

WELKOM BIJ ENROLL! 2025



Cristina Sampaio



Enroll! 2025 toont ons de snelle vooruitgang die wordt geboekt in het onderzoek naar de ziekte van Huntington (ZvH). Wij benadrukken met enthousiasme de essentiële rol van het Enroll-HD-platform in het beschikbaar maken van cruciale middelen voor het ontwikkelen en uitvoeren van studies en klinische onderzoeken en illustreren hoe de bijbehorende gegevens en biomonsters ons inzicht in de ZvH blijven verdiepen.

Met meer dan 22.100 actieve deelnemers op 157 locaties in 23 landen blijft Enroll-HD zich steeds verder versterken. Tot op heden hebben meer dan 175 gepubliceerde wetenschappelijke artikelen gebruikgemaakt van Enroll-HD-datasets en dit momentum zette zich in september voort met de publicatie van de zevende periodieke dataset.

Enroll-HD 2.0 is zorgvuldig vormgegeven op basis van recente wetenschappelijke en therapeutische ontwikkelingen. De voorbereidingen voor de overgang naar Enroll-HD 2.0 zijn in volle gang. Deze zullen ervoor zorgen dat wij optimaal gepositioneerd zijn om de hedendaagse realiteit van ZvH-onderzoek aan te pakken en te voldoen aan de zich ontwikkelende regelgevende vereisten in de zoektocht naar effectieve behandelingen voor de ZvH.

Wij blijven de personen en families die door de ZvH zijn getroffen oprecht dankbaar voor hun niet-aflatende inzet om klinisch onderzoek vooruit te helpen.

Cristina Sampaio, MD, PhD
Medisch Directeur, CHDI

Eerste Klinisch Onderzoekscongres over de Ziekte van Huntington 2025

Het eerste Klinisch Onderzoekscongres over de ziekte van Huntington vond plaats van 11 tot 13 oktober in Nashville, Tennessee, en werd gezamenlijk georganiseerd door de Huntington Study Group en de CHDI Foundation. Het evenement trok voornamelijk deelnemers uit Noord-Amerika, Zuid-Amerika en Australazië, afkomstig

van Enroll-HD-locaties in deze regio's, evenals vertegenwoordigers uit de industrie. Een selectie van de presentaties is beschikbaar op de Enroll-HD-website: enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery/.

Het congres begon met een inspirerende **HD Community Research Day** op 11 oktober. De dag werd geopend met een paneldiscussie die tot doel had klinisch onderzoek voor deelnemers en hun families te verduidelijken, onder leiding van Arik Johnson (Huntington's Disease Society of America). Sprekers waren onder andere Daniel Claassen (Huntington Study Group), William Alexander (Alex) Dalrymple (University of Virginia) en Frances Saldana (HD-Care).

Vervolgens gingen Lisa Hale (Teva Pharmaceuticals) en Alex Dalrymple in op de rol van mensen met de ZvH als partners in klinisch onderzoek en bij de besluitvorming over deelname. Danielle Buchanan en McKenzie Luxmore (beide van de Huntington Study Group) lichtten het proces van geïnformeerde toestemming toe. Phyllis Foxforth (Huntington's Disease Society of America) sprak over de FDA en het belang van het laten horen van de stem van families. Katherine McDonnell (Vanderbilt University Medical Center) en Danielle Buchanan gaven een toelichting op wat studiebezoeken inhouden en benadrukten dat

onderzoeksteams klaarstaan om ondersteuning en begeleiding te bieden. Victor Sung (University of Alabama at Birmingham) deelde vervolgens inzichten in de uiteenlopende therapieën die momenteel voor de ZvH worden onderzocht. De dag werd afgesloten met een deelnemerspanel en een interactieve 'vraag de experts'-Q&A-sessie.



Merit Cudkowicz

De Clinical Research Day (12 oktober) werd geopend met een keynotelezing van Merit Cudkowicz (Mass General Brigham Neuroscience Institute en Harvard Medical School) over de voortgang in klinische ontwikkeling, met bijzondere aandacht voor flexibele klinische studieontwerpen.

In een sessie die was gewijd aan updates over klinische ZvH-studies presenteerde Victor Sung recente topline-resultaten van uniQure voor de gentherapie AMT-130. Beth Borowsky (Novartis) gaf een update over het orale huntingtine-verlagende middel votoplam (PTC-518) en de plannen voor een fase 3-studie bij een grotere groep deelnemers in een vroeg stadium van de ZvH. Peter McColgan (Roche) deelde de laatste ontwikkelingen rond tominersen en andere huntingtine-verlagende benaderingen die bij Roche in ontwikkeling zijn. Meghan Miller (Skyhawk Therapeutics) sprak over SKY-0515, een ander oraal huntingtine-verlagend middel, en meldde dat de fase 2/3 FALCON-HD-studie, die momenteel loopt in Australië en Nieuw-Zeeland, mogelijk zal worden uitgebreid naar meerdere landen.

In de sessie over vooruitgang op het gebied van biomarkers besprak Hilary Wilkinson (CHDI) de voordelen van CAG-repeatherinstabiliteit als biomarker voor de ZvH. David Hawellek (Roche) presenteerde over de waarde van het meten van mutant huntingtine en neurofilament light om de besluitvorming binnen klinische studies te ondersteunen en introduceerde de aankomende studie HARMONISE: HD-NfL. Killian Hett (Vanderbilt University Medical Center)

deelde inzichten over biomarkers in het hersenvocht en de implicaties daarvan voor het toedienen van potentiële ZvH-therapieën. Amie Adams (University of Rochester) benadrukte hoe digitale meetinstrumenten bij de ZvH kunnen bijdragen aan beter ontwerp van klinische trials, verbeterde monitoring en zorgverlening.



Jeff Long

De laatste sessie van de dag richtte zich op inzichten uit klinisch onderzoek. Jeff Long (University of Iowa) pleitte voor gecontroleerde klinische studies om vast te stellen of antidopaminerge geneesmiddelen de symptomen van de ZvH verergeren. Stan Lasic (Prioris.ai) sloot af met een beschouwing over hoe psychologische symptomen, zoals depressie en angst, van invloed kunnen zijn op de voorspelbaarheid van stadiëring binnen het Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS).



Sam Frank

De **Clinical Practice Day** (13 oktober) begon met een sessie over vraagstukken rond de vertaling van onderzoek naar de klinische praktijk, geopend door Sarah Tabrizi (University College London). Sam Frank (Beth Israel Deaconess Medical Center en Harvard Medical School) besprak hoe de HD-ISS, die oorspronkelijk is ontwikkeld voor onderzoeksdoeleinden,



Het congres bracht gerenommeerde sprekers en betrokken deelnemers samen.

ook als klinisch instrument kan worden ingezet. Dirk Keene (University of Washington) presenteerde over inspanningen om de neuropathologie binnen het onderzoek naar de ziekte van Alzheimer te moderniseren en het streven naar klinische toepassing bij de ZvH. Joel Braunstein (C2N Diagnostics) deelde reflecties op het traject naar de ontwikkeling van de eerste zeer nauwkeurige bloedtest voor de diagnose van de ziekte van Alzheimer.

In de sessie 'Wetenschap voor klinici: Actuele onderwerpen die belangrijk zijn om in de praktijk te bespreken' besprak Davina Hensman-Moss (University College London Institute of Neurology) het therapeutisch aanpakken van somatische instabiliteit, het proces waarbij repetitieve DNA-sequenties, zoals CAG-repeats, in bepaalde cellen langer worden naarmate een persoon ouder wordt. David Howland (CHDI) deelde hoe potentiële therapieën tegelijkertijd zowel mutant huntingtine als somatische instabiliteit zouden kunnen beïnvloeden.

Jeff Carroll (University of Washington) gaf de HD Insights of the Year-lezing, waarin hij benadrukte dat verschillende benaderingen om huntingtine te verlagen uiteenlopende effecten hebben en besprak wat dit betekent voor de lopende klinische onderzoeken.



