglas Langbehn** (Universidad de Iowa) y **James Mills** (Universidad de Iowa) presentaron sobre biomarcadores y modelado.



En la segunda sesión, **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) y **Joaquim Ferreira** (Universidad de Lisboa) discutieron diferentes aspectos del apoyo a los ensayos clínicos y a los estudios clínicos en EH.



En la tercera sesión, **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) y **Tiago Mestre** (Universidad de Ottawa) discutieron enfoques novedosos para el diseño de

ensayos clínicos, proporcionando ideas interesantes sobre el futuro de la investigación en EH. **Patrick Weydt** (Universidad de Bonn y EHDN) concluyó las sesiones con un debate perspicaz sobre los próximos pasos para lograr el beneficio clínico de la investigación clínica.

En la edición de noviembre de EHDN News (ver <https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition>), se ha publicado una cobertura adicional de EHDN y Enroll-HD 2024, y las presentaciones grabadas del componente Enroll-HD de la reunión ya están disponibles en el sitio web de Enroll-HD (<https://www.enroll-hd.org>).



De izquierda a derecha: Fiona Loveday, Jolie Lewis y Marta Laciak (Coordinadoras del Área Lingüística)



durante los últimos 12 años. Ahora tenemos que cambiar Enroll-HD para adaptarnos al panorama cambiante de la investigación en EH. En particular, los ensayos clínicos se centran en los participantes mucho antes en el curso de su enfermedad, por lo que Enroll-HD debe estar preparado para satisfacer esta necesidad.

Enroll-HD 2.0 es una enmienda al protocolo original en lugar de un nuevo estudio, y los cambios clave serán en la inscripción, el reclutamiento, las cohortes y las evaluaciones.

¿Cómo cambiará la inscripción y el reclutamiento en Enroll-HD 2.0?

En lugar de reclutar tantos participantes como sea posible, Enroll-HD 2.0 tendrá como objetivo reclutar un número manejable de participantes, alrededor de 25.000 participantes activos en total, y, utilizando el HD-ISS, implementar una estrategia para garantizar que participen más participantes en las primeras etapas de la enfermedad. La HD-ISS se diseñó para describir objetivamente la trayectoria de la EH a lo largo de la vida útil para facilitar la investigación clínica (para más

Enroll-HD 2.0: ¿Por qué, qué, cuándo?

Swati Sathe es la vicepresidenta médica de CHDI. Además de encabezar el equipo de estadísticas y modelado, su función incluye proporcionar información sobre cuestiones médicas y científicas claves relacionadas con la investigación clínica en una multitud de estudios. Tal y como se presentó en EHDN y Enroll-HD 2024, Enroll-HD 2.0 aporta algunos avances muy interesantes a la investigación de la EH. Nos pusimos al día con Swati para saber más sobre lo que significa Enroll-HD 2.0 para los participantes.

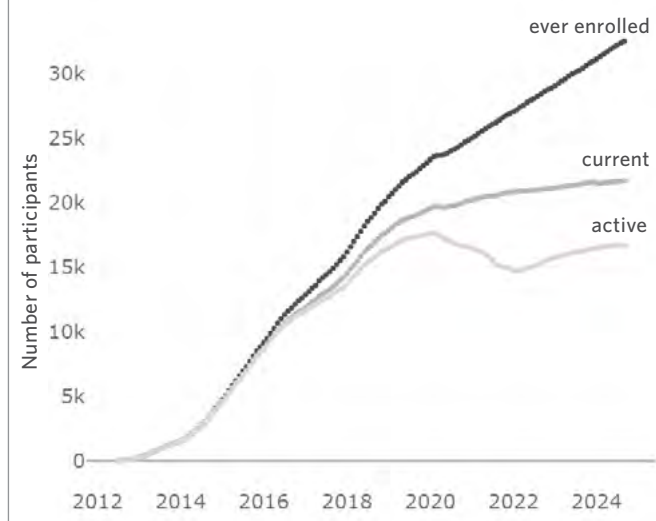
¿Por qué cambia Enroll-HD?

Enroll-HD ha sido una historia de éxito: ha cumplido sus objetivos, ha reclutado a un gran número de participantes y ha proporcionado datos y resultados valiosos



Los delegados de EHDN y Enroll-HD 2024 estaban ansiosos por escuchar sobre Enroll-HD 2.0

Tamaño de la muestra de Enroll-HD a lo largo del tiempo: 2012 - presente



Enroll-HD ha reclutado extensamente durante los últimos 12 años

detalles sobre la HD-ISS, véase nuestra entrevista con Swati en 2023: enroll-hd.org/enrollhd_documents/news-letters/winter-2023.pdf.

