

¡BIENVENIDO A ENROLL! 2025



Cristina Sampaio



¡Enroll! 2025 muestra el rápido progreso que se está logrando en la investigación sobre la enfermedad de Huntington (EH). Nos complace destacar el papel vital de la plataforma Enroll-HD en la provisión de recursos críticos para diseñar y llevar a cabo estudios y ensayos, y mostrar cómo sus datos y biomuestras continúan profundizando nuestra comprensión de la EH.

Con más de 22.100 participantes activos en 157 centros repartidos por 23 países, Enroll-HD sigue creciendo de forma constante. Hasta la fecha, más de 175 artículos publicados se han basado en conjuntos de datos Enroll-HD, y este impulso continuó en septiembre con la publicación del séptimo conjunto de datos periódico.

Enroll-HD 2.0 ha sido rigurosamente informado por los recientes avances científicos y terapéuticos. Los preparativos para la transición a Enroll-HD 2.0 están en marcha. Ellos se asegurarán de que estemos en la mejor posición para abordar las realidades modernas de la investigación sobre la EH y cumplir con los requisitos regulatorios en evolución en la búsqueda de terapias eficaces para la EH.

Seguimos sinceramente agradecidos a las personas y familias afectadas por la EH por su dedicación inquebrantable a avanzar en la investigación clínica.

Cristina Sampaio, MD, PhD
Directora Médica, CHDI

Congreso inaugural de Investigación Clínica sobre la Enfermedad de Huntington 2025

El primer Congreso de Investigación Clínica de EH se celebró del 11 al 13 de octubre en Nashville, Tennessee, organizado conjuntamente por el Grupo de Estudio Huntington y la Fundación CHDI. El evento atrajo principalmente a delegados de Norteamérica, Sudamérica y Australasia, que procedían de sitios Enroll-HD en estas regiones, así como

representantes del sector. Una selección de presentaciones está disponible en la web de Enroll-HD: enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery.

El congreso comenzó con un vibrante **Día de Investigación Comunitaria en EH** (11 de octubre). Se inauguró con un panel de discusión con el objetivo de desmitificar la investigación clínica para participantes y familias, dirigido por Arik Johnson (Huntington's Disease Society of America). Entre los ponentes se encontraban Daniel Claassen (Huntington Study Group), William Alexander (Alex) Dalrymple (Universidad de Virginia) y Frances Saldana (HD-Care).

A continuación, Lisa Hale (Teva Pharmaceuticals) y Alex Dalrymple hablaron sobre el papel de las personas con EH como socios en la investigación clínica y la toma de decisiones en torno a la participación. Danielle Buchanan y McKenzie Luxmore (ambas representando al Grupo de Estudio Huntington) arrojan luz sobre el proceso de consentimiento informado. Phyllis Foxforth (Huntington's Disease Society of America) presentó una presentación sobre la FDA y para asegurar que la voz familiar sea escuchada. Katherine McDonnell (Vanderbilt University Medical Center) y Danielle Buchanan explicaron en qué consisten las visitas

de estudio, recordándonos que existen equipos de investigación para ofrecer apoyo y orientación. Victor Sung (Universidad de Alabama en Birmingham) compartió sus ideas sobre la variedad de terapias que actualmente se están investigando para la EH. Tras una mesa redonda participante, el día concluyó con una sesión de preguntas y respuestas 'pregunta a los expertos'.



Merit Cudkowitz

El Día de la Investigación Clínica (12 de octubre) comenzó con una conferencia magistral de Merit Cudkowitz (Instituto de Neurociencia Brigham de Massachusetts General y Escuela de Medicina de Harvard) sobre los avances en el desarrollo clínico, en particular el diseño flexible de ensayos clínicos.

En una sesión dedicada a las actualizaciones de ensayos clínicos de la EH, Victor Sung presentó los resultados recientes de uniQure para la terapia génica AMT-130. Beth Borowsky (Novartis) compartió actualizaciones sobre el fármaco oral para reducir la huntingtina con votoplam (PTC-518) y planes para un ensayo de fase 3 en un grupo más amplio de participantes al inicio del curso de la EH. Peter McColgan (Roche) ofreció una actualización sobre el tominersen y otros enfoques para la reducción de la huntingtina en desarrollo en Roche. Meghan Miller (Skyhawk Therapeutics) actualizó sobre el SKY-0515, otro fármaco oral que reduce la huntingtina, y compartió que el ensayo de fase 2/3 FALCON-HD, actualmente en curso en Australia y Nueva Zelanda, con suerte se expandirá a más países.

En la sesión de avance en biomarcadores, Hilary Wilkinson (CHDI) habló sobre los beneficios de la inestabilidad de la repetición CAG como biomarcador de la EH. David Hawellek (Roche) presentó el valor de medir la huntingtina mutante y la luz de neurofilamentos (NfL) para informar la toma de decisiones en ensayos clínicos, y presentó el próximo estudio HARMONISE: HD-NfL. Killian Hett (Vanderbilt University

Medical Center) compartió sus conocimientos sobre los biomarcadores encontrados en el líquido cefalorraquídeo y las implicaciones para la administración de posibles terapias para la EH. Jamie Adams (Universidad de Rochester) destacó cómo las medidas digitales en la EH pueden mejorar el diseño, la monitorización y la atención de los ensayos.



Jeff Long

La última sesión del día se centró en perspectivas de investigación clínica. Jeff Long (Universidad de Iowa) defendió ensayos clínicos controlados para confirmar si los fármacos antiparkinsonianos empeoran los síntomas de la EH. Stan Lazic (Prioris.ai) concluyó con una consideración sobre cómo síntomas psicológicos como la depresión y la ansiedad pueden afectar la previsibilidad de la estadificación en el Sistema Integrado de Estadificación de la Enfermedad de Huntington (HD-ISS).



Sam Frank

El Día de la Práctica Clínica (13 de octubre) comenzó con una sesión sobre cuestiones traslacionales inaugurada por Sarah Tabrizi (University College London). Sam Frank (Beth Israel Deaconess Medical Center y Harvard Medical School) consideró cómo el HD-ISS, desarrollado con fines de



Ponentes de renombre y delegados entusiastas se reunieron en el congreso.

investigación, también podría utilizarse como herramienta clínica. Dirk Keene (Universidad de Washington) presentó sobre los esfuerzos para modernizar la neuropatología en el estudio de la enfermedad de Alzheimer y los avances hacia su aplicación en la EH. Joel Braunstein (C2N Diagnostics) compartió reflexiones sobre el proceso para desarrollar la primera prueba de sangre altamente precisa para el diagnóstico de la enfermedad de Alzheimer.

En 'Ciencia para clínicos: temas candentes que son importantes de comunicar en clínica', Davina Hensman-Moss (University College London Institute of Neurology) habló sobre cómo se dirigía terapéuticamente a la inestabilidad somática, el proceso por el cual secuencias repetitivas de ADN, como las repeticiones CAG, se alargan dentro de ciertas células a medida que una persona envejece. David Howland (CHDI) compartió cómo los posibles tratamientos podrían atacar simultáneamente la huntingtina mutante y la inestabilidad somática.