Erin Furr Stimming

De sessie over jonge mensen en de ZvH werd geopend door Erin Furr Stimming (UTHealth Houston Neurosciences). Bruce Compas (Vanderbilt University) ging dieper in op het ontstaan van cognitieve symptomen bij de ZvH, gebaseerd op een ontwikkelingsperspectief van hersenfunctie. Vervolgens sprak Cristina Sampaio (CHDI) over inclusie- en exclusiecriteria voor klinische studies en de verschillende regelgevende vereisten in de VS en Europa. Martha Nance (Hennepin HealthCare HD Center of Excellence en Struthers Parkinson's Center) belichtte aspecten van de klinische zorg bij juveniele ZvH en herinnerde de deelnemers dat de ZvH het hele gezin beïnvloedt.



Tijdens de levendige postersessies was er veel ruimte voor interactie tussen presentatoren en deelnemers.

Tot slot werden uit de posterinzendingen drie korte presentaties geselecteerd voor mondelinge voordrachten. Blair Leavitt (Incisive Genetics) sprak over de gentherapie van het bedrijf om huntingtine te verlagen, Christopher Mezas (Critical Path Institute) besprak richtlijnen voor regelgevende wetenschap en de validatie van biomarkers, en Jang-Ho Cha (Latus Bio) besprak het richten op het DNA-reparatie-eiwit MSH3 om de uitbreiding van CAG-repeats te voorkomen.



Emily Gantman



Cristina Sampaio

Vooruitgang in klinisch onderzoek: Het HD Integrated Staging System

Het HD-ISS biedt een biologisch, op bewijs gebaseerd systeem dat de voortgang van de ZvH beschrijft van de geboorte tot het einde van het leven. **Cristina Sampaio, MD, PhD, Chief Medical Officer van CHDI, en Emily Gantman, PhD, Vice President, lichten het belang van het HD-ISS voor de wetenschappelijke gemeenschap toe en benadrukken de waarde ervan als gemeenschappelijke taal voor onderzoekers.**

Waarom is het HD-ISS ontwikkeld?

Emily: Samen met Sarah Tabrizi en collega's hebben we het HD-ISS ontwikkeld, wat in 2022 werd gepubliceerd. Het idee ontstond uit de behoefte om de wetenschappelijke vooruitgang in ons begrip van de ZvH te bundelen en een conceptueel systeem te creëren dat helpt bij het bespreken van de ZvH en het uitvoeren van klinisch onderzoek. Naast het gepubliceerde artikel hebben we onlangs ook een informatieve afbeelding gemaakt [zie hieronder] om de stadia van de ZvH op een toegankelijke manier uit te leggen.

Volgens het HD-ISS begint Stadium 0 bij de geboorte en omvat het iedereen met 40 of meer CAG-repeats die nog geen klinisch relevante biomarkers, tekenen, symptomen of functionele veranderingen vertonen die met de ZvH samenhangen. In Stadium 1 kunnen meetbare veranderingen in ZvH-biomarkers worden vastgesteld met behulp van MRI. In Stadium 2 is de ZvH zo ver gevorderd dat klinische tekenen en symptomen duidelijk zichtbaar zijn bij onderzoeken zoals bij de Unified Huntington's Disease Rating Scale, de Total Motor Score en de Symbol Digit Modalities Test. In Stadium 3 wordt de voortgang van de ZvH zichtbaar door verlies van functioneren of moeite met het zelfstandig uitvoeren van dagelijkse taken en activiteiten.

Cristina: Het enorme volume aan gegevens dat in de afgelopen twee decennia is verzameld, heeft geleid tot een veel gedetailleerder begrip van de ZvH, inclusief het onomstotelijke besef dat de ZvH vanaf de geboorte aanwezig is. Sinds de ontdekking van het causale gen in 1993 maakt genetisch onderzoek het mogelijk om de mutatie op elk moment in het leven snel en nauwkeurig vast te stellen, waardoor het niet langer nodig is te wachten tot klinische symptomen zich voordoen voor een diagnose.

Bij het opstellen van het HD-ISS hebben we de ZvH gedefinieerd als de aanwezigheid van een volledig penetrante mutatie – specifiek een CAG-repeatlengte van 40 of meer. Dit vormt een belangrijke verschuiving ten opzichte van de eerdere nadruk op de klinische motorische diagnose, die gebaseerd is op bewegingsstoornissen en meestal relatief laat in het biologische beloop van de ziekte optreedt, vaak halverwege het leven.

Hoe sluit deze aanpak aan bij het onderzoek naar andere ziekten?

Cristina: Uit uitgebreid onderzoek blijkt dat de structurele veranderingen in de hersenen bij de ZvH al vele jaren, vaak decennia, vóór het optreden van zichtbare tekenen of symptomen beginnen, inclusief de symptomen die nodig zijn voor een klinische motorische diagnose. De Wereldgezondheidsorganisatie definieert een ziekte als elke afwijking van de normale fysiologische of structurele functies, ook als er geen duidelijke klinische verschijnselen zijn. Volgens deze definitie is de ZvH dus al een ziekte lang voordat deze klinisch merkbaar wordt, en vanuit genetisch oogpunt is de causale mutatie aanwezig vanaf de conceptie. Deze inzichten onderstrepen de noodzaak om de ZvH te zien als een levenslange aandoening, en niet als iets dat pas begint bij het verschijnen van klinisch diagnosticeerbare symptomen. Dit sluit aan bij het bredere perspectief van de Amerikaanse Food and Drug Administration op neurodegeneratieve ziekten, zoals blijkt



Overzicht van het HD Integrated Staging System (HD-ISS)

Het HD-ISS is een indelingssysteem dat is ontwikkeld voor klinisch onderzoek en dat het verloop van ZvH onderverdeelt in vier duidelijk onderscheiden stadia.

uit hun goedkeuring van vergelijkbare benaderingen bij de ontwikkeling van behandelingen voor aandoeningen zoals de ziekte van Alzheimer.

Wat zijn de voordelen van het HD-ISS?

Cristina: Zoals eerder aangegeven, is de ZvH historisch gezien gedefinieerd aan de hand van de klinische motorische diagnose. Wanneer onderzoekers personen wilden bestuderen vóór dit punt - van de geboorte tot het optreden van ZvH-tekenen en -symptomen - werden inconsistent gebruikte en door elkaar gehanteerde termen als 'pre-manifest', 'prodromaal' en 'pre-symptomatisch' gebruikt. Bovendien werd de term 'vroegstadium ZvH' vaak gebruikt voor de periode na de motorische diagnose maar vóór aanzienlijk functioneel verlies, wat niet de allereerste stadia van de ziekte weerspiegelt. Het HD-ISS pakt deze verwarring aan door duidelijke en consistente terminologie te bieden, waardoor ziekte stadia precies kunnen worden gedefinieerd en effectieve communicatie binnen ZvH-onderzoek, inclusief klinische studies, wordt ondersteund.

Emily: Net zoals het HD-ISS is ontwikkeld op basis van de huidige wetenschappelijke inzichten, zal het ook toekomstige kennis blijven integreren. De stadia zelf blijven ongewijzigd om continuïteit voor onderzoekers te waarborgen, maar ons begrip van de biologische kenmerken van de stadia zal zich verder ontwikkelen naarmate het ZvH-onderzoek vordert. Zo kunnen we, naarmate we meer inzicht krijgen in biomarkers die de vier HD-ISS-stadia definiëren en onderscheiden, deze informatie toevoegen aan het HD-ISS, waardoor we nog preciezere cohorten voor klinische studies en ander onderzoek kunnen vormen.

Wat zijn de gevolgen van het HD-ISS voor terminologie?