¿Cómo cambiarán las cohortes?

Inicialmente, los participantes se ubicarán en una de las tres cohortes (A, B o C). En el caso de los participantes con EH, esta asignación se basará en su puntuación de HD-ISS (es decir, estadios 0-1: antes del diagnóstico

clínico motor; Estadío 2: precoz; Estadío 3: tardío). La transición entre cohortes estará determinada por el estado clínico y las puntuaciones de evaluación de cada participante, y se explicará completamente antes del reclutamiento y durante toda la duración del estudio. Como siempre, los participantes tendrán la oportunidad de hacer preguntas.

¿Cómo cambiarán las evaluaciones?

Un beneficio importante de colocar a los participantes en cohortes es que las evaluaciones ahora se adaptarán a cada cohorte, lo que significa que se maximizará la utilidad de los datos recopilados, como imágenes y muestras biológicas, al tiempo que se reduce la carga de las pruebas para los participantes. También se ofrecerá una mayor flexibilidad con la introducción de visitas en línea o telefónicas para algunos participantes.

Junto con Enroll-HD 2.0, un nuevo protocolo de biobanco permitirá a CHDI almacenar y distribuir datos vitales, así como recolectar muestras biológicas adicionales. El Biobanco CHDI creará un proceso estandarizado y claramente definido para la recolección, el almacenamiento y el intercambio de muestras y datos biológicos de los participantes con EH y de los participantes de control. Estos cambios cumplirán con los requisitos regulatorios cambiantes y también ampliarán



Los descansos ofrecieron una gran plataforma de intercambio

los datos disponibles para satisfacer las necesidades de investigación. Creemos que el Biobanco de CHDI ayudará a acelerar el desarrollo de biomarcadores en la investigación de la EH, permitirá una mayor investigación sobre los factores genéticos y ambientales que afectan a la fisiopatología de la EH e informará sobre el desarrollo de modelos de progresión de la enfermedad y herramientas de evaluación clínica.

FuRST 2.0: Una medida científicamente validada de la capacidad funcional



Neha Sinha, PhD, es la Directora de Metodología de Evaluación Clínica en CHDI. Desempeña un papel clave en el desarrollo y la evaluación de las evaluaciones de los resultados clínicos para comprender mejor la fisiopatología de la EH y evaluar el impacto de las intervenciones en la progresión de la enfermedad. Hablamos con Neha para saber más sobre el desarrollo y la introducción de FuRST 2.0.

¿Por qué es importante estudiar la capacidad funcional en la EH?

La capacidad funcional se refiere a la capacidad de un individuo para realizar actividades diarias esenciales para la independencia y el bienestar. Esto incluye satisfacer las necesidades básicas, cumplir con los roles dentro

¿Cuándo se producirán estos cambios?

La planificación de Enroll-HD 2.0 comenzó en 2023 y la preparación se llevó a cabo a lo largo de 2024. A medida que avanzamos hacia 2025, esperamos que los centros de estudio comiencen con el nuevo protocolo. Esperamos ver la implementación de estos importantes desarrollos y compartir actualizaciones a su debido tiempo.

de la familia y la sociedad, realizar tareas ocupacionales, administrar las responsabilidades financieras y mantener la salud en general. En la EH, la capacidad funcional es vital para evaluar porque refleja el impacto práctico de la progresión de la enfermedad en la calidad de vida (QoL, sigles en inglés).

¿Cuáles son las preguntas más urgentes sobre la capacidad funcional en la EH?

En la EH, la neurodegeneración progresiva conduce a alteraciones motoras, cognitivas y conductuales que afectan directamente a las capacidades funcionales. La pérdida de estas habilidades a menudo señala la transición hacia una mayor dependencia de los cuidadores y una disminución en la calidad general. Como tal, la capacidad funcional es un resultado de salud significativo orientado al participante y, cuando se combina con otras medidas de resultado en ensayos clínicos, puede proporcionar datos que conectan el cambio neuropatológico con su impacto en la vida cotidiana.

En las personas con EH, la disminución de la capacidad funcional comienza sutilmente en el período previo al diagnóstico clínico motor y progresa a lo largo de la enfermedad; el momento y la trayectoria de estos cambios funcionales en la EH temprana no se comprenden completamente. Sin embargo, en la actualidad no existen evaluaciones de la capacidad funcional sensibles a los cambios en las etapas de la HD previas al diagnóstico clínico motor.