Jeff Carroll (Universidad de Washington) presentó la conferencia EH Insights of the Year, destacando que los diferentes enfoques para reducir la huntingtina tienen efectos distintos y sus implicaciones para los ensayos clínicos actuales.

La sesión dedicada a jóvenes y EH fue presentada por Erin Furr Stimming (UTHealth Houston Neurosciences). Bruce Compas (Universidad de Vanderbilt) profundizó en la aparición de síntomas cognitivos en la EH, basándose en un enfoque desarrollativo de la función cerebral. Cristina Sampaio (CHDI) habló después sobre los criterios de inclusión y exclusión para ensayos clínicos y los diferentes requisitos regulatorios en EE. UU. y Europa. Martha Nance (Centro de Excelencia en Alta Salud en Salud de Hennepin Healthcare y Centro Parkinson de Struthers) habló sobre aspectos de la atención clínica en la EH juvenil, recordándonos que la EH afecta a toda la familia.



Sesiones animadas de pósteres crearon espacio para intercambios entre ponentes y delegados.



Erin Furr Stimming

Finalmente, se seleccionaron tres charlas breves para presentaciones orales entre los pósteres presentados. Blair Leavitt (Incisive Genetics) habló sobre la reducción de la terapia génica de su empresa, Christopher Mezas (Critical Path Institute) presentó sobre los marcos regulatorios para la ciencia y la validación de biomarcadores, y Jang-Ho Cha (Latus Bio) habló sobre cómo dirigirse a la proteína de reparación del ADN MSH3 para prevenir la expansión de repeticiones de CAG.



Emily Gantman

Avanzando en la investigación clínica: El sistema integrado de estadificación EH

La HD-ISS proporciona un marco biológico basado en la evidencia que describe la progresión de la EH desde el nacimiento hasta el final de la vida. La directora médica de CHDI, la doctora **Cristina Sampaio, PhD**, y la vicepresidenta, **Emily Gantman, PhD**, explican la importancia de la HD-ISS para la comunidad científica, subrayando su valor para proporcionar un lenguaje común y compartido para los investigadores.

¿Por qué se desarrolló la HD-ISS?

Emily: Desarrollamos el HD-ISS con Sarah Tabrizi y sus colegas, y se publicó en 2022. Surgió de la necesidad de sintetizar los avances científicos en nuestra comprensión de la EH desarrollando un marco conceptual que guíe cómo hablamos y llevamos a cabo la investigación clínica en el campo. Además del artículo publicado, recientemente creamos una infografía [ver más abajo] para explicar las etapas de la EH de forma accesible.

Según la HD-ISS, la etapa 0 comienza al nacer e incluye a todas las personas con 40 o más repeticiones de la CAG que no presentan biomarcadores, signos, síntomas o cambios funcionales clínicamente relevantes asociados a la EH. En la Etapa 1, se pueden identificar cambios medibles en los biomarcadores de la EH mediante una resonancia magnética. En la Etapa 2, la EH ha avanzado hasta el punto en que los signos y síntomas clínicos de la EH son evidentes en evaluaciones como la Escala Unificada de Evaluación de Enfermedades de Huntington, la Puntuación Motora Total y la Prueba de Modalidades de Dígitos Simbólicos. En la Etapa 3, la progresión de la EH es evidente a través de la pérdida de función o la



Cristina Sampaio

difficultad para realizar las tareas y actividades diarias de forma independiente.

Cristina: El considerable volumen de datos acumulados en las dos últimas décadas ha proporcionado una comprensión mucho más detallada de la EH, incluyendo el reconocimiento inequívoco de que la EH está presente desde el nacimiento. Desde el descubrimiento del gen causante en 1993, las pruebas genéticas han permitido una identificación rápida y precisa de la mutación en cualquier momento de la vida, eliminando la necesidad de esperar a que aparezcan los síntomas clínicos para el diagnóstico.

Al establecer la HD-ISS, definimos la EH como la presencia de una mutación totalmente penetrante, concretamente, una longitud de repetición CAG de 40 o más. Esto representa un cambio importante respecto a la dependencia anterior del diagnóstico motor clínico, que se basa en el deterioro del movimiento y suele ocurrir relativamente tarde en el curso biológico de la enfermedad, a menudo en la mediana edad.

¿Cómo se alinea este enfoque con el estudio de otras enfermedades?

Cristina: Investigaciones extensas han demostrado que los cambios estructurales cerebrales asociados a la EH comienzan muchos años, a menudo décadas, antes de la aparición de signos o síntomas observables, incluidos los necesarios para el diagnóstico motor clínico. La Organización Mundial de la Salud define la enfermedad como cualquier desviación de la función fisiológica o estructural normal, incluso en ausencia de manifestaciones clínicas evidentes. Según este criterio, la EH constituye una enfermedad mucho antes de que sea clínicamente evidente y, desde un punto de vista genético, la mutación causante está presente desde la concepción. En conjunto, estas perspectivas subrayan la necesidad de reconocer la EH



Visión general del Sistema Integrado de Escenificación EH (HD-ISS). La HD-ISS es un sistema de etapas desarrollado para la investigación clínica, que divide la progresión de la EH en cuatro etapas distintas.

como una condición de por vida, en lugar de una que comienza solo con la aparición de síntomas clínicamente diagnosticables. Esto es coherente con la perspectiva más amplia de la Administración de Alimentos y Medicamentos de EE. UU. (FDA) sobre las enfermedades neurodegenerativas, como demuestra su respaldo a enfoques similares en el desarrollo de tratamientos para condiciones como la enfermedad de Alzheimer.

¿Cuáles son las ventajas de la HD-ISS?

Cristina: Como hemos señalado, la EH históricamente se ha definido por el diagnóstico motor clínico. Cuando los investigadores querían estudiar a individuos antes de este punto —desde el nacimiento hasta la presencia de signos y síntomas inequívocos de la EH— se utilizaron definiciones inconsistentes e intercambiables como ‘pre-manifesto’, ‘prodrómico’ y ‘pre-sintomático’. Para añadir confusión, ‘ED temprana’ se ha utilizado para referirse al periodo posterior al diagnóstico motor, pero antes de un deterioro funcional sustancial, que no refleja las primeras fases de la enfermedad. La HD-ISS aborda estas ambigüedades proporcionando una terminología clara y consistente, permitiendo una definición precisa de las fases de la enfermedad y apoyando una comunicación eficaz en la investigación sobre la EH, incluidos los ensayos clínicos.

Emily: Así como la HD-ISS se desarrolló basándose en el conocimiento científico actual, continuará integrando futuros conocimientos. Aunque las etapas en sí permanecerán sin cambios para garantizar la continuidad de los investigadores, a medida que avancen los avances

en la ciencia de la EH, se desarrollará una comprensión más detallada de la biología de las etapas. Por ejemplo, a medida que adquiramos una comprensión más profunda de los biomarcadores que definen y diferencian las cuatro etapas de la HD-ISS, podremos superponerlas sobre la HD-ISS, permitiendo la formación de cohortes más precisas para ensayos clínicos y otras investigaciones.

¿Cuáles son las implicaciones de la HD-ISS para la terminología?