Emily: Omdat het HD-ISS is gebaseerd op een genetische definitie van de ZvH, is de term 'gendrager' niet langer passend. Het suggereert ten onrechte dat de ziekteprocessen nog niet aan de gang zijn voordat symptomen zichtbaar worden. Evenzo is spreken van het 'begin' van de ZvH misleidend, omdat de ziekte vanaf de geboorte aanwezig is, een concept dat centraal staat in het HD-ISS.

Het is nauwkeuriger om individuen te beschrijven met het HD-ISS-stadiëringssysteem: Stadium 0 of 1 voor perioden waarin tekenen en symptomen nog niet duidelijk zijn, en Stadium 2 of 3 om de voortgang van symptomatische ZvH aan te geven. Voor de duidelijkheid moeten we het woord 'stadium' alleen gebruiken wanneer we specifiek over het HD-ISS spreken. Het woord 'begin' mogen we alleen gebruiken om het begin van iets specifiek aan te duiden, bijvoorbeeld: 'het begin van klinische symptomen'.

Waar relevant, adviseren we om voorheen gebruikte termen zoals 'voor het begin' of 'na het begin' te vervangen door 'voor' of 'na de klinische motorische diagnose' om de concepten duidelijker te communiceren.

Een groot deel van de eerdere terminologie met betrekking tot de voortgang van de ZvH kan worden gekoppeld aan en gebruikt binnen de context van het HD-ISS. Zo vindt de klinische motorische diagnose meestal plaats aan het einde van HD-ISS Stadium 2. Bestaande terminologie, zoals die door Shoulson en Fahn is geïntroduceerd om de ernst van de ziekte te beschrijven, overlapt en blijft zeer bruikbaar, vooral in de context van HD-ISS Stadium 3.

Om consistent te zijn met het HD-ISS en om te beschrijven wat we voorheen 'Shoulson- en Fahn-stadium 4' noemden, adviseren we het gebruik van Romeinse cijfers binnen het nieuwe systeem: HD-ISS 3-IV.

Cristina: De precieze terminologie die door het HD-ISS is geïntroduceerd, zal cruciaal zijn voor de verdere

ontwikkeling van het ZvH-veld. Aangezien het HD-ISS nu dient als het standaardkader voor het classificeren van deelnemers in observationeel en klinisch onderzoek, is consistent gebruik van de terminologie essentieel – vooral om afstemming met regelgeving en besluitvorming te ondersteunen.



Swati Sathe

Een update over Enroll-HD 2.0

Swati Sathe, MD, is Medical Vice President Clinical Research bij CHDI. In 2024 deelde zij het 'waarom, wat en wanneer' van Enroll-HD 2.0 met de lezers. We spraken met Swati om de belangrijkste veranderingen samen te vatten en de nieuwste ontwikkelingen te horen over dit veelbelovende nieuwe hoofdstuk in ZvH-onderzoek.

Wat is het doel van Enroll-HD 2.0?

De Enroll-HD-studie maakt deel uit van het [Enroll-HD Platform](#). Enroll-HD 2.0 is een update van het oorspronkelijke studieprotocol. Belangrijke ontwikkelingen, vooral het HD-ISS en de opkomst van potentiële therapieën die de kern van de ziekte aanpakken, benadrukten het belang van onderzoek in een vroeger stadium van de ZvH, waardoor een aanpassing van het protocol nodig werd.

Welke veranderingen brengt Enroll-HD 2.0 met zich mee?

De updates van het protocol hebben vooral invloed op de rekrutering en de assessments. Enroll-HD 2.0 zal zich richten op het behouden van een cohort van ongeveer 25.000 actieve deelnemers. Dit zorgt ervoor dat de studie beheersbaar blijft, dat de operationele ondersteuning

vanuit het Enroll-HD Platform optimaal wordt benut, en dat de studie haar wetenschappelijke doelstellingen kan blijven realiseren.

Hoe zal de rekrutering veranderen?

Enroll-HD 2.0 heeft als doel jongere deelnemers te werven om het volledige spectrum van de ziekteprogressie beter te begrijpen en om deelnemers met vroege ziekteprocessen, die momenteel ondervertegenwoordigd zijn in de studie, op te nemen.

Het HD-ISS-systeem is essentieel voor Enroll-HD 2.0. Alle deelnemers, zowel nieuw als bestaand, worden toegewezen aan een studiegroep: Cohort A, Cohort B, Cohort C of Controle. De cohorten zijn grotendeels afgestemd op de HD-ISS-stadia. Cohort A omvat deelnemers tot 44 jaar en vertegenwoordigt doorgaans HD-ISS-stadia 0 en 1. Cohort B omvat deelnemers van 45 jaar en ouder, meestal overeenkomend met HD-ISS-stadia 2 tot vroeg 3. Cohort C omvat deelnemers met een verder gevorderde ziekteprogressie, dat wil zeggen HD-ISS 3. De overgang naar Cohort C wordt bepaald op basis van klinische kenmerken en niet op leeftijd.

Hoe zullen de assessments veranderen?

Een belangrijk kenmerk van Enroll-HD 2.0 is dat de studie meegroeit met de deelnemers en ervoor zorgt dat de assessments passend zijn voor de cohorttoewijzing van elke persoon. Na zorgvuldig wetenschappelijk onderzoek en feedback is een selectie van nieuwe en aangepaste assessments opgenomen in Enroll-HD 2.0, terwijl enkele assessments uit het eerdere protocol zijn verwijderd. Dankzij deze aanpassingen halen we het maximale uit de verzamelde gegevens, zonder deelnemers onnodig te belasten.

Wat zijn substudies?

Enroll-HD 2.0 introduceert een extra categorie binnen het Enroll-HD Platform: substudies. Een substudie is een soort ingebedde studie: het maakt gebruik van gegevens

die al via Enroll-HD zijn verzameld, maar kent aanvullende vereisten. Twee belangrijke substudies kunnen beschikbaar zijn voor Enroll-HD-deelnemers: iEnroll, dat extra beeldvormingsgegevens verzamelt, en Origin-HD, dat sperma verzamelt van mannelijke deelnemers.

Welke andere ontwikkelingen staan op de planning?

Naast Enroll-HD 2.0 zal een nieuw biobanking-kader CHDI in staat stellen om belangrijke gegevens op te slaan en te verspreiden, en tegelijkertijd biomonsters te ontvangen en te bewaren. De Enroll-HD Collaborative Biobank zal een gestandaardiseerd en duidelijk proces opzetten voor het ontvangen, opslaan en delen van biomonsters en gegevens van mensen met de ZvH en controlegroepen.

Dit initiatief is bedoeld om de ontwikkeling van biomarkers in ZvH-onderzoek te versnellen, verder onderzoek mogelijk te maken naar de genetische en omgevingsfactoren die de pathofysiologie van de ZvH beïnvloeden, en

de ontwikkeling van modellen voor ziekteprogressie en klinische beoordelingsinstrumenten in de ZvH en andere neurodegeneratieve aandoeningen te ondersteunen.

Wanneer zullen deze veranderingen plaatsvinden?

De voorbereidingen voor de overgang naar Enroll-HD 2.0 zijn al in volle gang. De operationele infrastructuur wordt ingrijpend aangepast om de nieuwe functies van de aangepaste studie te ondersteunen. Momenteel wordt gewerkt aan het ontwikkelen van nieuwe en herzien studieprocedures waar nodig, evenals andere noodzakelijke middelen, zoals trainingsmaterialen voor sites, een elektronisch systeem voor gegevensverzameling en vertalingen.