¿Cómo puede FuRST 2.0 ayudar a abordar estas preguntas?

Dado que la investigación y los ensayos clínicos de la EH se centran cada vez más en las fases más tempranas de la enfermedad, fue necesario desarrollar una medida funcional más sensible. La Escala de Valoración Funcional 2.0 (FuRST 2.0) se desarrolló para proporcionar una medida de resultado funcional informada por el

paciente (PRO, siglas en inglés) adecuada para su propósito, científicamente validada y sensible al deterioro funcional más temprano en la EH.

¿En qué consistirán las evaluaciones de FuRST 2.0 para los participantes?

El FuRST 2.0 es un PRO de 24 ítems que evalúa la capacidad funcional sin tener en cuenta la causa subyacente. Cubre la capacidad funcional del encuestado durante las últimas dos semanas y evalúa una variedad de habilidades funcionales, incluida la capacidad para trabajar, administrar las finanzas, las interacciones sociales y la independencia en el entorno familiar.

¿Se han validado estas evaluaciones?

El desarrollo de FuRST 2.0 siguió un proceso riguroso, iterativo y basado en datos para garantizar su validez de contenido, lo que, más simplemente, significa que mide con precisión lo que se pretende medir. Este proceso incluyó grupos focales para identificar los síntomas que se experimentan actualmente o que comienzan a aparecer, consultas del Panel Delphi para recopilar el consenso de los expertos, múltiples rondas de entrevistas con los participantes de la EH y sus acompañantes para evaluar la usabilidad y la comodidad con temas delicados, y aportes de un comité directivo y agencias reguladoras como la FDA.

¿Cómo se utilizarán los datos?

Los participantes en el estudio Enroll-HD están completando el FuRST 2.0 en su centro de estudio. Estos datos se analizarán para evaluar más a fondo las propiedades de la escala para respaldar el refinamiento y la aplicación en contextos clínicos y de investigación más amplios.

¿Cómo beneficiará la introducción de FuRST 2.0 a la investigación de la EH en general?

Los PRO desempeñan un papel crucial en la captación de las perspectivas de los participantes sobre el impacto de la enfermedad y en la evaluación de los beneficios de las intervenciones terapéuticas. A pesar de su importancia, los PRO han sido infrutilizados en los ensayos clínicos de la EH, en gran parte debido a la preocupación por cumplir con los rigurosos estándares metodológicos requeridos por las agencias reguladoras.

El desarrollo de FuRST 2.0 pone de manifiesto el valor del compromiso iterativo tanto con la población objetivo (en este caso, las personas con EH) como con las agencias reguladoras a lo largo del proceso de desarrollo de PRO. Al ejemplificar este enfoque centrado en el paciente y metodológicamente sólido, FuRST 2.0 sienta un precedente para el futuro desarrollo de PRO y la adopción más amplia de tales medidas en la investigación de la EH.

Información sobre Enroll-HD

La clave del éxito de Enroll-HD es el trabajo del personal dedicado del centro que se comunica para conocer a los nuevos participantes y mantener relaciones con los participantes establecidos. Nos reunimos con los miembros del equipo en todo el mapa de Enroll-HD para obtener más información sobre sus funciones y responsabilidades.

Julie Koeppe desempeña las funciones de Especialista en Investigación y Coordinadora de Enroll-HD en el Centro de Excelencia de la Enfermedad de Huntington de la Universidad de Iowa ([Huntington's Disease Center of Excellence](#)).

¿Cómo es un día de trabajo típico para ti?

Empiezo las visitas de Enroll-HD poniéndome al día con el participante. Me encanta escuchar lo que ha



De izquierda a derecha: Peggy Nopoulos, Julie Koeppe, Amy Lemke, Annie Killoran

sucedido durante el año pasado y agradezco la oportunidad de volver a conectarme con los participantes. Todo el mundo tiene una historia importante que contar. Una vez finalizada la visita, me gusta introducir los datos lo más rápido posible después de las visitas, cuando todo está aún fresco en mi memoria.

Los días que no tengo visitas de Enroll-HD, paso el día comunicándome con los participantes y coordinando con ellos las visitas a la clínica (o cualquier otro evento que les esté sucediendo) con las visitas de Enroll-HD. También mantengo una comunicación muy estrecha con nuestro coordinador clínico de la EH, ya que tenemos una variedad de estudios en marcha en un momento dado, conozco a muchas personas y familias afectadas por la EH y, si aún no están involucrados, siempre puedo poner a las personas en contacto con un centro de Enroll-HD cerca de casa. Esencialmente, trabajamos para garantizar que la investigación se ajuste a lo que es mejor para los participantes.