Emily: Dado que la HD-ISS se basa en una definición genética de la EH, el término ‘portador genético’ ya no es apropiado. No es útil insinuar que los procesos de enfermedad no están ya en marcha antes de que los síntomas se hagan evidentes. De manera similar, referirse a un ‘inicio’ de la EH es engañoso, porque la enfermedad está presente desde el nacimiento, un concepto central en el marco HD-ISS. En cambio, es más preciso describir a los individuos que utilizan el sistema de estadificación HD-ISS: etapa 0 o 1 para periodos en los que los signos y síntomas no son evidentes, y etapa 2 o 3 para indicar la progresión de la enfermedad sintomática. Para mayor claridad, deberíamos evitar usar la palabra ‘stage’ a menos que estemos hablando específicamente de la HD-ISS. Y solo deberíamos usar la palabra ‘inicio’ para referirnos al inicio de algo específico, por ejemplo, ‘el inicio de los síntomas clínicos’. Cuando sea apropiado, para comunicar los conceptos anteriormente referidos como ‘antes del inicio’ o ‘después del inicio’, recomendamos adoptar en su lugar un diagnóstico motor antes o después del diagnóstico.

Gran parte de la terminología anterior sobre la progresión de la EH puede mapearse y usarse dentro del contexto de la HD-ISS. Por ejemplo, el diagnóstico motor clínico suele ocurrir al final de la Etapa 2 de la HD-ISS. Terminología adicional existente, como la introducida por Shoulson y Fahn para describir la gravedad de la enfermedad, se solapa y sigue siendo muy útil, especialmente en el contexto de la HD-ISS Etapa 3. Para ser coherentes con la HD-ISS y describir lo que anteriormente llamamos 'etapa 4 de Shoulson y Fahn',

recomendamos usar números romanos en el contexto del nuevo sistema: HD-ISS 3-IV.

Cristina: La terminología precisa introducida por la HD-ISS será fundamental para avanzar en el campo de la EH. Dado que el HD-ISS ahora sirve como marco estándar para clasificar a los participantes en investigaciones observacionales y clínicas, el uso coherente de su terminología es esencial, especialmente para apoyar la alineación regulatoria y la toma de decisiones.



Swati Sathe

Una actualización sobre Enroll-HD 2.0

Swati Sathe, MD, es vicepresidenta médica de Investigación Clínica en CHDI. En 2024, compartió con los lectores el 'por qué, qué y cuándo' de Enroll-HD 2.0. Hablamos con Swati para repasar los cambios clave y conocer los últimos avances hacia este emocionante nuevo capítulo en la investigación sobre la EH.

¿Cuál es el propósito de Enroll-HD 2.0?

El estudio Enroll-HD forma parte de la [plataforma Enroll-HD](#). Enroll-HD 2.0 es una actualización del protocolo original de estudio Enroll-HD. Desarrollos clave, en particular la HD-ISS y la aparición de posibles estrategias terapéuticas dirigidas a la causa raíz de la enfermedad, subrayaron la importancia de estudiar la EH más temprano en su curso, lo que obligó a cambiar el protocolo.

¿Qué cambios introducirá Enroll-HD 2.0?

Las actualizaciones del protocolo afectarán principalmente al reclutamiento y las evaluaciones. Enroll-HD 2.0 se centrará en mantener una cohorte de aproximadamente 25.000 participantes activos. Este objetivo garantizará que

el estudio siga siendo manejable, maximizará la eficacia del apoyo operativo proporcionado por la plataforma Enroll-HD y permitirá que el estudio continúe cumpliendo sus objetivos científicos.

¿Cómo cambiará el reclutamiento?

Enroll-HD 2.0 tiene como objetivo reclutar participantes más jóvenes para comprender mejor el espectro completo de la progresión de la enfermedad e inscribir a participantes con procesos de enfermedad tempranos que actualmente están infrarrepresentados en el estudio.

El marco HD-ISS es fundamental para Enroll-HD 2.0. Todos los participantes, nuevos y existentes, serán asignados a una cohorte de estudio: Cohorte A, Cohorte B, Cohorte C o Control. Las cohortes están alineadas en términos generales con las etapas HD-ISS, siendo la Cohorte A incluyendo participantes de hasta 44 años y representando típicamente las etapas 0 y 1 de HD-ISS. La cohorte B incluirá participantes de 45 años o más, que normalmente representan HD-ISS 2-early 3. La cohorte C incluirá participantes con progresión de la enfermedad más avanzada, es decir, HD-ISS 3. La transición a la Cohorte C se basará en características clínicas y no en la edad.

¿Cómo cambiarán las evaluaciones?

Una característica importante de Enroll-HD 2.0 es que el estudio evolucionará con los participantes y asegurará que las evaluaciones estén adecuadamente adaptadas a la asignación de cohorte de cada uno. Tras una revisión científica y aportación cuidadosas, se ha incluido en Enroll-HD 2.0 una selección de evaluaciones nuevas y modificadas, mientras que varias evaluaciones del protocolo anterior han sido eliminadas. Estas revisiones permiten la máxima utilidad de los datos recogidos manteniendo la carga de pruebas manejable para los participantes.

¿Qué son los subestudios?

Enroll-HD 2.0 introduce la categoría adicional de subestudios en la plataforma Enroll-HD. Un subestudio es un tipo de estudio anidado en el sentido de que utiliza datos ya obtenidos a través de Enroll-HD, pero tiene requisitos adicionales. Dos subestudios clave pueden estar disponibles para los participantes de Enroll-HD: iEnroll, que recopilará datos de imagen adicionales, y Origin-HD, que recogerá semen de participantes masculinos.

¿Qué otros desarrollos están en desarrollo?

Junto a Enroll-HD 2.0, un nuevo marco de biobanco permitirá a CHDI almacenar y distribuir datos vitales, así como recibir y almacenar muestras biológicas. El Biobanco Colaborativo Enroll-HD establecerá un proceso estandarizado y claramente definido para recibir, almacenar y compartir muestras y datos biológicos de personas con EH y los participantes de control. Esta iniciativa tiene como objetivo acelerar el desarrollo de biomarcadores en la investigación de la EH, permitir una investigación más profunda sobre los factores genéticos y ambientales que afectan a la fisiopatología de la EH, e informar el

desarrollo de modelos de progresión de enfermedades y herramientas de evaluación clínica en la EH y otras condiciones neurodegenerativas.

¿Cuándo tendrán lugar estos cambios?

Los preparativos para la transición a Enroll-HD 2.0 están en marcha. La infraestructura operativa está sufriendo modificaciones significativas para apoyar las nuevas características incluidas en el estudio enmendado. Actualmente se está trabajando para desarrollar nuevos procedimientos de estudio revisados cuando sea necesario, así como otros recursos necesarios, como materiales de formación, un sistema electrónico de captura de datos y traducciones de idiomas.