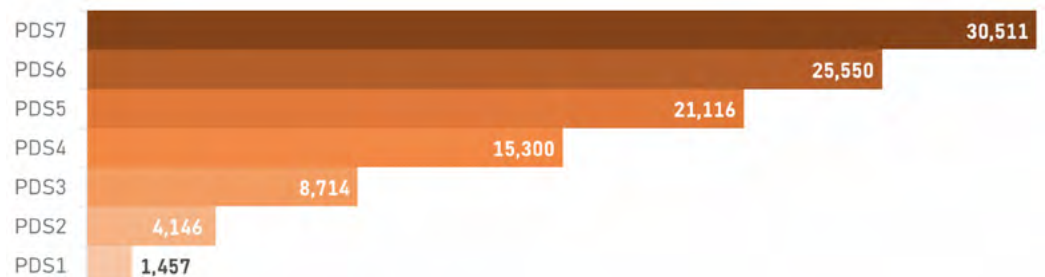
Een cruciaal onderdeel van de overgang is het zorgvuldig opstellen van een uitrolplan per land en per locatie. Deze uitrol zal in fasen plaatsvinden en meerdere jaren duren. Er is nog veel werk te verzetten, maar we boeken gestaag vooruitgang richting Enroll-HD 2.0.



Jen Ware

Enroll-HD datasets: een belangrijke bron voor ZvH-onderzoekers

Het Enroll-HD-platform biedt onderzoekers toegang tot hoogwaardige klinische datasets en biomonsters om het ZvH-onderzoek en de ontwikkeling van behandelingen te versnellen. We spraken met Jennifer Ware, PhD, Director of Experimental Design bij CHDI, om meer te weten te komen over de beschikbare datasets en hun impact.



Enroll-HD steekproefomvang per PDS-release.

Waarom biedt het Enroll-HD-platform klinische datasets aan?

Om ZvH-onderzoek te stimuleren! Het Enroll-HD-platform is opgezet als een centrale bron voor ZvH-onderzoekers. In lijn met deze filosofie fungeert het platform als een kosteloos centraal aanspreekpunt voor klinische datasets en biomonsters uit een groot aantal ZvH-studies. Naast de periodieke en specifieke datasets van Enroll-HD zelf, krijgen onderzoekers via het platform ook toegang tot klinische datasets van andere ZvH-studies, waaronder HDClarity, TRACK-HD en Track-On HD, PREDICT-HD, REGISTRY, IMAGE-HD, HD-YAS en meer.

Vertel ons over de nieuwste Enroll-HD datarelease - PDS7!

De zevende periodieke Enroll-HD dataset werd in september beschikbaar gesteld. PDS7 bevat gegevens

van 30.511 Enroll-HD-deelnemers en omvat 112.992 studiebezoeken, waarmee het de grootste ZvH-cohortdataset is die onderzoekers tot nu toe ter beschikking staat. [Het overzichtsdokument van PDS7](#) biedt een samenvatting van de dataset, de steekproefomvang, de bezoeken en de sociaal-demografische en klinische kenmerken van de cohort.

Het is bemoedigend dat PDS7 inmiddels ongeveer 1.000 deelnemers omvat bij wie RNA-monsters zijn verzameld, sinds het eerste monster in het kader van dit initiatief in februari 2024 werd afgenomen. We zijn benieuwd hoe de gegevens en monsters van deze deelnemers zullen worden gebruikt! Een ander hoogtepunt van deze release is dat het gegevens bevat van bijna 1.000 deelnemers die 10 of meer Enroll-HD-studiebezoeken hebben gehad. Deze longitudinale omvang is van onschatbare waarde voor veel onderzoekers en getuigt van de toewijding van de Enroll-HD-deelnemers.

De periodieke datasets van Enroll-HD bieden ZvH-onderzoekers toegang tot hoogwaardige, longitudinale gegevens over een breed scala aan assessments van een extreem groot cohort. Deze eigenschappen samen vormen een waardevolle kans voor onderzoekers.

Hoe worden de datasets gebruikt?

De ZvH-onderzoeksgemeenschap heeft enthousiast gereageerd op Enroll-HD - we hebben honderden verzoeken ontvangen voor toegang tot de Enroll-HD-gegevens en biomonsters van onderzoekers over de hele wereld. Wanneer onderzoekers toegang aanvragen tot deze middelen, vragen we hen een korte beschrijving van hun geplande project aan te leveren, en deze beschrijvingen plaatsen we op onze website. Dit heeft een dubbel doel: samenwerking tussen onderzoekers stimuleren én deelnemers informeren over hoe

hun gegevens en biomonsters worden gebruikt. Ik moedig u aan om deze [projecten](#) te bekijken en te zien wat er allemaal gaande is!

Enroll-HD is ontworpen om klinische studies te ondersteunen, ons begrip van de ZvH te vergroten en de klinische zorg te verbeteren. De gegevens en biomonsters die deelnemers hebben geleverd, hebben de onderzoeksgemeenschap precies in staat gesteld dit te doen.

We hebben gezien dat bedrijven Enroll-HD-gegevens inzetten voor klinische studies (bijvoorbeeld [uniQure](#)), en onderzoekers hebben de gegevens gebruikt voor de ontwikkeling van het HD-ISS, het bevorderen van biomarkeronderzoek, het ontwikkelen van testen om het huntingtine-eiwit te meten, het opstellen van een ZvH-fenotypeatlas, en het identificeren van verschillende genetische modificatoren van ZvH-mijlpalen - wat cruciale aanwijzingen biedt voor nieuwe doelwitten waarvoor nu therapeutica worden ontwikkeld. Wat de klinische zorg betreft, hebben de Enroll-HD-gegevens waardevolle inzichten opgeleverd in suïcidale gedragingen en het effect van aanpasbare omgevingsfactoren op de voortgang van de ziekte.

We volgen en belichten alle [publicaties](#) die gebruikmaken van Enroll-HD-gegevens, biomonsters en infrastructuur - tot nu toe 175 en het aantal blijft groeien.

De Enroll-HD-datasets hebben aantoonbaar bijgedragen aan ons grotere begrip van de ZvH. Belangrijk is dat dit alles niet mogelijk zou zijn zonder de voortdurende inzet en betrokkenheid van ZvH-families en het personeel van de Enroll-HD-studielocaties. Dank aan iedereen!



Arun Karpur

Toepassingen van Enroll-HD-gegevens in klinisch onderzoek

Arun Karpur, MD, MPH, is arts-wetenschapper en epidemioloog met meer dan 20 jaar ervaring in klinisch, volksgezondheids- en beleidsonderzoek. In 2025 trad hij toe tot CHDI als Director Clinical Statistics. We waren benieuwd hoe Enroll-HD-gegevens hebben bijgedragen aan belangrijke ontwikkelingen.

Hoe hebben Enroll-HD-gegevens bijgedragen aan de ontwikkeling van het HD-ISS?

HD-ISS is ontwikkeld met input van vooraanstaande ZvH-onderzoekers en klinici, die Enroll-HD-gegevens werden gebruikt om de haalbaarheid en bruikbaarheid voor het beschrijven van ziekteprogressie te bevestigen. De rijkdom en consistentie van de klinische gegevens en biomarkers van Enroll-HD lieten zien dat de klinische progressie kan worden onderverdeeld in vier stadia, waardoor de voortgang op individueel niveau nauwkeurig kan worden bepaald.

Wat is de descriptive phenotypic atlas en hoe hebben Enroll-HD-gegevens hieraan bijgedragen?

De descriptive phenotypic atlas werd in 2023 gepubliceerd door Douglas Langbehn en collega's. Deze atlas geeft een overzicht van het spectrum en de verdeling van ZvH-fenotypes – ofwel kenmerken – die samenhangen met de ZvH, waaronder motorische, cognitieve, psychiatrische en functionele eigenschappen, verdeeld over verschillende CAG-repeatlengtes, leeftijden en functionele niveaus.

Zo kan een zorgverlener bijvoorbeeld door waarden in te voeren voor een bepaalde CAG-lengte, de gemiddelde verdeling van scores volgens leeftijd bekijken voor het Total Motor Score-onderdeel van de Unified Huntington's Disease Rating Scale. Hieruit kan hij of zij inzicht krijgen in het individuele ziekteverloop van de patiënt in vergelijking met wat doorgaans wordt waargenomen bij de ZvH-populatie die deelneemt aan de Enroll-HD-studie. Deze inzichten kunnen helpen bepalen welke aanvullende tests en assessments nuttig zouden zijn voor effectief monitoren en ondersteunen van de patiënt.

