

BIENVENUE À ENROLL! 2023



Photo : G. Stautner · artifox.com

Robi Blumenstein



Cette année a été d'une incroyable importance pour Enroll-HD. Les célébrations du 10^e anniversaire ont été pour nous une précieuse occasion de remercier les participants et leurs familles qui ont généreusement donné de leur temps pour soutenir la recherche, ainsi que le personnel qui a joué un rôle déterminant dans le succès de l'étude. En tant qu'étude observationnelle la plus vaste sur la MH, Enroll-HD ne cesse de se renforcer en fournissant une base de données riche et complète qui soutient la recherche clinique sur la MH et définit le référentiel dans l'étude des maladies rares. Les contributeurs à cette newsletter partagent leurs points de vue et leurs idées sur ce qui fait d'Enroll-HD une ressource unique et précieuse. Avec les données de



Photo : EHDN

Les célébrations des 10 ans nous ont permis de partager notre immense fierté face aux succès d'Enroll-HD jusqu'à ce jour. De gauche à droite : Claudia Perandones, Jamie Levey, Selene Capodarca, Cristina Sampaio, G. Bernhard Landwehrmeyer

plus de 30 000 participants dans la base de données, dont 21 000 sont encore inclus au sein de 156 centres dans 23 pays à travers le monde, nous sommes fiers de ce que nous avons réalisé dans Enroll-HD. Nous restons confiants dans une réussite constante,

soutenue par le dévouement et l'enthousiasme sans faille de toutes celles et ceux qui constituent notre communauté mondiale Enroll-HD.

Robi Blumenstein
Président, CHDI



Un point de vue personnel sur la célébration des 10 ans d'Enroll-HD

Selene Capodarca est la Directrice Mondiale de l'étude Enroll-HD. Elle s'occupe de l'étude depuis le début, et parle de son rôle dans Enroll-HD, de son engagement auprès de la communauté MH au sens large, et enfin et surtout, des célébrations des 10 ans.

Comment vous êtes-vous retrouvée impliquée dans Enroll-HD ?

Je travaille depuis plus de 10 ans pour EHDN que j'ai rejoint à peu près au moment de la transition de REGISTRY vers Enroll-HD. J'ai commencé comme LanCo, qui est l'abréviation de Coordinateur Linguistique pour l'Italie, et après avoir remplacé la Responsable Régionale pour l'Europe en congé de maternité, on m'a proposé le poste de Directrice Mondiale de l'étude.

En quoi consiste le rôle de Directrice Mondiale de l'étude ?

Un élément clé est de travailler avec différentes équipes, sur différentes tâches et différents aspects de l'étude, principalement d'un point de vue opérationnel. Cela comprend les équipes de Gestion des Données, l'équipe de Gestion Régionale et la Responsable Régionale, l'équipe de Gestion



Alzbeta Mühlbäck (à gauche) et Selene Capodarca à Taufkirchen, Allemagne



Taufkirchen, Allemagne ; de gauche à droite : Lisanne Walter, Martha Hoyos, Selene Capodarca, Michael Bachmaier, Katrin Barth, Eileen Neacy, Elisabeth Singer-Mikosch, Annika Zeller, Theresia Kelm, Olga Kuvarzina



Photo : Gabriele Stauner - arrifox.com

De gauche à droite : Jamie Levey, Selene Capodarca, Jenny Callaghan, Ruth Fullam célébrant au Congrès EHDN, Bologne 2022

du Projet Principal, et, bien sûr, la Directrice de la Plateforme Mondiale Enroll-HD, Olivia Handley. Je m'efforce de "relier les points" et de contribuer à l'effort global de l'équipe pour maintenir l'ensemble. J'assiste également à des réunions telles que les séances plénières d'EHDN et à des conférences plus largement. Le Congrès International des Jeunes Adultes de HDYO qui s'est tenu début 2023, en est un bon exemple - j'y étais pour me constituer un réseau, pour rencontrer des gens et pour la recherche, et également pour célébrer le 10e anniversaire d'Enroll-HD. Ce fut une expérience incroyable de se connecter et de célébrer cela avec les jeunes, et c'était formidable de voir le personnel d'Enroll-HD et d'EHDN aider et s'impliquer.

Qu'est-ce qui vous plaît le plus dans votre rôle ?

Pour moi, rencontrer des familles MH lors d'événements et de conférences est vraiment important. J'éprouve un immense sentiment de gratitude pour ce que font les participants à Enroll-HD pour faire avancer la recherche. Célébrer le 10e anniversaire cette année a été une occasion incroya-

blement spéciale, car nous avons pu informer les participants et leurs familles de l'avancée de l'étude et, surtout, les remercier sincèrement pour ce qu'ils font pour soutenir la recherche sur la MH. Ma reconnaissance pour ce que les participants à Enroll-HD réalisent me motive chaque jour.

Assurer la protection et la sécurité des données

Emily Gantman est Vice-Présidente et David Rankin est Directeur Juridique et Responsable de la Protection des Données chez CHDI. Ils veillent à ce que CHDI respecte les normes les plus élevées en matière de confidentialité des données pour les participants à toutes les études de CHDI, y compris Enroll-HD.

Qu'est-ce que la protection des données et pourquoi est-elle importante ?

David : L'un des aspects primordiaux de toute étude à laquelle CHDI participe est la protection de la confidentialité et de la vie privée des participants. En 2018, le Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) a fixé des exigences en matière de protection des données collectées auprès des citoyens et résidents de l'UE. Mais quelles que soient les lois et les exigences légales, en tant qu'organisation, CHDI a toujours accordé la plus haute importance à garantir que les données soient obtenues, conservées et utilisées de manière appropriée.

Enroll-HD étant une étude mondiale, des difficultés surviennent-elles dans la gestion des différentes exigences selon les pays et les régions ?