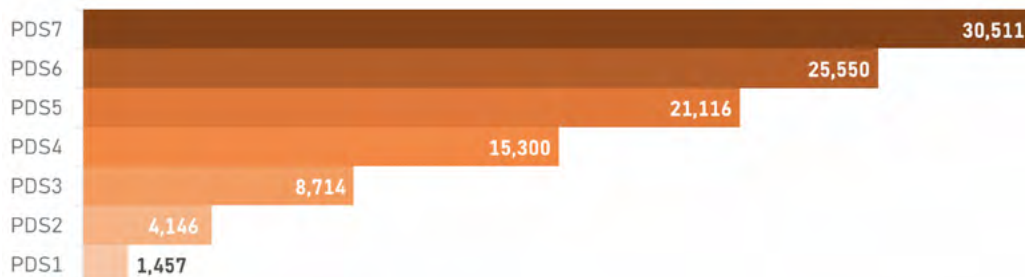
Un aspecto fundamental de la transición es desarrollar un plan de despliegue cuidadosamente meditado a nivel nacional y de centro. Este despliegue se ejecutará en fases y llevará varios años. Queda mucho trabajo por hacer, pero estamos avanzando de forma constante hacia Enroll-HD 2.0.



Jen Ware

Conjuntos de datos Enroll-HD: Un recurso clave para investigadores en EH

La plataforma Enroll-HD proporciona a los investigadores acceso a conjuntos de datos clínicos y biomuestras de alta calidad para acelerar la investigación y desarrollo en la EH. Hablamos con **Jennifer Ware, PhD**, Directora de Diseño Experimental en CHDI, para conocer más sobre los conjuntos de datos disponibles y su impacto.



Tamaño de muestra de Enroll-HD según la publicación de PDS.

¿Por qué la plataforma Enroll-HD ofrece conjuntos de datos clínicos?

¡Para alimentar la investigación sobre la EH! La plataforma Enroll-HD está diseñada como un 'centro' de recursos para investigadores de la EH y, en línea con esta filosofía, servimos como un 'punto integral' gratuito para conjuntos de datos clínicos y biomuestras de multitud de estudios sobre la EH. Además de los conjuntos de datos periódicos y especificados de Enroll-HD, la plataforma ofrece a los investigadores acceso a conjuntos de datos clínicos de otros estudios de EH, incluyendo HDClarity, TRACK-HD y Track-On HD, PREDICT-HD, REGISTRY, IMAGE-HD, HD-YAS y más.

¡Cuéntanos sobre la última publicación de datos de Enroll-HD: PDS7!

El séptimo conjunto de datos periódicos Enroll-HD estuvo

disponible este septiembre. PDS7 contiene datos de 30.511 participantes en estudios Enroll-HD y abarca 112.992 visitas de estudio, lo que lo convierte en el mayor conjunto de datos de cohortes de EH disponible para los investigadores. El [documento de visión general de PDS7](#) ofrece un resumen del conjunto de datos, el tamaño de la muestra, las visitas y las características sociodemográficas y clínicas de la cohorte.

De forma emocionante, PDS7 incluye aproximadamente 1.000 participantes con muestras de ARN, tras la recogida de la primera muestra bajo esta iniciativa en febrero de 2024. ¡Estamos deseando ver cómo se utilizarán los datos y muestras de estos participantes! Otro punto destacado de esta publicación es que contiene datos de casi 1.000 participantes que han realizado *10 o más* visitas de estudio Enroll-HD. Esta cobertura longitudinal es invaluable para muchos investigadores y realmente demuestra la dedicación de los participantes del estudio Enroll-HD.

Los conjuntos de datos periódicos Enroll-HD proporcionan a los investigadores de EH acceso a datos longitudinales de alta calidad en una amplia gama de evaluaciones de una cohorte extremadamente grande. Estas cualidades, en conjunto, ofrecen una oportunidad valiosa para los investigadores.

¿Cómo se están utilizando los conjuntos de datos?

La comunidad investigadora de la EH ha respondido con entusiasmo a Enroll-HD: hemos recibido *cientos* de solicitudes de datos y biomuestras de Enroll-HD de investigadores de todo el mundo. Cuando los investigadores solicitan acceso a estos recursos, les pedimos que proporcionen una breve descripción de su proyecto planificado, y publicamos

estas descripciones en nuestra página web. La intención de esto es doble: fomentar la investigación colaborativa y, de forma crucial, informar a los participantes sobre cómo se utilizan sus datos y muestras biológicas. **¡Le animo a que eche un vistazo a estos proyectos y vea qué hay en marcha!**

Enroll-HD fue diseñado para apoyar ensayos clínicos, mejorar nuestra comprensión de la EH y mejorar la atención clínica. Los datos y biomuestras que los participantes de Enroll-HD han proporcionado han permitido a nuestra comunidad investigadora hacer exactamente eso.

Hemos visto a empresas aprovechar los datos de Enroll-HD para ensayos clínicos (por ejemplo, [uniQure](#)), y los investigadores han utilizado datos de Enroll-HD para desarrollar la HD-ISS, avanzar en la investigación de biomarcadores, desarrollar ensayos para medir la proteína huntingtina, informar un atlas fenotípico de EH e identificar varios modificadores genéticos de hitos de la EH – señalando críticamente nuevos objetivos para los que ya se están desarrollando terapias. En cuanto a la atención clínica, los datos de Enroll-HD han proporcionado información importante sobre conductas suicidas y el efecto de factores ambientales modificables en la progresión de la enfermedad.

Hacemos seguimiento y destacamos todas las [publicaciones](#) que aprovechan los datos de Enroll-HD, biomuestras e infraestructura: 175 hasta ahora y sumando.

Los conjuntos de datos Enroll-HD han contribuido demostrablemente a nuestra mayor comprensión de la EH. Es importante destacar que nada de esto sería posible sin la dedicación y compromiso continuos de las familias de EH y del personal del centro de estudio Enroll-HD. ¡Gracias!



Arun Karpur

Aplicaciones de los datos Enroll-HD en la investigación clínica

Arun Karpur, MD, MPH, es médico-científico y epidemiólogo con más de 20 años de experiencia en la conducción de investigación clínica, de salud pública y políticas públicas, que se incorporó a CHDI en 2025 como Director de Estadística Clínica. Estábamos interesados en conocer cómo se han utilizado los datos de Enroll-HD en desarrollos clave.

¿Cómo contribuyeron los datos de Enroll-HD al desarrollo de la HD-ISS?

La HD-ISS fue desarrollada con aportaciones de destacados investigadores y profesionales clínicos de la EH, que utilizaron datos de la Enroll-HD para confirmar su viabilidad y utilidad para describir la progresión de la enfermedad. La riqueza y consistencia de los datos clínicos y de muestras biológicas de Enroll-HD demostró que la progresión clínica puede segmentarse en cuatro etapas, lo que permite determinar con precisión la progresión a nivel individual.

¿Qué es el atlas fenotípico descriptivo y cómo contribuyeron los datos de Enroll-HD?

El atlas fenotípico descriptivo fue publicado por Douglas Langbehn y sus colegas en 2023. Resume el rango y la distribución de fenotipos —o rasgos— de la EH asociados a la EH, incluyendo características motoras, cognitivas, psiquiátricas y funcionales a lo largo de diversas duraciones, edades y niveles funcionales de repetición de la CAG. Además, se creó un compendio en línea de valores resumen de diferentes marcadores clínicos de la progresión de la enfermedad para dotar a profesionales e investigadores de datos que mejoren su comprensión de la progresión de la enfermedad y apoyen la toma de decisiones clínicas.