Dit is een waardevol hulpmiddel voor patiënten en hun verzorgers, maar ook voor artsen, en is te vinden op: enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/.

Hoe is de gestandaardiseerde CAP-score ontwikkeld en waarom is deze nuttig voor ZvH-onderzoekers?

De CAP-score staat voor CAG-Age-Product en wordt berekend door de CAG-repeatlengte van een individu in het huntingtine-gen te vermenigvuldigen met de leeftijd. Een hogere CAP-score duidt op een grotere cumulatieve blootstelling aan de toxische effecten van het gemuteerde huntingtine-eiwit en op een verder gevorderde ZvH-progressie. Helaas maken kleine maar belangrijke verschillen in de berekeningswijze het moeilijk om resultaten tussen

studies te vergelijken. De gestandaardiseerde CAP-score, gepubliceerd door John Warner en collega's in 2022, lost dit probleem op door een gemeenschappelijke referentie te bieden voor het vergelijken van verschillende studies en door klinische trials te ondersteunen met een nauwkeurigere selectie en indeling van deelnemers.

Hoe worden Enroll-HD-gegevens direct gebruikt in klinische studies?

Enroll-HD-gegevens zijn op verschillende manieren ingezet. Ten eerste zijn de gegevens gebruikt als een extern vergelijkingskader in klinische studies. Zo maakte uniQure's recente fase 1/2-studie van AMT-130 gebruik van een gematchte vergelijkingsgroep uit de Enroll-HD-gegevens, waarbij een aanzienlijke vertraging van de ziekteprogressie werd gerapporteerd. Ook, vanwege de hoge kwaliteit en de lange duur van de gegevensverzameling, gebruiken sponsors Enroll-HD-gegevens als extra vergelijking naast placebogroepen.

Ten tweede gebruiken veel sponsors Enroll-HD-gegevens om klinische studies te plannen, klinisch relevante uitkomstmaten te bepalen, het aantal benodigde deelnemers te berekenen en geoptimaliseerde studieontwerpen en -aanpakken te ontwikkelen.

Ten slotte zijn Enroll-HD-gegevens gebruikt als praktijkgegevens. In de GENERATION HD1-studie werden deze gegevens vergeleken met de controlegroep om de langetermijneffecten van placebo aan te tonen. Inzicht in placebo-effecten bij ZvH is cruciaal, omdat ze de ziekteprogressie kunnen maskeren en de beoordeling van experimentele therapieën kunnen beïnvloeden.

Hoe ziet u het gebruik van Enroll-HD-gegevens in de toekomst voor zich?

Enroll-HD is een essentieel platform dat praktijkgegevens levert over de klinische progressie van de ZvH. Het herziene en geüpdatete protocol zal nog meer relevante en gerichte klinische en biomarkerinformatie verzamelen, inclusief gegevens over belangrijke genetische markers. Deze informatie zal ons begrip van de ZvH-progressie en de factoren die bijdragen aan de totale patiëntbeleving verder verdiepen. Het belangrijkste is dat de Enroll-HD-gegevens het potentieel hebben om het geneesmiddelenonderzoek te ondersteunen, met als doel de ziekteprogressie in een vroeg stadium van de ZvH te vertragen of zelfs te stoppen.

UniQure's AMT-130: huidige status en volgende stappen

AMT-130 is een experimentele gentherapie die een klein stukje genetisch materiaal in de hersenen brengt. Dit genetisch materiaal stimuleert hersencellen om een klein RNA-molecuul te maken dat de niveaus van zowel normaal als gemuteerd huntingtine verlaagt. De therapie wordt rechtstreeks in het striatum toegediend met behulp van een gemodificeerd, onschadelijk virus (AAV5) dat fungeert als transportmiddel bij deze eenmalige chirurgische ingreep.

Op 24 september [maakte uniQure veelbelovende toplineresultaten bekend van hun fase 1/2-studie van AMT-130 bij de ZvH](#). De hoge dosis van AMT-130 behaalde de primaire doelstelling van de studie door na 36 maanden een statistisch significante vertraging van de ziekteprogressie aan te tonen, gemeten met de samengestelde Unified Huntington's Disease Rating Scale, vergeleken met een extern vergelijkingskader op basis van propensity

score-gematchte Enroll-HD natural history-gegevens. Daarnaast liet de hoge dosis, gemeten via Total Functional Capacity, op 36 maanden een significante vertraging van de ziekteprogressie zien ten opzichte van dezelfde externe controle.

Er waren 12 deelnemers in zowel de hoge- als lage-dosis-groepen, en AMT-130 werd over het algemeen goed verdragen met een beheersbaar veiligheidsprofiel.

[Op 3 november maakte uniQure bekend](#) dat gesprekken met de FDA erop wezen dat externe controlegegevens waarschijnlijk niet als primaire basis zouden dienen voor de Biologics License Application van AMT-130. Dit werd [bevestigd op 4 december](#) in een persbericht van uniQure.

UniQure verwacht begin 2026 verdere gesprekken met de FDA. De studie loopt nog, en de ZvH-gemeenschap kijkt uit naar de wetenschappelijke publicatie van de volledige resultaten, evenals naar aanvullende gegevens naarmate de studie vordert.



Amy Brown, Spencer Diehl en Katherine McDonell met teamleden

Families betrekken, onderzoek versterken

Amy Brown, MD, MS, assistent-professor neurologie, **Spencer Diehl, LCSW**, maatschappelijk werker, en **Katherine McDonell, MD, MSCI**, assistent-professor neurologie, zijn essentiële leden van het toegewijde en dynamische [Huntington's Disease Program](#) aan het Vanderbilt University Medical Center in de VS. We spraken met hen om meer te weten te komen over hun belangrijke werk en hun focus op het betrekken van families bij onderzoek naar de ZvH.

Hoe bent u betrokken geraakt bij Enroll-HD?

Amy: Ik doe ongeveer zes jaar onderzoek naar de ZvH aan Vanderbilt, als specialist in bewegingsstoornissen. Tegenwoordig ben ik mede-directeur van ons Huntington's Disease Center of Excellence en principal investigator voor Enroll-HD en HD-Clarity. Ik heb deze rollen overgenomen van Daniel Claassen, die het uit-

stekende Vanderbilt-programma heeft opgebouwd en de basis heeft gelegd voor het blijvende succes ervan.

Katherine: Ik werk hier nu ongeveer 11 jaar. Ik kwam in 2014 als fellow, toen de kliniek nog net werd opgezet. Vanaf het begin voelde ik me vooral aangetrokken tot het werken met jonge mensen die te maken hebben met de ZvH, en raakte betrokken bij het bieden van genetische counseling en ondersteuning voor degenen die een test overwegen. Mijn werk met deze jonge deelnemers en hun families heeft veel van mijn klinische en onderzoeksinteresses gevormd.

Spencer: Ik kwam in 2021 bij het Center of Excellence van Vanderbilt, vanuit een achtergrond in de geestelijke gezondheidszorg. In gesprekken met Daniel realiseerde ik me hoeveel overeenkomsten er waren tussen mijn eerdere werk en de uitdagingen waar mensen met de ZvH mee te maken hebben – vooral rondom psychiatrische symptomen en zorgen over ziekteprogressie. Ik volgde een intensieve cursus over de ZvH en raakte al snel enthousiast over de gemeenschap en dit patiëntgerichte, multidisciplinaire team.

Kunt u iets vertellen over de multidisciplinaire aanpak van Vanderbilt?