Emily : Non - nous appliquons les normes les plus élevées à tous nos centres car notre objectif principal est de protéger l'identité et les données des participants à nos études, et de garantir qu'ils se sentent à l'aise pour participer à nos recherches. Par exemple, même si les réglementations aux États-Unis sont différentes de celles en Europe, nous appliquons les mêmes normes à tous les centres Enroll-HD pour garantir que tous les participants sont protégés de la même manière. La confidentialité des données des participants est un élément fondamental du protocole Enroll-HD et du consentement éclairé.

Existe-t-il des questions liées à la protection des données qui sont particulièrement pertinentes pour la recherche sur la MH ?

David : Nous collectons des données génétiques. Compte tenu de la nature de la MH et du fait que les données géné-



Photo : Emily Gantman

Emily Gantman

tiques sont classées comme informations particulièrement sensibles en vertu du RGPD, il s'agit d'une question particulièrement pertinente pour la protection des données. Pour protéger les participants inclus dans une recherche, même à CHDI, nous ne connaissons pas l'identité des participants car les données obtenues par CHDI sont toutes codées, ce qui signifie que les noms et les informations ne peuvent pas être associés par CHDI. De même, tout chercheur souhaitant utiliser les données Enroll-HD ne reçoit que des données codées et doit d'abord conclure un accord contractuel formel avec CHDI par lequel il doit s'engager, entre autres, à sécuriser et gérer correctement les données et à ne pas utiliser les données pour déterminer l'identité de tout participant.

Emily : La MH est une maladie familiale, pas seulement de l'individu. Il est donc important que non seulement nous protégeons la vie privée de la personne qui a consenti à participer à notre recherche, mais que nous gardions également à l'esprit que d'autres membres de la famille pourraient être touchés par la maladie, et que nous devons également protéger leur vie privée.

Qu'est-ce que tout cela signifie au quotidien ?

David : L'intérêt du recueil de données est de faire progresser la recherche sur la MH. Les ensembles de données que nous fournissons régulièrement ont tous été soigneusement vérifiés, analysés et organisés pour rendre très difficile l'identification de qui que ce soit. Nous avons des comités qui évaluent les demandes si un chercheur souhaite un sous-ensemble unique et spécialisé de données Enroll-HD afin de s'assurer que l'utilisation prévue des données est appropriée. Pour toutes les demandes de données, nous disposons d'un ensemble interne d'approbations qui doivent être obtenues au-delà de l'approbation scientifique, et qui incluent également une vérification préalable pour garantir que l'entreprise ou l'institution qui souhaite obtenir les données de CHDI dispose de mesures de sécurité adéquates pour protéger efficacement les données. Tout cela impose une charge administrative supplémentaire à tout le monde, mais c'est nécessaire - et la bonne chose à faire.

Emily : Les processus ont constamment évolué. Le RGPD est entré en vigueur en 2018, et depuis lors, nous assumons de plus en plus de responsabilité quant à ce que cela signifie pour nous en tant que sponsor d'Enroll-HD et en tant que bons citoyens de la communauté de chercheurs. Nous travaillons dur pour garantir que nos centres d'étude respectent les bonnes pratiques et maintiennent les normes de sécurité, car ils constituent la passerelle entre les participants et les données. Nous sommes extrêmement reconnaissants envers nos participants et prenons extrêmement au sérieux leurs contributions à Enroll-HD. Cela signifie que nous nous soucions vraiment de l'intégrité de la conservation des données des participants, à leur sécurité, ainsi qu'à leur utilisation adéquate conformément aux meilleures pratiques et finalités.

Un développement pour nos centres d'étude américains a été cette année la suppression du certificat de confidentialité (CoC) de la National Institutes of Health (NIH). **Noopur Modi, Responsable Régionale d'Enroll-HD - Amérique/Australasie, explique ce qui s'est passé et pourquoi.**

Les récents changements de politique au NIH signifiaient que le CoC ne serait plus délivré pour les études non financées par le NIH et considérées comme des plateformes de recherche - comme Enroll-HD. Ainsi, à partir de juillet 2023, les centres Enroll-HD aux États-Unis n'étaient plus couverts par le mandat du NIH CoC et, par conséquent, tous les termes s'y rapportant ont dû être supprimés. Nous avons envoyé des formulaires de consentement éclairé révisés à tous nos centres concernés, et ils les ont soumis à leurs comités d'examen institutionnels respectifs. Nous remercions sincèrement les centres pour leur soutien indéfectible : à la date de fin de validité, nous avons réussi à obtenir les approbations pour 63 % de nos centres, et plus de 85 % des comités d'examen institutionnels nous avaient donné le feu vert pour poursuivre les visites de suivi jusqu'à ce que les formulaires de consentement éclairé révisés



Noopur Modi

Photo : Noopur Modi

soient approuvés. À l'heure actuelle, nous avons obtenu les approbations pour 98 % des centres concernés, en grande partie grâce au dévouement et à la coopération du personnel des centres. Le déroulement de l'étude reste inchangé et toutes les données collectées dans Enroll-HD continuent d'être protégées par des mesures de sécurité strictes et par les réglementations en vigueur sur la protection des données. L'engagement du personnel des centres envers le bien-être des participants et l'avancement de la recherche a joué un rôle déterminant dans la gestion efficace de ces changements, et nous sommes vraiment reconnaissants pour leur collaboration continue.



Indianapolis, États-Unis ; de gauche à droite : Swati Sathe, Courtney Treharn-Gatza, Christopher James

Comprendre la progression de la MH

Swati Sathe est la Vice-Présidente Médicale de CHDI. En plus de diriger l'équipe de statistiques et de modélisation, son rôle consiste notamment à apporter sa contribution sur les principales questions médicales et scientifiques liées à la recherche clinique dans une multitude d'études.