¿Cómo encaja Enroll-HD con otros estudios en su clínica?

Tenemos muchos otros estudios sobre la EH, incluidos ensayos de fármacos. Creo que Enroll-HD proporciona una forma útil de informar a las personas sobre estos otros estudios, y los participantes en Enroll-HD a menudo comparten información sobre el estudio con familiares y amigos. Aquí, en el Medio Oeste de los Estados Unidos, nuestras familias suelen ser grandes y conectadas, y están extremadamente dedicadas a la investigación de la EH, donde Enroll-HD juega un papel clave.

¿Qué es lo que más te llama la atención de trabajar con la comunidad de la EH?

He investigado mucho y, a lo largo de todo esto, la parte más difícil suele ser el reclutamiento. En el pasado, a veces me sentía como un vendedor dando una perorata con la esperanza de ganar otro participante. Con los participantes de Enroll-HD, es todo lo contrario. Estas personas están increíblemente ansiosas y llenas de energía para participar en la investigación porque quieren marcar la diferencia para las generaciones futuras. No creo que a menudo encuentres eso en la investigación, y la dedicación, la perseverancia y el coraje infinitos que veo todos los días en nuestros participantes es increíblemente inspirador.



Joie Hucko es la Coordinadora de Divulgación en el Centro de Atención, Educación e Investigación de la Enfermedad de Huntington en Georgetown. Joie se incorporó a este Centro de Excelencia en 2022.

¿En qué consiste tu función?

Soy la coordinadora de divulgación del centro, lo que significa que soy responsable de correr la voz. Si algo cambia con alguno de los estudios o si tenemos un nuevo estudio, mi trabajo es mantener a todos informados, y lo hago enviando comunicados de prensa, actualizando nuestro boletín mensual, etc. Cuando comencé, un objetivo clave era volver a conectarme con los participantes y las familias después del COVID-19. Este tipo de rol no existía anteriormente en el centro, por lo que he tenido mucha capacidad de acción para desarrollarlo.

Quando conozco a personas con EH y a sus familias por primera vez, les cuento que Enroll-HD es un gran estudio introductorio para las personas que buscan involucrarse en la investigación. La gran mayoría de los participantes en Enroll-HD también participan en otros estudios: Enroll-HD es parte integral de todos nuestros esfuerzos de investigación.

En el día a día, me enfoco en comunicarme con los participantes y las familias, y también con los proveedores de la comunidad, como los centros de atención a largo plazo, los terapeutas y otros equipos a los que podemos



Los eventos comunitarios son populares en Georgetown

hacer referencias. El desarrollo de estas relaciones implica compartir conocimientos sobre la EH y trabajar para agilizar el proceso de derivación.

Tenemos varios grupos de apoyo y dirijo uno sobre educación virtual, otro para cuidadores y un grupo de adultos jóvenes. También tenemos eventos comunitarios trimestrales, que son eventos gratuitos como bolos, 'pintar y beber', que es dirigido por un instructor con bebidas y bocadillos, y noches de juegos y trivial. Nuestro objetivo principal es reunir a todos y brindar la oportunidad de hablar, hacer preguntas y escuchar más sobre nuestra investigación y lo que hacemos.

¿Con cuántos participantes trabajan?

Trabajamos con alrededor de 250 personas con EH y sus familias. Como servimos a Maryland, Virginia y Washington DC, tenemos un área de servicio muy grande. También nos comunicamos con los estados vecinos y tenemos personas que acuden a nosotros desde más lejos para recibir atención clínica. Nuestros participantes actuales están muy conectados y comprometidos, lo cual es maravilloso! También nos comprometemos a asegurarnos de que aquellos que actualmente no tienen acceso a esta atención especializada sepan quiénes somos y qué hacemos.

¿Cómo te mantienes en contacto con tantos participantes?

Con frecuencia me mantengo en contacto con los

participantes a través del correo electrónico, y tenemos algunas vías diferentes para la comunicación, incluido un canal de YouTube (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGTt2wg>), donde publicamos charlas de personas de nuestro centro sobre temas como la educación, la investigación y el trabajo que se lleva a cabo en nuestro centro. También tengo una página de Instagram (https://www.instagram.com/georgetown_hd_cer/) y publico allí todas nuestras actualizaciones, incluidos los boletines informativos.