Katherine: Wij draaien één vaste, volledige kliniekdag per week waarin artsen, een verpleegkundig specialist, meerdere maatschappelijk werkers en een logopedist patiënten zien. Onze klinisch geneticus is ook meerdere keren per maand aanwezig. Tijdige zorg heeft voor ons hoge prioriteit, en we streven ernaar om alle nieuwe patiënten binnen 4 tot 8 weken na hun eerste contact met ons te plannen. Daarnaast werken we eraan om fysiotherapie- en ergotherapiedeskundigheid aan ons team toe te voegen. Veel mensen reizen lange afstanden om hier zorg te ontvangen, en we willen iedere persoon de meest uitgebreide klinische ondersteuning mogelijk bieden.

Hoe ondersteunt u mensen met de ZvH verder?

Amy: Wij richten ons op het ondersteunen van niet alleen het individu, maar het hele gezin. Ons maatschappelijk werkteam is sterk in het vooraf benaderen van patiënten om hun prioriteiten te begrijpen en te bepalen hoe we hen het beste kunnen ondersteunen. Een ander belangrijk onderdeel van onze aanpak is het brede aanbod aan onderzoeksmogelijkheden, waaronder Enroll-HD. Omdat onze klinische zorg van nature het hele gezin omvat, zijn we goed gepositioneerd om patiënten te begeleiden die geïnteresseerd zijn in deelname aan onderzoek. Door gezinnen al vroeg te leren kennen - en hen de gelegenheid te geven ons te leren kennen - wordt de overstap naar onderzoek veel minder ontmoedigend, ook voor jongvolwassenen. We hebben zelfs gemerkt dat hoewel sommige jongvolwassenen er de voorkeur aan geven niet in de kliniek gezien te worden, velen toch graag deelnemen aan Enroll-HD.

Katherine: Doordat we ons richtten op echt gezinsgerichte zorg, herkenden we een aanzienlijk tekort in de dienstverlening voor kinderen uit gezinnen die door de ZvH worden getroffen. Om dit aan te pakken, zijn we een samenwerking aangegaan met een kinderpsycholoog van Vanderbilt, die uitgebreide expertise heeft op het gebied van stress en coping bij kinderen, en die ons multidisciplinaire ZvH-team

versterkt. Samen hebben we een onderzoeksprogramma ontwikkeld waarin ouders met de ZvH en hun kinderen in de leeftijd van 6 tot 30 jaar worden gerekruteerd. Dit werk stelt ons in staat om gezinsdynamiek, communicatie en sociale isolatie te onderzoeken, en om na te denken over hoe we jongeren het beste kunnen ondersteunen, inclusief degenen die nog te jong zijn om genetisch getest te worden.

Hoe houdt u de betrokkenheid van de gemeenschap in stand?

Spencer: We blijven in contact met families via evenementen zoals onze jaarlijkse educatiedag en een breed scala aan activiteiten gedurende het jaar, waaronder maandelijkse educatieve videogesprekken. Zo gaf onlangs een neuropsycholoog een presentatie over beïnvloedbare risicofactoren voor hersengezondheid, een onderwerp dat stevast veel belangstelling trekt bij mensen die willen leren hoe zij hun welzijn gedurende hun hele leven kunnen ondersteunen.

Daarnaast zien we hernieuwde betrokkenheid wanneer er ontwikkelingen van buitenaf plaatsvinden, zoals de recente positieve topline-resultaten van de uniQure-studie. Deze resultaten brachten veel mensen met wie we al enige tijd geen contact hadden gehad ertoe opnieuw contact met ons op te nemen. Hoewel niet iedereen kan deelnemen aan de uniQure-studie, blijft de bereidheid om bij te dragen aan onderzoek groot. Enroll-HD biedt daarbij een toegankelijke en betekenisvolle manier voor mensen om betrokken te blijven.

Wat biedt Enroll-HD 2.0 voor jonge mensen?

Amy: Voor jonge mensen is het een belangrijke motivatie dat zij iets kunnen betekenen voor de bredere ZvH-gemeenschap. Op individueel niveau stelt deelname aan Enroll-HD hen in staat om verbonden te blijven met de kliniek zonder al klinische zorg te hoeven ontvangen, totdat zij daar klaar voor zijn. Daarnaast biedt het een route om meer te leren over hun geschiktheid voor aanvullende studies, zoals HDClarity.

Katherine: Uit breder onderzoek naar neurodegeneratieve aandoeningen blijkt dat interventies zo vroeg mogelijk moeten worden ingezet om een betekenisvol therapeutisch effect te hebben. Daarnaast is er behoefte aan een beter inzicht in welke cognitieve en gedragsmatige metingen het meest gevoelig zijn voor ziekteprogressie op verschillende leeftijden. Zo verdient impulscontrole mogelijk meer aandacht en nauwkeurigere meetinstrumenten. Enroll-HD 2.0 biedt een uitstekende kans om deze vragen te onderzoeken en een veel duidelijker beeld te krijgen van de vroegste cognitieve en gedragsveranderingen die samenhangen met de ZvH.

Noorwegen verbinden met de wereldwijde HD-gemeenschap

Als enige actieve Enroll-HD-locatie in Noorwegen is het Oslo University Hospital uitgegroeid tot een belangrijk aanspreekpunt voor families die door de ZvH worden getroffen. We spraken met **Lasse Pihlstrøm**, MD, PhD, hoofd van de **Huntington's Disease and Neurodegenerative Genomics Group** en hoofdonderzoeker voor Enroll-HD, over wat Enroll-HD betekent voor de ZvH-gemeenschap in Noorwegen.

Hoe bent u betrokken geraakt bij Enroll-HD?

Onze locatie nam eerder deel aan REGISTRY en toen ik hier begon, was een van mijn eerste taken het afronden van de ethische goedkeuringsprocedures en het helpen opzetten van Enroll-HD. Inmiddels hebben we ongeveer 100 patiënten die onze kliniek regelmatig bezoeken, van wie velen zich in een vroeg stadium van de ZvH bevinden. Naast het bieden van multidisciplinaire klinische zorg, bieden we ook mogelijkheden om deel te nemen aan Enroll-HD en andere onderzoeksstudies. Vooral onder onze jongere patiënten is hier veel belangstelling voor.

Waarom zijn zoveel jongere deelnemers betrokken geraakt?

We hebben nauwe banden met de afdeling Medische Genetica van het Oslo University Hospital, evenals met andere universitaire klinieken in Noorwegen die betrokken zijn bij diagnostiek van zeldzame en erfelijke aandoeningen. Het team dat verantwoordelijk is voor voorspellend genetisch onderzoek bouwt gedurende een reeks afspraken in deze cruciale periode een sterke relatie op met patiënten en deelt daarbij standaard informatie over Enroll-HD. Als gevolg daarvan ontvangen we veel verwijzingen via hun.

Een andere belangrijke verwijzingsroute loopt via de Noorse Vereniging voor de Ziekte van Huntington. Deze organisatie biedt online informatie, bijeenkomsten en



Het Oslo Enroll-HD-team, van links naar rechts: Nora Raaf, Solveig Jacobsen Dalbro, Ellen Hoven Maurtveten, Marleen van Walsem en Lasse Pihlstrøm. Teamleden Ahmad Kaddoura en Sjur Prestsæter waren afwezig toen de foto werd genomen. Foto: Åsne Rambøl Hillestad, UiO

webinars aan, waardoor er verschillende mogelijkheden ontstaan om in contact te komen met de ZvH-gemeenschap en informatie te geven over Enroll-HD. Zij hebben bovendien enkele uitstekende ambassadeurs gehad die openlijk hebben gesproken over hun ervaringen met deelname aan Enroll-HD en hebben gedeeld dat het een zeer waardevolle ervaring is.

Waarom is Enroll-HD zo belangrijk?