Comment êtes-vous impliquée dans Enroll-HD ?

Je travaille en étroite collaboration avec l'équipe Enroll-HD sur les protocoles, le consentement éclairé et les aspects médicaux et scientifiques au fur et à mesure qu'ils se présentent, comme sur les questions de suivi médical qui nécessitent une réflexion plus approfondie. En tant que chef de l'équipe de statistiques et de modélisation de CHDI, je travaille avec les données Enroll-HD sur divers projets - par exemple, pour comprendre la progression de la MH et pour déchiffrer quels pourraient être des paramètres importants pour les essais cliniques. Pour cela, nous travaillons avec un certain nombre de collaborateurs, principalement un groupe de statisticiens de l'Université de l'Iowa. Nous collaborons également avec IBM, la société de biotechnologie AITIA et des universitaires de l'Université de Yale, et je supervise un certain nombre d'autres collaborations de recherche, toutes dans le même but d'une meilleure compréhension de la progression de la MH et de façonner le développement d'interventions efficaces. Enroll-HD est important pour tout cela.

Qu'est-ce qui rend Enroll-HD si important ?

Enroll-HD est une étude observationnelle unique - et peut-être la plus grande étude que nous ayons dans le domaine des maladies rares, surtout si l'on considère le nombre de participants, le fait qu'elle s'étend sur quatre continents, le nombre de centres impliqués, la durée de participation, etc. En tant qu'étude principale dans laquelle les données sont collectées directement auprès des participants, Enroll-HD fournit une contribution à toutes sortes d'études, y compris en recherche clinique, comme l'identification d'un critère d'évaluation significatif dans les essais cliniques, la détermination de l'utilité de différentes évaluations et la fourniture d'échantillons biologiques pour des études plus approfondies et l'exploration en laboratoire.

Enroll-HD fournit également des données pour des études visant à déterminer des modificateurs génétiques de la maladie, ainsi que lorsque nous observons une découverte intéressante dans un modèle animal et souhaitons en établir la pertinence pour les humains. Pour de nombreuses maladies génétiques rares, nous savons que le meilleur moment pour intervenir est le plus tôt possible, et en recrutant des participants et en les étudiant pendant des années - en fait, des décennies, comme nous le faisons dans Enroll-HD - nous obtenons une idée



Cristina Sampaio (à gauche) et Swati Sathe célébrant Diwali

beaucoup plus claire de la façon dont la MH progresse au fil du temps. Ces connaissances sont importantes pour que les essais cliniques puissent se dérouler plus rapidement dans des cohortes finement calibrées avec des critères d'évaluation précis qui mesureront l'efficacité beaucoup plus tôt dans des cohortes plus petites.

Pourquoi les jeunes participants sont-ils si essentiels à la recherche sur la MH ?

Dans toutes les affections neurodégénératives, mais en particulier dans la MH, l'intervention est plus susceptible d'être efficace au début de la maladie. Dans la MH, la durée prévisionnelle de la maladie peut être de 25 ans ou plus, mais en étudiant la maladie très tôt dans son développement, nous avons une probabilité plus grande de trouver quelque chose qui se prête à un traitement. Cette tâche devient de plus en plus difficile à mesure que la maladie progresse. De plus en plus, les sociétés pharmaceutiques espèrent traiter la maladie dès les premiers stades de son développement - ce qui est la bonne chose à faire - mais nous ne savons pas encore comment tester ou démontrer le succès de cette démarche. La recherche sur la MH est par essence difficile en raison de sa rareté, de sa complexité et de son évolution. C'est pourquoi

nous devons mieux la comprendre le plus tôt possible – avant que les symptômes ne soient identifiés.

Comment le système intégrant la classification des stades de la maladie de Huntington (HD-ISS) aidera-t-il à comprendre la progression de la MH ?

La nécessité d'un système de classification des stades de la MH, HD-ISS, était motivée par les exigences réglementaires concernant les procédures d'autorisation de mise sur le marché des médicaments. Il est important que les chercheurs, les sociétés pharmaceutiques et les autres parties prenantes puissent utiliser un langage uniforme pour décrire la conception de l'étude et la cohorte de participants à un essai clinique médicamenteux et faciliter le recrutement. Les définitions antérieures issues de la pratique clinique étaient très subjectives et ne ren-

traient pas bien dans le cadre réglementaire. Nous devons être capables de décrire objectivement l'évolution de la MH tout au long de la vie et à quels moments nous pourrions intervenir pour faire progresser la recherche clinique.

Enroll-HD a fourni des données importantes dans le développement du HD-ISS. Cela nous a permis d'identifier et de décrire quatre stades distincts de 0 à 3, 0 étant sans symptômes mais porteur de la mutation génétique et 3 étant le stade le plus sévère de progression de la maladie. Être capable de stratifier la MH de cette manière à des fins de recherche offre la possibilité d'identifier des biomarqueurs avant même que les symptômes manifestes de la MH ne soient visibles. Les sociétés pharmaceutiques souhaitent cibler la maladie le plus tôt possible – et cette recherche est rendue possible grâce au HD-ISS.

Comment la plateforme Enroll-HD soutient les essais cliniques

Jenny Townhill, Directrice des Partenariats Enroll-HD, et Tim McLean, Co-Responsable de la Plateforme Enroll-HD, expliquent le soutien spécifique que la plateforme Enroll-HD fournit pour les essais cliniques dans la MH.