¿Qué le depara el futuro a la investigación de la EH?

En general, estamos viendo un cambio hacia el estudio de las primeras etapas de la EH en personas más jóvenes. Esto es clave para Enroll-HD 2.0, y todos los centros estarán pensando en la mejor manera de facilitar esto. Como mencioné, tenemos un grupo de apoyo para adultos jóvenes, y este no es un grupo de apoyo tradicional; usamos principalmente una aplicación de mensajería para mantenernos en contacto. Este enfoque parece mucho más accesible y atractivo para nuestros adultos jóvenes y nos permite construir una relación compartida. Sabemos que para la mayoría de los adultos jóvenes, los síntomas no aparecerán durante al menos otros 5 a 10 años, por lo que Enroll-HD 2.0 proporcionará una forma de involucrarse de baja carga, lo que permitirá a los participantes continuar con sus vidas laborales y familiares mientras hacen una contribución tangible a la investigación.



Danielle Buchanan y **Elizabeth Huitz** son miembros clave del Programa de [la Enfermedad de Huntington](#) en el [Centro Médico de la Universidad de Vanderbilt](#), que recibió una designación de Centro de Excelencia de Nivel 1 de la Sociedad Americana de la Enfermedad de Huntington en 2017.

¿Cuántas personas atiende en la clínica?

Elizabeth: Tenemos alrededor de 400 personas con EH que vienen a nuestra clínica y alrededor de 500 personas que participan en Enroll-HD, ya que esto también incluye a miembros de la familia. Si bien cubrimos principalmente el sureste de Estados Unidos, la gente también viene desde Florida, Carolina del Norte, Pittsburgh e Illinois.

Danielle: ¡Incluso se ha unido a nosotros gente de Canadá! Algunas de nuestras familias son bastante grandes y tienen varias generaciones. Incluso si no viven muy cerca unos de otros, las personas recomiendan a sus familiares a Vanderbilt sobre la base de sus experiencias positivas aquí y las oportunidades de involucrarse en la investigación.

¿Cómo te mantienes en contacto con tantos participantes?

Danielle: Si alguien viene a una visita de Enroll-HD, me gusta entrar y ver cómo está. A medida que he trabajado con cada persona durante los últimos siete años, hemos construido una conexión, y es genial ponernos al día en persona. Hay un grupo de apoyo semanal que organiza nuestro equipo de trabajo social llamado "hora feliz" al que pueden asistir los pacientes y los cuidadores, que ha recibido excelentes comentarios y asistencia.

¿Cómo se trabaja con personas que no han ido antes a la clínica?

Elizabeth: Es comprensible que las personas que no han ido antes estén muy nerviosas. Nuestros números de teléfono están fácilmente disponibles y apreciamos plenamente que hacer esa primera llamada puede ser petrificante. Cuando alguien se pone en contacto con nosotros, le explicamos un poco sobre la clínica, lo que hacemos y las oportunidades disponibles. También los invitamos a venir, hacer preguntas en persona, conocer al equipo, etc. Como somos un equipo multidisciplinario compuesto por asesores genéticos, trabajadores sociales, logopedas, neurólogos, coordinadores de investigación y otros, tenemos algo importante que ofrecer en cada etapa del viaje para toda la familia.

¿Qué es lo que más te llama la atención de trabajar en HD?

Danielle: La esperanza, la resiliencia y el compromiso con la investigación en nuestras familias con EH son increíbles. Quizás lo más importante es que nuestros participantes no participan en la investigación para ellos mismos, sino para la próxima generación y más allá. Es increíble presenciarlo y ser parte de ello.

Kate Fayer (coordinadora de investigación) y **Olivia Thackeray** (asistente de investigación) trabajan en el University College de Londres en el Reino Unido, donde trabajan con la profesora Sarah Tabrizi en un extenso programa de investigación sobre la [EH](#).

¿Cómo es un día típico para cada uno de ustedes?

Kate: Trabajo en la parte de gestión de proyectos, lo que significa asegurarme de que nuestros archivos y notas estén actualizados y de que todo se registre como debe ser. Estoy involucrado en una variedad de proyectos de investigación, pero Enroll-HD es la base de la mayor parte de este trabajo.

Olivia: Trabajo en muchas actividades diarias de Enroll-HD, incluida la programación de visitas con los participantes y me aseguro de que tengamos todo listo para estos. Siempre es bueno ver a los participantes, y a medida que vemos a cada participante cada año, tenemos la oportunidad de establecer una buena relación.