Enroll-HD is een wereldwijde samenwerking, en deelname betekent veel voor veel mensen binnen de ZvH-gemeenschap. Deelnemers waarderen de mogelijkheid om één keer per jaar langs te komen, professionals te ontmoeten en hun vragen of zorgen te bespreken. Vooral voor jongvolwassenen kunnen deze jaarlijkse bezoeken erg geruststellend zijn en geven ze ons de kans om een ondersteunend netwerk op te bouwen, nog voordat er tekenen of symptomen van de ZvH verschijnen. We moedigen deelnemers altijd aan om familieleden mee te nemen naar de afspraken, en die willen vaak ook graag betrokken zijn.

Veel deelnemers waarderen ook de kans om bij te dragen aan onderzoeken naar therapieën die het verloop van de ziekte kunnen beïnvloeden. Enroll-HD speelt hierin een belangrijke rol door het leveren van hoogwaardige observationele gegevens, zoals recent benadrukt werd door de topline-resultaten van de uniQure-studie. Deelnemers begrijpen dat deelname aan de databank geen garantie biedt voor deelname aan door de industrie gesponsorde

studies, maar het vergroot wel de kans om voor dergelijke mogelijkheden in aanmerking te komen.

Onze ambitie is om nauw verbonden te blijven met de internationale onderzoeksgemeenschap en onze locatie aantrekkelijk en zichtbaar te maken voor zowel industriesponsors

als potentiële internationale academische studies. We delen het gemeenschappelijke doel om therapieën die het ziekteverloop beïnvloeden oor de ZvH vooruit te helpen, en hoewel Noorwegen een klein land is, herinnert deelname aan Enroll-HD ons aan de vooruitgang die wordt geboekt – en aan de belangrijke rol die we daar allemaal in kunnen spelen.

HDID: gegevens van deelnemers koppelen tussen studies

Rebecca Fuller, PhD, is Vice President Clinical Outcomes bij CHDI en een expert in cognitief onderzoek bij mensen met bewegingsstoornissen en psychiatrische aandoeningen. Haar recente werk omvat de ontwikkeling van een nieuw initiatief voor deelnemers aan Enroll-HD rondom hun HDID. We spraken met Rebecca om te ontdekken wat de voordelen zijn voor zowel deelnemers als onderzoekers.



Rebecca Fuller

Wat is HDID?

Het HD-identificatienummer, of HDID, is een uniek negen-cijferig ID dat aan elke deelnemer in de Enroll-HD-studie wordt toegewezen. Het wordt één keer gegenereerd met een beveiligd algoritme, en hetzelfde nummer blijft gedurende het hele Enroll-HD-traject bij de deelnemer horen. Het HDID is gekoppeld aan de gegevens die bij elk jaarlijks bezoek worden verzameld, maar wordt nooit verbonden aan persoonlijke informatie zoals naam of adres. Het HDID is zeer nuttig voor zowel Enroll-HD-deelnemers als onderzoekers.

Waarom is HDID belangrijk?

We gebruiken het HDID om gegevens van deelnemers tussen studies te koppelen, inclusief de gegevens uit Enroll-HD. Dus als een deelnemer meedoet aan een andere studie of klinische trial, zoals een online studie of een tijdelijke (pop-up) studie, hoeft hij of zij dezelfde tests niet opnieuw te doen. Dankzij de enorme inzet van Enroll-HD-deelnemers beschikken we al over een rijke en uitgebreide dataset. Dankzij het HDID kunnen onderzoekers de Enroll-HD-gegevens gemakkelijk koppelen aan gegevens uit kleinere, tijdelijke studies, wat de waarde van de dataset vergroot.

Vertel ons meer over pop-upstudies!

Enkele jaren geleden zijn we gestart met pop-upstudies om

gegevens te verzamelen tijdens evenementen, zoals de jaarlijkse conventie van de Huntington's Disease Society of America. Tijdens deze bijeenkomsten nodigen we deelnemers uit om mee te doen door onze stand te bezoeken of, afhankelijk van de indeling van de locatie, een speciaal daarvoor ingerichte ruimte.

In de afgelopen jaren hebben deze pop-up-studies ons geholpen gegevens te verzamelen die de ontwikkeling van nieuwe digitale meetinstrumenten ondersteunen, zoals loopsnelheidsmetingen, evenals andere belangrijke pilot- en vragenlijstge-

gegevens. Deelname is snel en eenvoudig, waardoor pop-up-studies een gemakkelijke manier zijn voor mensen om bij te dragen aan onderzoek. Dankzij het HDID kunnen we nu de gegevens die via een pop-upstudie of enquête zijn verzameld naadloos koppelen aan de Enroll-HD-gegevens van een deelnemer.

Hoe krijgen deelnemers hun HDID?

Op dit moment vraagt u uw HDID het beste aan bij uw studielocatie; het personeel kan het verstrekken. We ontwikkelen ook nieuwe web- en mobiele applicaties waarmee deelnemers in de toekomst hun eigen HDID kunnen aanmaken en veilig opslaan.

Wat zijn de implicaties voor onderzoek buiten de ZvH?

We zetten ons in om nieuwe technologieën te omarmen, en door dit proces krijgen we nieuwe inzichten in hoe we ons begrip van de ZvH kunnen verdiepen. Veel van deze inzichten kunnen ook nuttig zijn voor onderzoek naar andere zeldzame ziekten, waarbij innovatieve methoden essentieel zijn om de waarde van de gegevens die elke deelnemer levert volledig te benutten.

Meer informatie over online studies vind je op de Enroll-HD-website: enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/.



Jenna Heilman en Matthew Ellison, oprichter van HDYO

Jonge stemmen, grote impact

De Huntington's Disease Youth Organization (HDYO) zet zich in om jonge mensen die door de ZvH worden geraakt te ondersteunen, te informeren en te versterken. Executive Director Jenna Heilman werkt onvermoeibaar om deze doelen te realiseren. We spraken met Jenna over recente ontwikkelingen en de centrale rol die jongeren spelen in de activiteiten van HDYO.

Hoe heeft HDYO zich de afgelopen jaren ontwikkeld?

Toen we uit de COVID-19-pandemie kwamen, waren we multinationaal actief, maar nog niet zo internationaal als we wilden zijn. Door HDYO te ontwikkelen tot een overkoepelende organisatie die jongeren binnen de ZvH-gemeenschap betreft, hebben we verbindingen gelegd met nationale en lokale verenigingen in elk land om broodnodige samenwerking en ondersteuning te bieden aan individuen. We hebben kunnen laten zien hoe HDYO nuttig kan zijn voor lokale verenigingen, en tegelijkertijd hoe lokale verenigingen een partnerschap met HDYO kunnen aangaan.

Het ontwikkelen van deze verbindingen werpt nu al zijn vruchten af. We zien dat veel jongeren enthousiast zijn om verder betrokken te raken in leiderschapsrollen in ons ambassadeursprogramma. Onze ambassadeurs zijn jonge wereldwijde leiders die vrijwilligerswerk doen, elkaar

ondersteunen, bewustwording creëren en fondsen werven voor HDYO. Inmiddels hebben we meer dan 120 ambassadeurs uit 32 verschillende landen. Door de interacties van onze ambassadeurs worden steeds meer jongeren naar ons doorverwezen.

Verbondenheid is erg belangrijk, en te vaak horen we van jongeren die eerder het gevoel hadden dat er niemand was om op terug te vallen. Naast fysieke evenementen en steungroepen hebben we een grote community van mensen die met elkaar verbonden zijn via WhatsApp. Voor jongeren zijn sociale media en instant messaging cruciale ondersteuningskanalen, en we blijven deze mogelijkheden verder ontwikkelen.

Daarnaast werken we aan online educatieve middelen, zoals "Breaking Down Barriers" en andere content op ons YouTube-kanaal, en onderzoeken we manieren om deze bronnen nog relevanter en nuttiger te maken voor de gemeenschap. We beseffen dat er bij de ZvH veel stigma's, uitdagingen en angsten gepaard gaan met het delen van je verhaal. Daarom hebben we manieren onderzocht om individuen anoniem te laten bijdragen, bijvoorbeeld door gebruik te maken van avatars. Het is enorm waardevol om gemeenschappen met minder middelen te versterken door mensen in te zetten die hen begrijpen en waarmee ze zich kunnen identificeren - avatars zijn hierbij een effectieve manier.