Jenny : Nous travaillons en étroite collaboration avec des entreprises planifiant des programmes cliniques dans la MH à toutes les étapes de développement et sommes dans une excellente position pour soutenir les essais cliniques du début à la fin en utilisant les ressources d'Enroll-HD. Nous commençons généralement par une réunion d'introduction avec les sponsors pour discuter du support disponible, de leurs objectifs, puis nous travaillons avec eux pour déterminer la meilleure façon de répondre aux besoins de chaque étude spécifique. Nous disposons d'experts dédiés à la MH et au développement de médicaments, à la fois au sein de CHDI et dans un panel indépendant [le Comité des essais cliniques Enroll-HD], qui peuvent soutenir le développement de programmes et de protocoles et fournir des avis sur des sujets tels que l'identification de la population de patients cible optimale, et les critères d'évaluation, tels que l'imagerie cérébrale, les "wet biomarkers", les résultats numériques et les résultats rapportés par les patients.

La plateforme Enroll-HD dispose d'un réseau international étendu et bien établi de centres et d'investigateurs avec lequel notre équipe entretient des relations de travail à long terme. Cette infrastructure et les données collectées pour l'étude Enroll-HD rendent possible une analyse informatique de faisabilité, cela permet d'identifier les centres d'essais cliniques les plus appropriés. Le programme Enroll-HD de certification des centres d'essais cliniques garantit que les promoteurs connaissent tous les centres certifiés ayant la capacité de mener des essais cliniques



Jenny Townhill et Tim McLean

MH dans leurs zones d'intérêt. De plus, nous pouvons soutenir les centres en aidant à identifier les participants potentiellement éligibles dans les centres d'essai du promoteur à l'aide de la base de données Enroll-HD actualisée.

Les études peuvent être imbriquées dans Enroll-HD pour aider à alléger la charge de tests des participants en effectuant des évaluations dans le cadre de leur visite annuelle. En même temps, des études indépendantes peuvent utiliser les données Enroll-HD existantes pour étayer leurs propres analyses. Les données historiques Enroll-HD des participants à l'étude peuvent également être utilisées pour examiner la progression de la maladie pour chaque individu avant la participation à l'étude.

Nous offrons gratuitement notre support aux promoteurs d'essais cliniques. Tout ce que nous demandons, c'est que les promoteurs nous tiennent au courant de l'état des essais soutenus et, dans la mesure du possible, partagent leurs données avec la communauté de recherche sur la MH.

Notre implication est un engagement avec un promoteur pendant les années de la période la plus intense et la plus

dynamique de conception et d'exécution du programme clinique. Les connaissances acquises grâce à la plateforme Enroll-HD et à l'équipe élargie de CHDI ont été essentielles pour de nombreux essais MH en éclairant les discussions et en fournissant un support opérationnel Enroll-HD.

Qu'est-ce qui a été réalisé jusqu'à présent ?

Tim : La plateforme Enroll-HD fournit des ressources essentielles pour la conception et la réalisation d'études et d'essais cliniques. Comme Jenny le décrit, la plateforme Enroll-HD fournit un support scientifique et opérationnel inestimable pour la conception et la conduite de recherches universitaires et d'essais cliniques financés par l'industrie. À ce jour, nous avons soutenu plus de 20 essais, avec plus de 10 promoteurs différents à des degrés divers.

Nous pouvons illustrer l'étendue du soutien fourni en examinant une relation de travail étroite avec un promoteur particulier : la relation a commencé lorsqu'on nous a demandé d'effectuer une revue consultative de la première ébauche de protocole de l'essai initial du programme clinique. À la suite de plusieurs cycles de révision, le protocole final a été officiellement accepté, permettant le plein soutien de la plateforme Enroll-HD. L'assistance initiale comprenait des conseils sur l'identification et la sélection des centres dans les régions préférées du promoteur, et l'assistance opérationnelle comprenait des informations sur la mise à disposition d'échelles d'évaluation standard et leurs traductions, ainsi que sur la certification des évaluateurs. Les relations de longue date entre le personnel régional d'Enroll-HD et les centres ont été utilisées à plusieurs reprises pour aider aux premières interactions entre les organisations de recherche clinique du promoteur et les centres lors de l'établissement des centres d'étude.

Étant donné que le recrutement des participants à l'essai présentait des aspects spécifiques à l'étude particulièrement difficiles, nécessitant un niveau de sélection relativement élevé pour chaque participant, un soutien au recrutement a été fourni aux centres d'essais cliniques avec des listes de participants potentiellement éligibles générées à partir de la base de données Enroll-HD. De plus, des conseils ont été fournis sur les réseaux de référence impliquant des centres ne participant pas à l'essai. Le personnel d'Enroll-HD a été invité à participer à des réunions investigateurs régionales pour présenter les modalités et les stratégies de recrutement.

Au fur et à mesure que des essais supplémentaires étaient inclus dans le programme de développement clinique, des examens consultatifs et d'acceptation pertinents ont été effectués sur les protocoles ultérieurs et les amendements au protocole. De plus, à mesure que les demandes de recrutement du programme clinique évoluaient, l'équipe Enroll-HD a pu utiliser sa visibilité sur les demandes évolutives des études compétitives pour suggérer des centres potentiels supplémentaires dans les régions originellement choisies ainsi que sur l'inclusion potentielle de régions supplémentaires. L'équipe Enroll-HD, qui est restée inchangée, a également contribué à assurer la continuité car il y a eu des changements au sein de l'équipe projet du promoteur tout au long du programme.

Ce programme clinique à long terme est en cours et les données d'Enroll-HD et de HDClarity ont été demandées par le promoteur pour éclairer davantage ses analyses. Il ne fait aucun doute que la plateforme Enroll-HD a apporté une contribution significative à ses progrès.

Examiner de plus près l'ensemble de données périodique d'Enroll

Katrin Barth est la Directrice informatique de la plateforme Enroll-HD et explique les rouages de l'ensemble de données périodique (PDS) - l'un des plus grands ensembles de données de cohorte toutes maladies confondues mis à la disposition des chercheurs.