Por ejemplo, introduciendo valores para una longitud CAG dada, un profesional puede explorar la distribución media de puntuaciones según la edad para el componente Total Motor Score de la Escala Unificada de Calificación de la Enfermedad de Huntington. A partir de esto, pueden obtener una visión sobre la tasa de progresión individual del paciente en comparación con la que normalmente se observa entre la población de EH participante en el estudio Enroll-HD. Estos conocimientos pueden informar qué pruebas y evaluaciones adicionales serían útiles para garantizar un seguimiento y apoyo efectivos. Esta es una herramienta útil tanto para pacientes y sus cuidadores, como para médicos, y se puede encontrar en enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/.

¿Cómo se desarrolló la puntuación estandarizada del CAP y por qué es útil para los investigadores de la EH?

La puntuación CAP es un producto de edad CAG, calculado multiplicando la longitud de repetición CAG de un individuo en el gen de huntingtina por su edad. Una puntuación CAP más alta sugiere una mayor exposición acumulada a los efectos tóxicos de la proteína huntingtina mutante y una progresión de la EH más avanzada. Desafortunadamente, pequeñas pero importantes diferencias en cómo

se ha calculado dificultan la comparación entre estudios. La puntuación estandarizada de la CAP publicada por John Warner y sus colegas en 2022 aborda esta limitación proporcionando un punto de referencia común para comparar diferentes estudios y ayudando al diseño de ensayos clínicos mediante un reclutamiento y estratificación más precisos.

¿Cómo se han utilizado directamente los datos de Enroll-HD en ensayos clínicos?

Los datos de Enroll-HD se han utilizado de múltiples maneras. En primer lugar, los datos de Enroll-HD se han utilizado como brazo comparador externo en ensayos clínicos. Por ejemplo, el reciente estudio AMT-130 fase 1/2 de uniQure utilizó un grupo de comparación emparejado extraído de los datos Enroll-HD, informando de una ralentización sustancial de la progresión de la enfermedad. Además, dada la calidad y la mayor duración de la recogida de datos, los patrocinadores están utilizando datos de Enroll-HD como comparación adicional con grupos simulados o placebo.

En segundo lugar, los datos de Enroll-HD son utilizados por muchos patrocinadores para apoyar la planificación de estudios clínicos, determinar criterios clínicamente significativos de los estudios, calcular el número de participantes necesarios y desarrollar diseños y enfoques optimizados.

Finalmente, los datos de Enroll-HD se han utilizado como evidencia del mundo real. En el estudio GENERATION HD1, los datos de Enroll-HD se compararon con los del grupo de control para demostrar efectos placebo a largo plazo en el grupo 'simulado'. Comprender los efectos placebo en la EH es fundamental porque pueden enmascarar la progresión de la enfermedad e interferir en la evaluación de terapias experimentales.

¿Cómo imagina que se usarán los datos de Enroll-HD en el futuro?

Enroll-HD es una plataforma crucial que proporciona datos de evidencia real sobre la progresión clínica de la EH. El protocolo revisado y actualizado recopilará información clínica y biomarcadores, aún más pertinente y dirigida, incluyendo datos sobre marcadores genéticos importantes. Esta información profundizará en nuestra comprensión de la progresión de la EH y de los factores que contribuyen a la experiencia global del paciente. Lo más importante es que los datos de Enroll-HD tienen el potencial de informar el descubrimiento de fármacos que pueden retrasar o incluso detener la progresión de la enfermedad en las primeras etapas de la EH.

AMT-130 de uniQure: Estado actual y próximos pasos

El AMT-130 es una terapia génica experimental que introduce un pequeño fragmento de material genético en el cerebro. Este material genético indica a las células cerebrales que produzcan una pequeña molécula de ARN que reduce los niveles tanto de huntingtina normal como mutante. La terapia se administra directamente en el estriado mediante un virus modificado e inofensivo (AAV5) que sirve como vehículo de administración en este procedimiento quirúrgico único.

El 24 de septiembre, [uniQure anunció resultados preliminares prometedores de su estudio de fase 1/2 de AMT-130](#) en la enfermedad de Huntington. La dosis alta de AMT-130 cumplió el criterio de valoración principal del estudio al demostrar una desaceleración estadísticamente significativa de la progresión de la enfermedad (evaluada mediante la escala compuesta Unified Huntington's Disease Rating Scale) a los 36 meses en comparación con un control externo emparejado

por puntuación de propensión (datos de historia natural de Enroll-HD). La dosis alta de AMT-130 también mostró una desaceleración estadísticamente significativa de la progresión de la enfermedad medida mediante la Capacidad Funcional Total a los 36 meses frente a un control externo emparejado por puntuación de propensión. Hubo 12 participantes en los grupos de dosis alta y dosis baja, y AMT-130 fue en general bien tolerado, con un perfil de seguridad manejable.

[El 3 de noviembre, UniQure anunció](#) que las conversaciones con la FDA indicaron que los datos de controles externos difícilmente servirían como base principal para la Solicitud de Licencia de Productos Biológicos de AMT-130. Esto fue [confirmado el 4 de diciembre](#) en un comunicado de prensa adicional de UniQure.

UniQure prevé nuevas conversaciones con la FDA a principios de 2026. El estudio está actualmente en curso, y la comunidad de EH espera con interés la publicación científica de los resultados completos, así como datos adicionales a medida que avance el estudio.



Amy Brown, Spencer Diehl y Katherine McDonell con miembros del equipo

Involucrar a las familias, empoderar la investigación

Amy Brown, MD, MS, profesora asistente de neurología, **Spencer Diehl, LCSW**, trabajadora social, y **Katherine McDonell, MD, MSCI**, profesora asistente de neurología, son miembros fundamentales del dedicado y dinámico [Programa de Enfermedad de Huntington](#) en el Centro Médico de la Universidad de Vanderbilt, EE. UU. Hablamos con ellos para conocer más sobre su importante trabajo y su enfoque en involucrar a las familias en la investigación sobre la enfermedad.

¿Cómo te involucraste en Enroll-HD?

Amy: He estado involucrada en la investigación de la EH en Vanderbilt como especialista en trastornos del movimiento durante unos seis años. Actualmente soy codirectora de nuestro Centro de Excelencia en la Enfermedad de Huntington y investigadora principal

de Enroll-HD y HD-Clarity. Asumí estos roles siguiendo a Daniel Claassen, quien construyó nuestro excelente programa de Vanderbilt y sentó las bases para su éxito continuo.

Katherine: Llevo aquí unos 11 años, ya que llegué como becaria en 2014 cuando la clínica estaba empezando a establecerse. Desde el principio, me atrajo especialmente trabajar con jóvenes afectados por la EH y me involucré en ofrecer asesoramiento genético y apoyo a quienes consideraban hacerse pruebas. Mi trabajo con estos jóvenes y sus familias ha moldeado muchos de mis intereses clínicos y de investigación.

Spencer: Me incorporé al Centro de Excelencia de Vanderbilt en 2021, viniendo de un entorno comunitario de salud mental. Al hablar con Daniel, me di cuenta de lo mucho que coincidía con mi trabajo anterior y los retos a los que se enfrentan las personas con EH, especialmente en lo que respecta a los síntomas psiquiátricos y las preocupaciones sobre la progresión de la enfermedad. Hice un curso intensivo de EH y rápidamente me enamoré de la comunidad y de este equipo multidisciplinar centrado en el paciente.