¿Con cuántos participantes de Enroll-HD trabaja en UCL?

Kate: Tenemos entre 300 y 400 participantes, y algunos viajan bastante distancia para venir a vernos! La profesora Tabrizi es muy conocida en el campo de la EH, por lo que incluso tenemos participantes que viajan desde lugares tan lejanos como Escocia. El esfuerzo que realizan los participantes es asombroso y la motivación para trabajar hacia el progreso del conocimiento sobre la EH es inmensa. Es un esfuerzo de la comunidad.

¿Cómo encaja Enroll-HD con otros proyectos de investigación realizados en UCL?

Kate: Pienso en Enroll-HD como el primer paso hacia

la investigación: proporciona una primera experiencia realmente buena y permite a los participantes conocer el proceso de investigación y escuchar sobre otros proyectos en curso. Creo que nuestros participantes construyen un sentido de comunidad, un sentido de

ser parte de algo más grande porque saben cuántas personas están involucradas y que los datos se están utilizando para comprender mejor la EH.

Olivia: Definitivamente hay un sentido de "comunidad Enroll-HD", y a los participantes les encanta escuchar sobre lo que estamos haciendo. Para mí destaca la voluntad de los participantes de involucrarse en Enroll-HD y otros proyectos. Dada la naturaleza genética de la EH, muchos participantes han sido testigos de cómo sus familiares pasan por todo tipo de dificultades,

y creo que esto les motiva a involucrarse en la investigación y a desempeñar un papel importante en marcar la diferencia.

¿Qué significa para usted la introducción de Enroll-HD 2.0?

Kate: ¡Es un momento emocionante! Con la introducción de Enroll-HD 2.0, se avecinan grandes cambios, todos ellos con el objetivo de acercarnos a la búsqueda de tratamientos para la EH.

Olivia: Actualmente estamos en las primeras etapas de trabajo para implementar Enroll-HD 2.0. Como siempre, los participantes están a la vanguardia de lo que hacemos, por lo que hablaremos con ellos, escucharemos sus comentarios y nos aseguraremos de que podamos responder cualquier pregunta a medida que avancen estos desarrollos.





Delegados en EHDN y Enroll-HD 2024



Y por último...

Concluimos nuestra edición 2024 de *Enroll!* con reflexiones de **Eileen Neacy**, Directora de Operaciones de CHDI. Eileen ha trabajado en CHDI desde 2007 y es responsable de las operaciones de

CHDI, incluida la plataforma Enroll-HD.

Este número de *Enroll!* ¡Proporciona una foto instantánea fascinante de cuánto se puede lograr en un año! Desde el gran éxito de la reunión en Estrasburgo hasta el progreso en la implementación del protocolo Enroll-HD 2.0, la determinación colaborativa y el espíritu de los participantes, investigadores y médicos continúan haciendo de Enroll-HD un estudio pionero de referencia. Los logros de Enroll-HD no solo son únicos en el campo de la investigación de la EH, sino también en el estudio de las enfermedades raras y de la ciencia médica en general.

De cara al futuro, estoy segura de que los cambios en Enroll-HD 2.0 proporcionarán un catalizador aún mayor

para el desarrollo clínico y la investigación. Colectivamente, hay mucho de lo que estar orgulloso, y estoy encantada de ser parte de este trabajo.

Enroll! es una publicación de CHDI Foundation, Inc., una organización de investigación biomédica sin fines de lucro que se dedica exclusivamente al desarrollo colaborativo de terapias que beneficiarán sustancialmente a las personas afectadas por la enfermedad de Huntington. Como parte de esa misión, la Fundación CHDI patrocina y administra Enroll-HD. Puede encontrar más información en: www.chdifoundation.org

Redactor: Simon Noble, PhD

Redactor científico senior: Catherine Deeprose, PhD

Traductores: Asunción Martínez, Luz López, Marta Eusebio

Maquetación y fotos en las páginas 1 a 4 y 12 (arriba): Gabriele Stautner, artifox.com

Enroll! está bajo una licencia Creative Commons Atribución-CompartirIgual4.0 Unported. Esto significa que cualquiera puede tomar el contenido de *Enroll!* y reutilizarlo en cualquier lugar, siempre y cuando mencionen *Enroll!* y proporcionar un enlace a www.enroll-hd.org



Contacte con nosotros en info@enroll-hd.org