Qu'est-ce que le PDS ?

Les données des participants sont mises à la disposition des chercheurs intéressés sous forme de PDS. Depuis 2015, ceux-ci sont publiés tous les deux ans. En 2022, la publication la plus récente (PDS6) contenait les données de 25 550 participants. Le PDS est également enrichi des données de l'étude européenne REGISTRY. Avant



Katrin Barth (à droite), ici avec Anne Rosser à Bologne

que les données ne soient incluses, elles sont soumises à un ensemble défini de contrôles de qualité pour garantir que les consentements appropriés ont été obtenus et que les données sont aussi précises et complètes que possible.

Comment est préparé chaque PDS ?

Plusieurs équipes Enroll-HD sont impliquées : l'équipe de monitoring, qui visite régulièrement les centres d'étude, l'équipe de codage, qui garantit que les données sur les médicaments et les comorbidités sont disponibles sous une forme compréhensible, et les statisticiens, qui effectuent un contrôle de qualité approfondi et évaluent le risque d'identification de chaque individu, en veillant à ce que les participants présentant un risque élevé d'identification ne soient pas inclus. L'équipe informatique extrait et transforme ensuite les données de la base de données en utilisant plusieurs règles préétablies pour les participants et les visites éligibles.

Les équipes effectuent plusieurs séries d'extractions de données pour nettoyer les données et résoudre tout problème qui empêcherait l'inclusion des données – cela prend environ six mois. Enfin, la documentation accompagnant la publication est créée – ces documents décrivent le PDS ainsi que l'utilisation et le traitement des données. Enfin, une fois le PDS prêt à être publié, l'équipe de gestion des données et les équipes informatiques s'assurent que le PDS est mis à la disposition des chercheurs de confiance.

Quand pouvons-nous espérer la prochaine version du PDS ?

Le dernier PDS6 est sorti en décembre 2022 et annoncé en janvier 2023. La prochaine version est prévue pour le premier semestre 2025 – à suivre !

Une ressource précieuse pour les chercheurs MH

Pour en savoir plus sur la manière dont les données, y compris les ensembles de données périodique d'Enroll-HD sont utilisées, nous avons discuté avec **Darren Freeman**, Responsable des données à la Fondation CHDI, et **Christine Capper-Loup**, Directrice administrative des échantillons biologiques et des données SPS de la plateforme Enroll-HD.

Qui peut utiliser les données Enroll-HD ?

Darren : Une partie de la mission de CHDI est de mettre les données à la disposition des chercheurs MH gratuitement afin de réduire les obstacles rencontrés par toute personne souhaitant faire de la recherche sur la MH. Toutefois, l'une des conditions requises est que les données ne puissent être fournies qu'à des chercheurs approuvés. Dans le cadre d'Enroll-HD, les participants autorisent le partage de leurs données. Ces données sont bien entendu très sensibles. Nous prenons donc toutes les précautions possibles pour garantir qu'elles sont utilisées de manière appropriée. Comme l'expliquent David Rankin et Emily Gantman, le RGPD est un facteur important pour nous. Bien entendu, l'objectif est de protéger les personnes qui ont fourni des données à la communauté de chercheurs. Les demandes de données fusent actuellement !

Comment les chercheurs postulent-ils pour utiliser ces données ?

Darren : C'est assez simple. Nous dirigeons les candidatures vers notre site Web, où le chercheur renseigne divers détails, notamment des détails sur la sécurité des données. En règle générale, si l'institution d'un chercheur répond aux exigences en matière de sécurité et de protection des données, il suffit normalement de tout rassembler puis de préparer

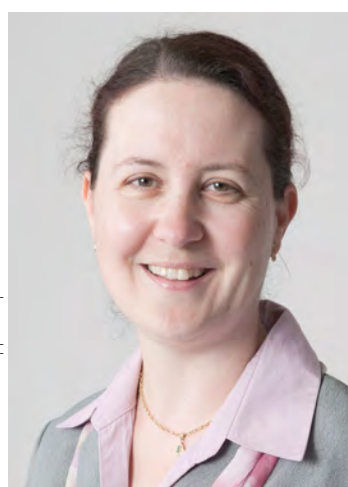


Photo : Christine Capper-Loup

Christine Capper-Loup

l'accord. Cependant, s'ils demandent des informations spécifiques ou des échantillons biologiques non renouvelables, cela doit également passer par un processus d'examen par le Comité de révision scientifique (SRC).

Christine : Parfois, les chercheurs demandent des données spécifiques [que nous appelons ensembles de données spéci-

fiés (SPS)]. Il existe différents types pour ces demandes. Il peut s'agir d'informations collectées mais qui ne sont pas systématiquement fournies dans le cadre du PDS, ou de données non agrégées. Lorsque cela se produit, nous demandons au chercheur de fournir une description du projet qui sera examinée par le SRC pour s'assurer que ce niveau d'information supplémentaire est justifié et approprié. Nous demandons également si nous pouvons publier les détails de ces questions de recherche sur le site Web Enroll-HD parce que nous voulons que la communauté de recherche sur la MH, les participants à l'étude et leurs familles, ainsi que d'autres communautés intéressées par la MH, sachent quel type de recherche est menée et par qui.