Cuéntanos sobre el enfoque multidisciplinar de Vanderbilt.

Katherine: Gestionamos una clínica dedicada a jornada completa una vez a la semana donde médicos, una enfermera especialista, varios trabajadores sociales y un logopeda atienden a los pacientes. Nuestro asesor genético también está presente varias veces al mes. Proporcionar atención oportuna es una prioridad, y nos esforzamos por programar a todos los nuevos pacientes entre 4 y 8 semanas desde su primer contacto con nosotros. También estamos trabajando para añadir experiencia en fisioterapia y terapia ocupacional a nuestro equipo. Muchas personas viajan largas distancias para recibir atención aquí, y queremos ofrecer a cada persona el apoyo clínico más completo posible.

¿Cómo más apoyas a las personas con EH?

Amy: Nos centramos en atender las necesidades de cada individuo, pero también de toda la familia. Nuestro equipo de trabajo social destaca por acercarse a los pacientes antes de sus visitas para entender sus prioridades y cómo apoyarlos mejor. Otro elemento clave de nuestro enfoque es la variedad de oportunidades de investigación que ofrecemos, incluyendo Enroll-HD. Como nuestra atención clínica implica naturalmente a toda la familia, estamos bien posicionados para apoyar a los pacientes interesados en participar en la investigación. Conocer a las familias desde temprano —y permitirles conocernos a nosotros— ayuda a que la transición a la investigación sea mucho menos abrumadora, incluso para los jóvenes adultos. De hecho, hemos comprobado que, aunque algunos jóvenes prefieren no ser atendidos en clínica, muchos siguen deseando participar en Enroll-HD.

Katherine: Mientras trabajábamos para ofrecer una atención verdaderamente centrada en la familia, reconocimos una carencia significativa en los servicios para niños de familias afectadas por la EH. Para abordar esto, colaboramos con un psicólogo infantil de Vanderbilt que aporta amplia experiencia en estrés infantil y afrontamiento a

nuestro equipo multidisciplinar de EH. Juntos, desarrollamos un programa de investigación para reclutar a padres con EH y a sus hijos, de entre 6 y 30 años. Este trabajo nos permite explorar la dinámica familiar, la comunicación y el aislamiento social, y considerar la mejor manera de apoyar a los jóvenes, incluidos aquellos que son demasiado jóvenes para someterse a pruebas genéticas.

¿Cómo mantienes la implicación comunitaria?

Spencer: Nos mantenemos conectados con las familias a través de eventos como nuestro día anual de educación y una variedad de actividades a lo largo del año, incluyendo videollamadas educativas mensuales. Recientemente, por ejemplo, un neuropsicólogo ofreció una presentación sobre factores de riesgo modificables para la salud cerebral. Esta área despierta constantemente un gran interés entre personas deseosas de aprender cómo pueden apoyar su bienestar a lo largo de toda la vida.

También vemos un renovado compromiso cuando ocurren desarrollos externos, como los recientes resultados positivos del ensayo UniQure, que llevaron a muchas personas de las que no habíamos tenido noticias en algún tiempo a contactar. Aunque no todo el mundo puede participar en el ensayo UniQure, sigue existiendo un gran entusiasmo por contribuir a la investigación, y Enroll-HD ofrece una forma accesible y significativa para que la gente se implique.

¿Qué ofrece Enroll-HD 2.0 a los jóvenes?

Amy: Un gran atractivo para los jóvenes es la oportunidad de contribuir a la comunidad más amplia de la EH. A nivel individual, participar en Enroll-HD les permite mantenerse conectados con la clínica sin necesidad de recibir atención clínica hasta que estén preparados. También ofrece una vía para conocer su elegibilidad para estudios adicionales, como HDClarity.

Katherine: También sabemos, por el campo más amplio de la investigación en enfermedades neurodegenerativas, que, para lograr un impacto terapéutico significativo, las intervenciones deben comenzar lo antes posible. Del mismo modo, necesitamos una comprensión más profunda de qué medidas cognitivas y conductuales son más sensibles a la progresión de la enfermedad en distintas edades. Por ejemplo, el control de impulsos puede requerir una atención más precisa y herramientas de evaluación más precisas. Enroll-HD 2.0 ofrece una oportunidad tremenda para explorar estas preguntas y construir una visión mucho más clara de los primeros cambios cognitivos y conductuales asociados con la EH.

Conectando Noruega con la comunidad global de EH

Como el único centro activo de Enroll-HD en Noruega, el Hospital Universitario de Oslo se ha convertido en un punto de contacto importante para las familias afectadas por la EH. Hablamos con **Lasse Pihlstrøm, MD, PhD**, líder del [Grupo de Enfermedad de Huntington y Genómica Neurodegenerativa](#) e investigador principal de Enroll-HD, sobre lo que significa Enroll-HD para la comunidad de la EH en Noruega.



El equipo Oslo Enroll-HD, de izquierda a derecha: Nora Raaf, Solveig Jacobsen Dalbro, Ellen Hoven Maurtveten, Marleen van Walsem y Lasse Pihlstrøm. Los miembros del equipo Ahmad Kaddoura y Sjur Prestsæter estaban ausentes cuando se tomó la foto. Crédito: Åsne Rambøl Hillestad, UiO

¿Cómo te involucraste en Enroll-HD?

Nuestro centro participaba anteriormente en REGISTRY, y cuando llegué, una de mis primeras tareas fue completar el papeleo de ética y ayudar a establecer Enroll-HD. Avanzando hasta hoy, ahora tenemos alrededor de 100 pacientes que acuden regularmente a nuestra clínica, muchos de los cuales están en las primeras fases de la EH. Además de ofrecer atención clínica multidisciplinar, también ofrecemos oportunidades para participar en Enroll-HD y otros estudios de investigación. Estas oportunidades son aprovechadas con entusiasmo, especialmente por nuestros pacientes más jóvenes.

¿Por qué se han involucrado tantos participantes jóvenes?

Tenemos vínculos estrechos con el Departamento de Genética Médica del Hospital Universitario de Oslo, así como con otras clínicas universitarias dedicadas al diagnóstico de enfermedades raras y hereditarias en toda Noruega. El equipo responsable de las pruebas genéticas predictivas establece relaciones sólidas con los pacientes a lo largo de una serie de citas durante este periodo crítico y comparte rutinariamente información sobre Enroll-HD. Como resultado, recibimos muchas derivaciones a través de esta vía.

Otra vía importante de derivación es la Asociación Noruega para la Enfermedad de Huntington, que ofrece información online, reuniones y seminarios web, creando

diferentes oportunidades para que podamos interactuar con la comunidad de EH y proporcionar información sobre Enroll-HD. Han tenido embajadores increíbles que han hablado abiertamente de sus experiencias formando parte de Enroll-HD y han compartido que es una experiencia realmente beneficiosa.

¿Por qué es tan importante Enroll-HD?