Het kennismakingsspel rond observationeel onderzoek tijdens het congres van 2025

Welke soorten persoonlijke activiteiten biedt HDYO aan?

In 2023 organiseerden we ons eerste fysieke congres in Glasgow, en in maart 2025 vond dit plaats in Praag, met meer dan 370 jonge deelnemers. Ongeveer 90 tot 95% van hen bleef aanwezig tot de allerlaatste sessie. Tijdens het congres presenteerden we onze onderzoeksterminologie, die

sindsdien blijft groeien en inmiddels wordt vertaald. Ons kennismakingspel rond observationeel onderzoek was een groot succes, en het congres legde in het algemeen de basis voor ons werk in de toekomst.

Naast deze grotere bijeenkomsten organiseren we ook ZvH-kampen, waarin we ondersteuning kunnen bieden in kleine groepen. We koppelen ZvH-professionals, meestal maatschappelijk werkers, aan twee tot drie jonge vrijwilligers met ervaringskennis, in een kampgroep van maximaal zeven jongeren. Alles wordt afgestemd op de specifieke behoeften van elke groep, die bijvoorbeeld kunnen gaan over genetisch testen of omgaan met rouw en verlies. Het belangrijkste is dat de inhoud relevant en betekenisvol is binnen de veilige omgeving van een kleine groep.

Hoewel de kampen momenteel in Noord-Amerika plaatsvinden, kijken we nu naar manieren om samen te werken met lokale ondersteuningssystemen, zodat we het programma ook in andere regio's kunnen uitbreiden.

Hoe worden jongeren betrokken bij het ontwerp van deze activiteiten?

Elk nieuw programma dat we ontwikkelen, wordt eerst geëvalueerd door onze ambassadeurs, en hun inzichten zijn ontzettend waardevol. Na evenementen, zoals congressen, vragen we ambassadeurs en deelnemers om feedback via nabesprekingen en vragenlijsten, en we onderzoeken wat goed werkte en wat minder. Zelfs bij beslissingen over logo's en merchandise staan

ambassadeurs vooraan in ons besluitvormingsproces. De afgelopen jaren hebben we ook een reeks enquêtes uitgevoerd om beter inzicht te krijgen in verschillende aspecten van het leven van deze groep terwijl ze hun reis met de ZvH voortzetten. Door met onze ambassadeurs te spreken, kunnen we de juiste vragen stellen en de activiteiten optimaal afstemmen op de behoeften van jongeren.

Wat kan Enroll-HD 2.0 jonge mensen bieden?

Enroll-HD 2.0 kan jongeren een belangrijke stem geven in onderzoek, vooral als het gaat om biomarkers en het begrijpen van het vroege verloop van de ziekte. Leeftijd en ziekteprogressie hangen vaak samen, en we willen allemaal een interventie therapie zien die de ZvH zo lang mogelijk tegenhoudt, terwijl de kwaliteit van leven maximaal behouden blijft. Enroll-HD 2.0 kan hierin echt richting geven.

Om jongeren gemotiveerd te houden en een stem te geven in onderzoek, bieden we hen ondersteuning en educatie. Door samen te werken met professionele netwerken zorgen we dat Enroll-HD 2.0 zo succesvol mogelijk is. Het is inspirerend om deze open dialoog te voeren, en samenwerking blijft onze focus.

HDYO biedt een uitgebreid aanbod aan hulpmiddelen voor kinderen, jongeren, families, vrienden en professionals. Meer informatie vind je hier: hdyo.org.
YouTube: youtube.com/hdyofeed
Twitter: [@HDYOFeed](https://twitter.com/HDYOFeed)
Facebook: facebook.com/HDYouthOrg
Instagram: instagram.com/hdyofeed

EHDN Clinical Research Congress 2026

Het EHDN Clinical Research Congress vindt plaats in Krakau, Polen, van 22 tot 24 oktober 2026.



Hoa Nguyen



Nayana Lahiri

Het Programmacomit , onder leiding van Hoa Nguyen (Ruhr University Bochum) en Nayana Lahiri (St George's University Hospital London) van het EHDN Executive Committee, geeft aan dat het evenement voortbouwt op

het succes van de EHDN & Enroll-HD bijeenkomst van 2024 in Straatsburg en de integratie van het klinische ontwikkelingsprogramma verder zal uitbreiden. Net als voorgaande jaren bevat de tweejaarlijkse

bijeenkomst het EHDN Business Meeting, een sterke focus op lopende en aankomende klinische trials, en presentaties over baanbrekende wetenschappelijke ontwikkelingen. Een bijzonder hoogtepunt van het congres in 2026 is de keynote lecture van Nobelprijswinnaar [Aaron Ciechanover](#),

een gerenommeerd expert op het gebied van het ubiquitinesysteem bij de ZvH en andere neurodegeneratieve aandoeningen.



Robi Blumenstein



Tot slot...

We sluiten ons 2025-nummer van *Enroll!* af met reflecties van Robi Blumenstein, President van CHDI.

Dit is een bijzonder jaar geweest voor de ZvH-gemeenschap.

In februari zette de 20e jaarlijkse HD Therapeutics Conference in Palm Springs, Californië, de toon voor een druk en inspirerend jaar. In oktober bleek vervolgens het eerste HD Clinical Research Congress, georganiseerd door de Huntington Study Group en CHDI, een groot succes. Vooruitkijkend naar 2026 zien we met veel belangstelling uit naar de 21e jaarlijkse HD Therapeutics Conference in februari en het EHDN Clinical Research Congress in oktober in Krakau, Polen.

Therapeutische vooruitgang zorgt voor voorzichtige hoop in de zoektocht naar behandelingen die het ziekteverloop

van ZvH kunnen beïnvloeden. De hierboven beschreven topline-resultaten van uniQure voor AMT-130 suggereren voor het eerst dat het verlagen van mutant huntingtine bij mensen daadwerkelijk een klinisch voordeel oplevert, een doorslaggevend biologisch eerste bewijs. Tegelijkertijd ligt er nog veel werk voor ons. Zoals in deze editie van *Enroll!* herhaaldelijk wordt benadrukt, blijft het *Enroll!*-HD-platform een essentiële en unieke rol spelen in het bevorderen van wetenschappelijk, klinisch en therapeutisch onderzoek.

Elke stap vooruit in ons begrip van de ZvH is mogelijk gemaakt door de toewijding van mensen en families die door de ziekte worden geraakt, evenals door klinici, onderzoekers en andere professionals die op dit terrein werkzaam zijn. Naarmate 2026 nadert, zijn de kracht van de ZvH-gemeenschap en de waarde van verbondenheid duidelijker dan ooit.

Enroll! is een uitgave van CHDI Foundation, Inc., een non-profit organisatie voor biomedisch onderzoek exclusief gewijd aan het gezamenlijk ontwikkelen van therapieën die substantieel ten goede zullen komen aan degenen die getroffen zijn door de ziekte van Huntington. Als onderdeel van die missie sponsort en beheert CHDI Foundation *Enroll!*-HD. Meer informatie is te vinden op:

<https://chdifoundation.org>

Redacteur: Simon Noble, PhD

Senior wetenschapsschrijver: Catherine Deeprise, PhD

Lay-out, en foto's op pagina 15 (rechts) en 16:

Gabriele Stautner, artifax.com

Vertaling: Isaura Vanoppen

Enroll! está is gelicenseerd onder een Creative Commons Naamsvermelding-GelijkDelen 4.0 Unported licentie. Dit betekent dat iedereen de inhoud van *Enroll!* overal kan hergebruiken, zolang ze *Enroll!* benoemen en verwijzen naar: <https://enroll-hd.org>



Neem contact op met ons via: info@enroll-hd.org