

# ¡BIENVENIDO A ENROLL! 2023



Photo: G. Stauner - arifox.com

Robi Blumenstein



**E**ste año ha sido increíblemente importante para Enroll-HD. Las celebraciones del décimo aniversario nos han brindado una valiosa oportunidad para dar las gracias a los participantes y a sus familias que han dedicado desinteresadamente su tiempo a apoyar la investigación, y al personal que ha sido fundamental para el éxito del estudio. Como el estudio observacional más extenso en la EH, Enroll-HD va viento en popa proporcionando una base de datos rica y completa que apoya la investigación clínica en la EH y establece el listón en el estudio de las enfermedades raras. Los colaboradores de este boletín comparten sus perspectivas y puntos de vista sobre lo que hace que Enroll-HD sea un recurso único y valioso. Con datos de más de 30.000 participantes en la base de datos, de los cuales 21.000



Photo: EHDN

Las celebraciones de los 10 años nos permitieron compartir nuestro inmenso orgullo por los éxitos de Enroll-HD hasta la fecha. De izquierda a derecha: Claudia Perandones, Jamie Levey, Selene Capodarca, Cristina Sampaio, G. Bernhard Landwehrmeyer

siguen actualmente inscritos en 156 centros de 23 países de todo el mundo, estamos orgullosos de lo que hemos conseguido en Enroll-HD. Confiamos en seguir cosechando éxitos, impulsados por la dedicación y el entusiasmo

inquebrantables de todos los que forman nuestra comunidad mundial Enroll-HD.

**Robi Blumenstein**  
Presidente, CHDI



## Una perspectiva personal sobre la celebración de los 10 años de Enroll-HD

**S**elene Capodarca es la Directora Global del Estudio Enroll-HD. Ha formado parte del estudio desde el principio y nos habla de su papel en Enroll-HD, de su compromiso con la comunidad EH en general y, por último, pero no por ello menos importante, de las celebraciones de los 10 años.

### ¿Cómo te involucraste en Enroll-HD?

He estado trabajando con EHDN durante más de 10 años y me uní al mismo tiempo que REGISTRY estaba haciendo la transición a Enroll-HD. Empecé como LanCo, que es la abreviatura de Coordinadora Lingüística para Italia, y tras cubrir una baja por maternidad como Directora Regional para Europa, me ofrecieron el puesto de Directora de Proyectos Globales. Luego, a principios de este año, me nombraron Directora de Estudios Globales. Una de las muchas cosas buenas del equipo de Enroll-HD es la posibilidad de progresar y asumir nuevos retos.



*Alzbeta Mühlbäck (izquierda) y Selene Capodarca en Taufkirchen, Alemania*



*Taufkirchen, Alemania; de izquierda a derecha: Lisanne Walter, Martha Hoyos, Selene Capodarca, Michael Bachmaier, Katrin Barth, Eileen Neacy, Elisabeth Singer-Mikosch, Annika Zeller, Theresia Kelm, Olga Kuvarzina*



*De izquierda a derecha: Jamie Levey, Selene Capodarca, Jenny Callaghan, Ruth Fullam celebrando en la Reunión Plenaria de EHDN, Bolonia 2022*

Photo: Gabriele Slautner - artifax.com

### ¿En qué consiste la función de Director Global de Estudios?

Un componente clave es trabajar con diferentes equipos, diferentes tareas y diferentes aspectos del estudio, principalmente desde una perspectiva operativa. Esto incluye los equipos de gestión de datos, el equipo de gestión regional y el Director Regional, el equipo de gestión del proyecto central y, por supuesto, la Directora de la Plataforma Global Enroll-HD, Olivia Handley. Trabajo para "conectar los puntos" y ayudar con el esfuerzo general del equipo para mantener todo unido. También asisto a reuniones como las reuniones plenarias de EHDN y a conferencias en otros lugares. El Congreso Internacional de Adultos Jóvenes de HDYO celebrado a principios de 2023

es un buen ejemplo: estuve allí para establecer contactos, ponerme al día con la gente y la investigación, y también para celebrar el décimo aniversario de Enroll-HD. Fue una experiencia increíble conectar y celebrar con los jóvenes, y fue genial ver al personal de Enroll-HD y EHDN ayudando y participando.