Enroll-HD es un esfuerzo global, y formar parte de él significa mucho para muchos dentro de la comunidad EH. Los participantes agradecen la oportunidad de acudir una vez al año, reunirse con profesionales y debatir cualquier preocupación que puedan tener. Para los adultos más jóvenes, en particular, estas visitas anuales pueden ser muy reconfortantes y nos dan la oportunidad de construir una red de apoyo mucho antes de que aparezcan signos o síntomas de la EH. Siempre animamos a los participantes a llevar a familiares a las visitas, y a menudo ellos también están deseando participar.

Muchos participantes también valoran la oportunidad de contribuir a ensayos de terapias modificadoras de la enfermedad. Enroll-HD desempeña un papel clave en esto al proporcionar datos observacionales de alta calidad, como destacan los recientes resultados principales de uniQure. Los participantes entienden que estar en la base de datos no garantiza la participación en ensayos patrocinados por la industria, pero sí aumenta la probabilidad de ser considerado para tales oportunidades.

Nuestra ambición es mantenernos estrechamente conectados con la comunidad investigadora internacional y convertir nuestro sitio en un socio atractivo y visible para patrocinadores industriales, así como para posibles ensayos académicos internacionales. Compartimos el objetivo común de avanzar en terapias modificadoras de

enfermedades para la EH, y aunque Noruega es un país pequeño, formar parte de Enroll-HD nos recuerda los avances que se están logrando —y el papel importante que todos podemos desempeñar en ese esfuerzo.

HDID: Vinculación de datos de participantes entre estudios

Rebecca Fuller, PhD, es vicepresidenta de Resultados Clínicos en CHDI y experta en investigación cognitiva con personas con trastornos del movimiento y enfermedades psiquiátricas. Su trabajo reciente incluye el desarrollo de una nueva iniciativa para participantes en Enroll-HD sobre su HDID. Hablamos con Rebecca para conocer los beneficios para los participantes e investigadores.



Rebecca Fuller

¿Qué es el HDID?

El número de identificación de la EH, o HDID, es una identificación única de nueve dígitos asignada a cada participante en el estudio Enroll-HD. Se genera una vez usando un algoritmo seguro, y el mismo número permanece con el participante durante todo su recorrido Enroll-HD. El HDID está vinculado a los datos recogidos en cada visita anual, pero nunca se vincula a información personal como el nombre o la dirección. El HDID es extremadamente útil tanto para los participantes de Enroll-HD como para los investigadores.

¿Por qué es importante el HDID?

Utilizamos HDID para vincular datos de participantes entre estudios, incluidos los datos Enroll-HD. Así que, si un participante participa en otro estudio o ensayo clínico, como un estudio online o un estudio pop-up, no tiene que repetir las mismas pruebas. Gracias al enorme compromiso de los participantes de Enroll-HD, ya disponemos de un conjunto de datos rico y extenso. El HDID aumenta el valor de este recurso al permitir a los investigadores conectarlo fácilmente con datos de estudios más pequeños y a corto plazo que realizan.

¡Cuéntanos más sobre los estudios pop-up!

Lanzamos estudios emergentes hace varios años para recopilar datos en eventos como la convención anual de la

Huntington's Disease Society of America. Durante estos eventos, invitamos a los delegados a participar visitando nuestro stand o un espacio dedicado, dependiendo de la distribución del recinto. En los últimos años, estos estudios emergentes nos han ayudado a recopilar datos para apoyar el desarrollo de medidas digitales novedosas, como evaluaciones de marcha, así como otros datos importantes de pilotos y cuestionarios. La participación es rápida y cómoda, lo que convierte los estudios emergentes en una forma fácil para que la gente contribuya a la investigación. Con HDID, ahora podemos

vincular sin problemas los datos recogidos a través de un estudio emergente o encuesta con los datos Enroll-HD de un participante.

¿Cómo obtienen los participantes su HDID?

Actualmente, la mejor manera de obtener un HDID es contactar con el centro de estudio, donde el personal puede proporcionarlo si lo solicita. También estamos desarrollando nuevas aplicaciones web y móviles que permitirán a los participantes generar y almacenar de forma segura su propio HDID en el futuro.

¿Cuáles son las implicaciones para la investigación más allá de la EH?

Estamos comprometidos a adoptar nuevas tecnologías y, a través de este proceso, estamos adquiriendo nuevas perspectivas sobre cómo podemos profundizar en nuestra comprensión de la EH. Muchos de estos conocimientos también pueden beneficiar la investigación en otras enfermedades raras, donde los métodos innovadores son esenciales para maximizar el valor total de los datos aportados por cada individuo.

Puedes encontrar más información sobre estudios online en la web de Enroll-HD: enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/.



Jenna Heilman y Matthew Ellison, fundador de HDYO

Voces jóvenes, gran impacto

La Organización Juvenil de la Enfermedad de Huntington (HDYO) tiene como objetivo apoyar, educar y empoderar a los jóvenes afectados por la EH. La directora ejecutiva Jenna Heilman trabaja incansablemente para garantizar que se cumplan estos objetivos. Hablamos con Jenna para hablar sobre los desarrollos recientes y el papel central de los jóvenes en las actividades de HDYO.

¿Cómo se ha desarrollado el HDYO en los últimos años?

Quando salimos de la pandemia de COVID-19, éramos multinacionales pero no tan internacionales como queríamos. Al convertirnos en una organización paraguas que ayuda a incorporar a los jóvenes a la comunidad de la EH, nos hemos unido a asociaciones nacionales y locales de cada país para ofrecer el apoyo colaborativo tan necesario a las personas. Hemos podido mostrar cómo HDYO puede ser útil para las asociaciones locales, y también cómo las asociaciones locales pueden asociarse con HDYO.

Desarrollar estas conexiones ya está dando frutos, y hemos visto que muchos jóvenes están interesados en involucrarse aún más en roles de liderazgo y en nuestro programa de embajadores. Nuestros embajadores son jóvenes líderes globales que hacen voluntariado, se apoyan mutuamente,

conciencian y recaudan fondos para HDYO. Ahora contamos con más de 120 embajadores de 32 países diferentes. A medida que nuestros embajadores interactúan con la gente, nos derivan a más jóvenes.

La comunidad es realmente importante, y con demasiada frecuencia escuchamos a jóvenes que antes sentían que no había a quién acudir. Además de los eventos presenciales y los grupos de apoyo, contamos con una gran comunidad de personas conectadas por WhatsApp. Para los jóvenes, las redes sociales y la mensajería instantánea son vías cruciales de apoyo, y estamos desarrollando continuamente nuestra oferta.

También hemos estado trabajando en recursos educativos online, como 'Rompiendo Barreras' y otros contenidos disponibles en nuestro canal de YouTube, y explorando formas de hacer que estos recursos sean aún más relevantes y útiles para la comunidad. Reconocemos que en la EH existen numerosos estigmas, desafíos y miedos asociados a compartir la propia historia, por lo que hemos explorado formas de permitir que las personas contribuyan de forma anónima, usando avatares, por ejemplo. Hay un enorme valor en empoderar a comunidades desfavorecidas con personas que hablan y se parecen a ellas, y los avatares pueden ofrecer una forma de lograrlo.



El juego de citas de estudios observacionales en el congreso de 2025

¿Qué tipo de actividades presenciales ofrece HDYO?