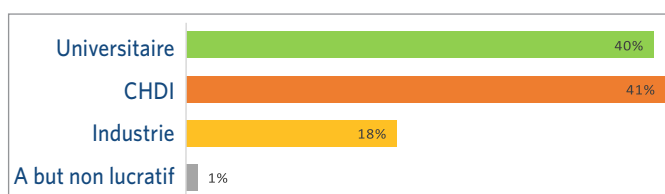
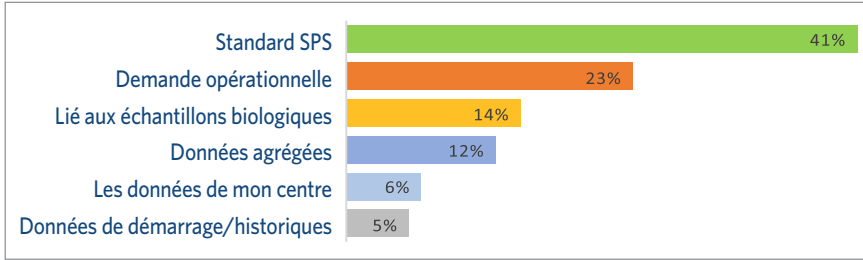


Figure 1

Qui demande les données spécifiques et comment ces données sont-elles utilisées ?

Christine : Comme le montre le premier graphique, la majorité des demandes de données proviennent d'universitaires et de CHDI, suivis des sociétés de biotechnologie et pharmaceutiques.



également demander l'accès aux données de leurs propres participants (« données de mon centre »). Certaines sociétés biotechnologiques et pharmaceutiques

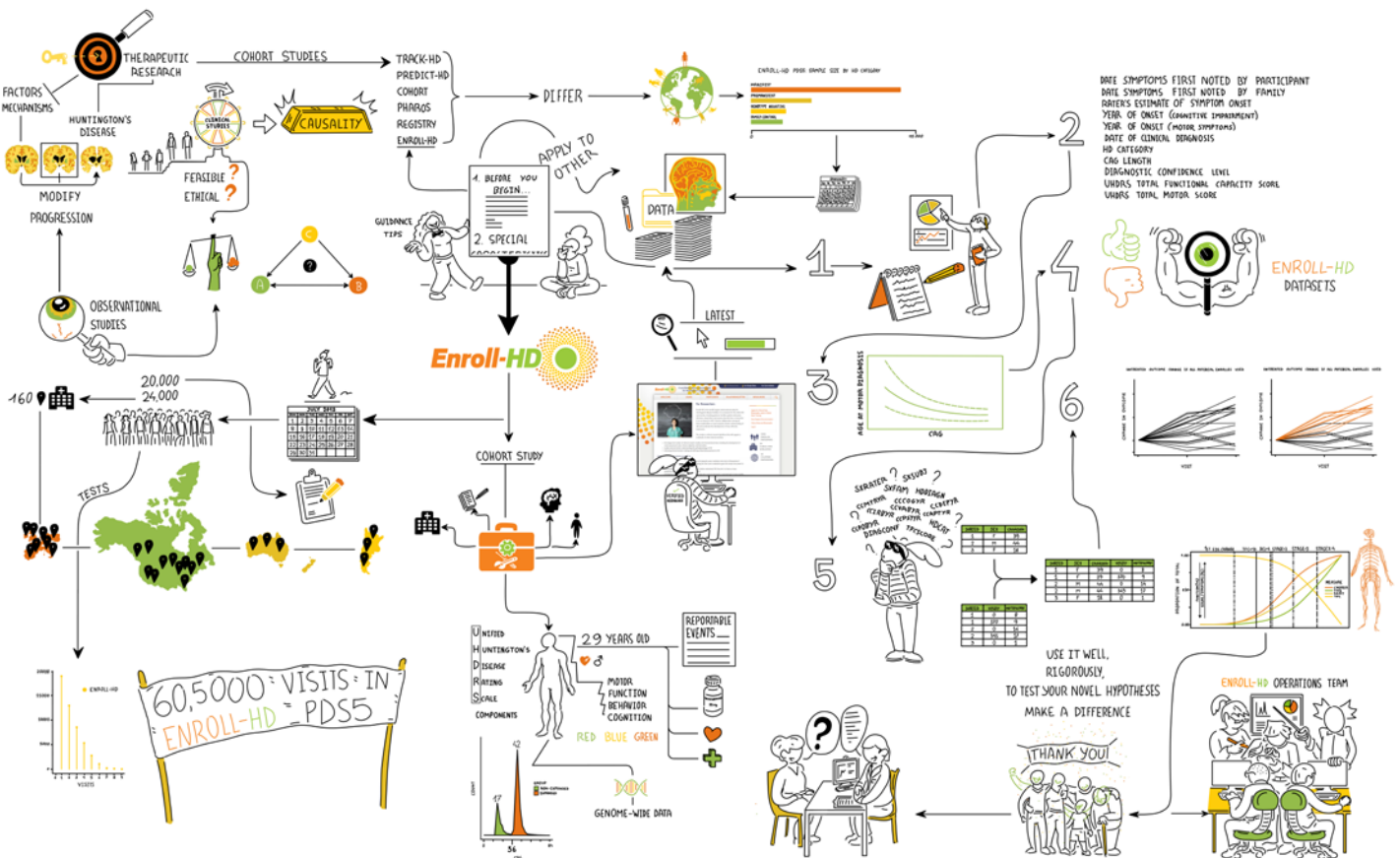
Figure 2

Outre les demandes de données non incluses dans le PDS ou de données non agrégées (voir ci-dessus), qui représentent la majorité des demandes d'ensembles de données SPS (« ensembles de données SPS habituels » dans la deuxième figure), nous devons parfois fournir des données liées aux échantillons biologiques qui ont été distribués à un chercheur, ou uniquement des informations métriques, appelées « données agrégées » (par exemple, le nombre de participants prenant ou ayant pris un certain type de médicaments). Les investigateurs principaux des centres Enroll-HD peuvent

recruter des participants Enroll-HD dans leurs essais et demandent parfois l'accès aux données Enroll-HD pour ces participants (nous appelons cela « données de démarrage/historiques »). L'équipe de la plateforme Enroll-HD peut également demander l'accès aux données dans le cadre d'une « demande opérationnelle ». Un exemple récent de ceci était une demande de données pour analyser la répartition des participants répondant aux critères de chaque stade du HD-ISS dans chaque centre afin d'aider à définir les besoins de recrutement.

Une liste complète des publications rendues possibles par les données Enroll-HD est disponible sur le site Web :
<https://enroll-hd.org/for-researchers/publications/>

Rendre accessibles les statistiques et l'analyse des données cliniques



Notre vidéo d'animation fournit une brève introduction à Enroll-HD, ainsi qu'un aperçu de chaque article de cette série.



Jen Ware

Jen Ware est Directrice du design expérimental chez CHDI. Elle a récemment créé une série de vidéos et d'articles pour aider les chercheurs à comprendre et analyser les données observationnelles MH : <https://enroll-hd.org/for-researchers/analyzing-data/>

L'intention initiale était de développer un guide de terrain classique axé sur l'analyse des données d'Enroll-HD et d'autres ensembles de données d'observation MH, qui devait être mis à disposition sous forme de ressource téléchargeable pour la communauté. L'objectif était de mettre en évidence les meilleures pratiques en matière de recherche épidémiologique et de souligner les avantages et les difficultés du travail avec des données observationnelles, en fournissant des exemples pratiques basés sur les données Enroll-HD.

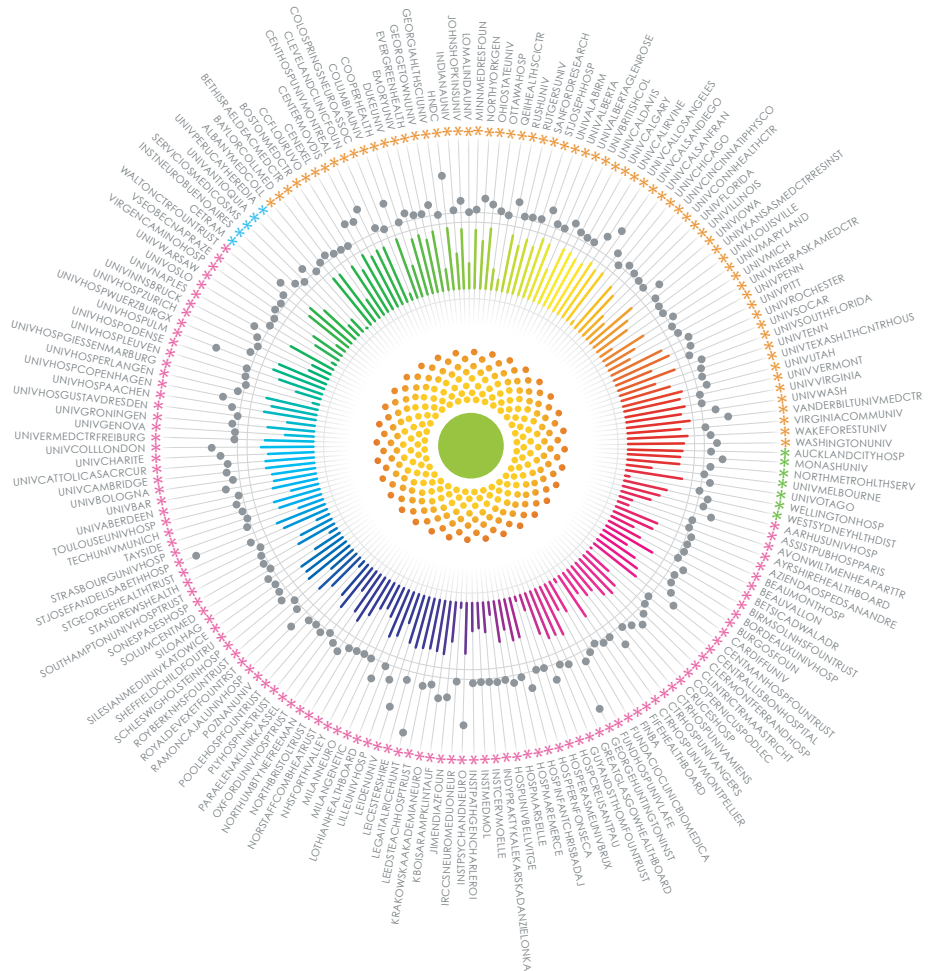
Nous voulions avant tout que ces informations soient faciles à aborder, compréhensibles et accessibles - c'est pourquoi nous avons décidé de changer le format d'une publication traditionnelle version papier/électronique à celui d'une série d'articles sur le Web - chaque article se concentrant sur un petit sujet - accompagné d'une vidéo d'introduction.

La vidéo est disponible sur le site Web aux côtés des articles afférents suivants :

- Avant que vous commenciez...
- Caractéristiques particulières des données MH
- Âge et longueur des CAG dans l'analyse des données MH
- Avantages et difficultés du travail avec des données observationnelles (Enroll-HD)
- Conseils sur le traitement et la gestion des données Enroll-HD
- Utiliser des données observationnelles pour façonner la conception d'essais cliniques

10e anniversaire d'Enroll-HD - Visualisation des données

La visualisation des données par le Data Viz reprenant des centres d'étude Enroll-HD : 2012-2022 | par Région, Recrutement, Durée de participation a été conçue et créée par Jen Ware, Daisy Abreu (Statisticienne ; AIDFM, Université de Lisbonne) et Gabi Stautner (Conception graphique ; ARTIFOX.com) en reconnaissance du travail acharné et de la ténacité incroyables du personnel de l'étude des 183 centres qui ont contribué à Enroll-HD au cours de ses 10 premières années. La visualisation a été imprimée sur verre et livrée à chaque centre en guise de remerciement pour tout leur travail. Comme vous pouvez le constater, chaque centre est répertorié en périphérie de l'image. La conception radiale représente trois mesures pour les centres individuels : la région géographique est illustrée autour de la circonférence par une étoile de couleur (violet = Europe ; jaune = Amérique du Nord ; vert = Australasie ; bleu =