En 2023 tuvimos nuestro primer congreso presencial en Glasgow, y en marzo de 2025 tuvo lugar en Praga, al que asistieron más de 370 jóvenes, con alrededor del 90 al 95% de retención hasta la última sesión. Hemos desvelado nuestra terminología de investigación, que sigue creciendo y ahora se está traduciendo. Nuestro juego de estudios observacionales sobre citas fue un gran éxito y, en general,

el congreso realmente marcó el terreno para nuestro trabajo de cara al futuro.

Además de estas reuniones más grandes, también organizamos campamentos de EH, que nos permiten ofrecer apoyo en grupos pequeños. Emparejamos a profesionales de la EH, normalmente trabajadores sociales, con dos o tres jóvenes voluntarios con experiencia vivida, en un grupo de campamento de no más de siete jóvenes. Todo está organizado en torno a las necesidades específicas de cada grupo, lo que puede implicar explorar cuestiones como las pruebas genéticas o el duelo y la pérdida, por ejemplo. El enfoque crítico está en hacer que el contenido sea relevante y significativo dentro de la seguridad de un grupo pequeño. Aunque actualmente los campamentos están ubicados en Norteamérica, ahora estamos buscando formas de establecer relaciones con sistemas de apoyo locales para ampliar el formato del programa más allá.

¿Cómo participan los jóvenes en el diseño de estas actividades?

Cada nuevo programa que creamos pasa por un proceso de selección con nuestros embajadores, y estos conocimientos son realmente poderosos. Tras eventos, como congresos, obtenemos comentarios de embajadores y participantes a través de informes y encuestas, y hacemos preguntas sobre qué funcionó y qué no. Incluso cuando pensamos en logotipos y merchandising, los embajadores están a la vanguardia de nuestro proceso de toma de decisiones. Durante los últimos años hemos estado realizando una serie de encuestas para comprender mejor diferentes aspectos de la vida

de nuestra comunidad mientras continúan su camino con la EH. Hablar con nuestros embajadores significa que podemos hacer las preguntas adecuadas.

¿Qué puede ofrecer Enroll-HD 2.0 a los jóvenes?

Enroll-HD 2.0 tiene el potencial de ofrecer a los jóvenes un lugar realmente importante en la mesa de la investigación, especialmente cuando pensamos en biomarcadores y en la comprensión de la progresión temprana de la enfermedad. Por supuesto, la edad y la progresión de la enfermedad suelen ir de la mano, y todos queremos ver una terapia intervencionista que pueda mantener la EH a raya el mayor tiempo posible, asegurando al mismo tiempo la máxima calidad de vida. Enroll-HD 2.0 tiene el potencial de realmente orientar eso.

Para que los jóvenes se sientan empoderados y motivados para participar en la investigación, necesitamos proporcionarles apoyo y educación. Ya hemos tenido grandes debates sobre cómo podemos colaborar con comunidades profesionales para apoyar a los jóvenes y asegurar que Enroll-HD 2.0 tenga el mayor éxito posible. Es realmente emocionante tener este diálogo abierto, y seguiremos defendiendo la colaboración.

HDYO ofrece una amplia gama de recursos para niños, jóvenes, familias, amigos y profesionales. Descubre más aquí: hdyo.org.

YouTube: youtube.com/hdyofeed

Twitter: [@HDYOFeed](https://twitter.com/HDYOFeed)

Facebook: facebook.com/HDYouthOrg

Instagram: instagram.com/hdyofeed

Congreso de Investigación Clínica EHDN 2026

El Congreso de Investigación Clínica de la EHDN tendrá lugar en Cracovia, Polonia, del 22 al 24 de octubre de 2026.



Hoa Nguyen



Nayana Lahiri

El Comité de Programas, presidido por Hoa Nguyen (Ruhr University Bochum) y Nayana Lahiri (St George's University Hospital London) del Comité Ejecutivo de EHDN, señala que el evento se basará en el éxito de la reunión EHDN & Enroll-HD 2024 en Estrasburgo

y ampliará aún más la integración del programa de desarrollo clínico. Como en años anteriores, la reunión bienal contará con la Reunión de Negocios EHDN, con un fuerte enfoque en ensayos clínicos en curso y próximos,

y presentaciones sobre avances científicos de vanguardia. Uno de los momentos destacados del congreso de 2026 será una conferencia magistral impartida por el premio Nobel [Aaron Ciechanover](#), un reconocido experto en el papel del sistema de ubiquitina en la EH y otros trastornos

neurodegenerativos. Más detalles, incluyendo el programa y la información de inscripción, estarán disponibles a principios de 2026.



Robi Blumenstein



Y por último...

Concluimos nuestro número 2025 de *Enroll!* con reflexiones de Robi Blumenstein, presidente de CHDI.

Este ha sido un año significativo para la comunidad de EH.

En febrero, la 20ª Conferencia Anual de Terapia EH en Palm Springs, California, preparó el terreno para el ajetreado e inspirador año que se avecinaba. Avanzando hasta octubre, el primer Congreso de Investigación Clínica de la EH organizado por el Grupo de Estudio Huntington y CHDI resultó ser un éxito rotundo. De cara a 2026, esperamos con ansias la 21ª Conferencia Anual de Terapias EH en febrero y el Congreso de Investigación Clínica EHDN en Cracovia, Polonia, en octubre. El progreso terapéutico aporta un optimismo cauteloso a la búsqueda de tratamientos modificadores de la enfermedad para la EH. Los resultados principales de uniQure para AMT-130 descritos anteriormente

sugieren por primera vez que reducir la huntingtina mutante en personas confiere un beneficio clínico real; una importante prueba de principio biológico. Sin embargo, aún queda mucho trabajo por delante. Como se destaca a lo largo de este número de *Enroll!*, la plataforma Enroll-HD sigue desempeñando un papel vital y único en el avance de la investigación científica, clínica y terapéutica.

Cada paso adelante en nuestra comprensión de la EH ha sido posible gracias a la dedicación de las personas y familias afectadas por la enfermedad, así como de clínicos, investigadores y profesionales que trabajan en el campo. A medida que se acerca 2026, la fortaleza de la comunidad EH y el valor de la unidad están más claros que nunca.

!Enroll! es una publicación de CHDI Foundation, Inc., una organización sin ánimo de lucro de investigación biomédica dedicada exclusivamente al desarrollo colaborativo de terapias que benefician sustancialmente a quienes sufren la enfermedad de Huntington. Como parte de esa misión, la Fundación CHDI patrocina y gestiona Enroll-HD. Se puede encontrar más información en: <https://chdifoundation.org>

Editor: Simon Noble, PhD

Redactora científica senior: Catherine Deeprose, PhD

Maquetación y fotos en las páginas 15 (derecha) y 16:

Gabriele Stautner, artifox.com

Traducción: Luz López and Marta Eusebio

!Enroll! está licenciado bajo una Licencia Creative Commons



Atribución-CompartirIgual 4.0 Sin Porte. Esto significa que cualquiera puede tomar el contenido de **!Enroll!** y reutilízalo en cualquier sitio, siempre que mencionen **!Enroll!** y proporcionar un enlace de vuelta a <https://enroll-hd.org>

Contacta con nosotros en info@enroll-hd.org