ENROLL-HD STUDY SITES: 2012-2022

REGION; RECRUITMENT; TENURE

DATA SOURCE: ENROLL-HD | DATA CUT: JULY 25, 2022



Amérique latine). Le recrutement total (au 25 juillet 2022) est représenté par un rond gris, positionné sur un axe radial avec des nombres plus grands affichés vers le bord de l'image (plage = 1 à 1030). Enfin, la durée de participation du centre - liée à la première fois qu'un participant a été vu dans ce centre et à sa dernière/plus récente visite - est illustrée par



la longueur de la barre centrale de couleur arc-en-ciel (plage = 0 à 10 ans). Fait intéressant, la visualisation a été nommée pour les [2023 Information is Beautiful Awards](#) - une célébration de l'excellence et de la beauté dans les visualisations de données, les infographies et l'art de l'information. Félicitations, Jen, Daisy et Gabi !



Georgetown University, Washington DC, États-Unis ; de gauche à droite : Erin Koppel, Mara McCartin, Jamie Levey, Karen Anderson, Samantha Abbruzzese, Robin Kuprewicz, Emilee Piechota

Et enfin

Nous concluons notre numéro 2023 d'*Enroll!* avec les réflexions et les idées de **Jamie Levey**, Co-Responsable de la plateforme Enroll-HD, chez CHDI. Jamie participe étroitement à l'avancement de la recherche sur la MH depuis près de 20 ans et partage avec nous son point de vue sur les progrès que nous avons réalisés jusqu'à présent et ses espoirs pour l'avenir.

En lisant ce numéro d'*Enroll!*, je suis fière de faire partie de ce remarquable effort mondial qui a franchi de nombreuses étapes et apporté tant de valeur à l'avancement de la recherche sur la MH de toutes les manières mentionnées dans ce numéro - et plus encore ! Notre communauté MH très



Jamie Levey (à gauche) avec Ralf Reilmann, George Huntington-Institut, Münster, Allemagne

soudée composée de centres d'étude, de chercheurs (universitaires et industriels) et de familles s'est réunie depuis le début pour garantir que les objectifs d'Enroll-HD soient atteints. Il n'y a pas si longtemps, seule une poignée d'entreprises travaillaient sur la MH et l'accès aux ensembles de données était soit inexistant, soit s'avérait difficile. Aujourd'hui, grâce à la nature collaborative de notre communauté et à nos contributions collectives dans Enroll-HD, il existe une multitude de programmes de recherche et de développement clinique qui nous rapprochent de l'objectif ultime de traitements efficaces. Je crois qu'Enroll-HD a réalisé tout ce que l'on pouvait espérer en développant une ressource dédiée à faciliter les progrès de la recherche sur la MH.



St Joseph et Elisabeth Hospital, Bochum, Allemagne ; Jannis Achenbach (à gauche) et Tim McLean



CHU Angers, Angers, France ; de gauche à droite : Marie-Anne Guerid, Charlotte Abrial, Adrien Tchatalian, Marie Chene, Mireille Loiseau, Marie Bost, Audrey Olivier, Pr Christophe Verny, Jamie Levey, Adriana Prundean, Clarisse Scherer-Gagou, Jeanne Muller, Eric Decorte, Philippe Allain

À l'avenir, Enroll-HD continuera à servir la communauté MH, en nous concentrant sur des données et des échantillons spécifiques nécessaires aux avancées de la recherche les plus prometteuses, et en recrutant des populations spécifiques pour diverses procédures d'étude (y compris l'imagerie, des collections d'échantillons biologiques supplémentaires et de nouvelles évaluations) nécessaires à la poursuite de notre mission. Toute l'équipe Enroll-HD a hâte de travailler ensemble à mesure que nous nous rapprochons de l'objectif ultime !



Charité, Berlin, Allemagne ; de gauche à droite : Tina Mainka-Frey, Christos Ganos, Eike Spruth, Maria Gemenetzi, Diana Prychynenko, Josef Priller, Elisabeth Singer-Mikosch



St George Health Trust, Royaume-Uni ; de gauche à droite : Marianne Novak, Fiona Loveday, Hae-Ree Seo, Merrie Gowie, Venessa Miller, Nayana Lahiri, Akshay Nair, Patricia Ribeiro



University of Alabama, Birmingham, Alabama, États-Unis ; de gauche à droite : Tenisha Franklin, Eileen Neacy, Marissa Dean, Victor Sung, Candace Cromer

Enroll! est une publication de CHDI Foundation, Inc., une organisation de recherche biomédicale à but non lucrative exclusivement dédiée au développement collaboratif de thérapies qui bénéficieront considérablement aux personnes touchées par la maladie de Huntington. Dans le cadre de cette mission, la Fondation CHDI finance et gère Enroll-HD. Plus d'informations peuvent être trouvées sur : www.chdifoundation.org

Editeur : Simon Noble, PhD
Rédactrice scientifique principale : Catherine Deeprise, PhD
Traducteurs : Eric Decorte, Kerstin Koppers et Laurent Paterski
Mise en page : Gabriele Stautner, artifox.com

Enroll! est sous licence Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 Unported License. Cela signifie que tout le monde peut prendre le contenu de **Enroll!** et le réutiliser partout, tant qu'ils mentionnent **Enroll!** et fournissent un lien vers www.enroll-hd.org



Contactez-nous à info@enroll-hd.org