### ¿Qué es lo que más te gusta de tu trabajo?

Para mí, conocer a las familias con EH en eventos y confe-

rencias es realmente importante. Me siento enormemente agradecida por lo que hacen los participantes de Enroll-HD para impulsar la investigación. La celebración del décimo aniversario este año fue una ocasión muy especial porque pudimos poner al día a los participantes y a sus familias sobre el estudio y, lo que es más importante, agradecerles de verdad lo que están haciendo para apoyar la investigación de la EH. Mi gratitud por lo que los participantes de Enroll-HD están trabajando y consiguiendo me motiva cada día.

## Garantizar la protección y la seguridad de los datos

**Emily Gantman** es Vicepresidenta y **David Rankin** es Director Jurídico y de Protección de Datos de CHDI.

Trabajan para garantizar que CHDI sigue los más altos estándares de privacidad de los datos de los participantes en todos los estudios de CHDI, incluido Enroll-HD.

### ¿Qué es la protección de datos y por qué es importante?

**David:** Uno de los aspectos primordiales de cualquier estudio en el que participe CHDI es proteger la confidencialidad y privacidad de los participantes. En 2018, el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) estableció requisitos para proteger los datos recopilados de ciudadanos y residentes de la UE. Pero independientemente de las leyes y los requisitos legales, como organización, CHDI siempre ha dado la máxima importancia a garantizar que los datos se obtengan, conserven y utilicen adecuadamente.

### Dado que Enroll-HD es un estudio mundial, ¿surgen dificultades a la hora de gestionar los diferentes requisitos de los distintos países y regiones?

**Emily:** No, aplicamos las normas más estrictas en todos nuestros centros porque nuestro principal objetivo es proteger la identidad y los datos de los participantes en nuestros estudios y garantizar que se sientan cómodos participando en nuestra investigación. Por ejemplo, aunque la normativa en Estados Unidos es diferente de la europea, aplicamos las mismas normas en todos los centros de Enroll-HD para asegurarnos de que todos los participantes están protegidos por igual. La privacidad de los datos de los participantes es un componente fundamental del protocolo Enroll-HD y del consentimiento informado.

### ¿Hay algún tema relacionado con la protección de datos que sea especialmente relevante para la investigación de la EH?

**David:** Nosotros recogemos datos genéticos. Dada la naturaleza de la EH, y que los datos genéticos están clasificados



Emily Gantman

Photo: Emily Gantman

como información especialmente sensible según el RGPD, este es un tema especialmente relevante para la protección de datos. Para proteger a los participantes en la investigación, incluso en CHDI desconocemos la identidad de los participantes ya que los datos obtenidos por CHDI están todos codificados, lo que significa que los nombres y la información no pueden ser cotejados por CHDI. Del mismo modo, cualquier investigador que desee utilizar los datos de Enroll-HD sólo recibe datos codificados y primero debe firmar un acuerdo contractual formal con CHDI por el que debe comprometerse, entre otras cosas, a asegurar y manejar adecuadamente los datos y a no utilizarlos para determinar la identidad de ningún participante.

**Emily:** La EH es una enfermedad de las familias, no sólo de los individuos, por lo que es importante que protejamos la privacidad no sólo del individuo que ha dado su consentimiento para participar en nuestra investigación, sino que también tengamos en cuenta que otros miembros de la familia pueden verse afectados por la enfermedad, y que necesitamos proteger su privacidad también.

### ¿Qué significa todo esto en el día a día?

**David:** El objetivo de la recogida de datos es avanzar en la investigación de la EH. Los conjuntos de datos que proporcionamos de forma rutinaria han sido cuidadosamente revisados, analizados y depurados para que sea muy difícil identificar a alguien. Tenemos comités que evalúan las solicitudes si un investigador quiere un subconjunto único y especializado de los datos de Enroll-HD para asegurarse de que el uso que pretende dar a los datos es apropiado. Para todas las solicitudes de datos, contamos con un conjunto interno de aprobaciones que deben obtenerse por encima y más allá de la aprobación científica, y que también incluye la diligencia debida para garantizar que la empresa o institución que desea obtener los datos de CHDI cuenta con las medidas de seguridad adecuadas para proteger eficazmente los datos. Todo esto supone una carga administrativa adicional para todos, pero es necesario y lo correcto.

**Emily:** Los procesos han evolucionado constantemente. El RGPD entró en vigor en 2018 y, desde entonces, hemos asumido cada vez más responsabilidad por lo que eso significa para nosotros como patrocinadores de Enroll-HD y como buenos ciudadanos en la comunidad de investigación. Trabajamos duro para garantizar que nuestros centros de estudio se atengan a las buenas prácticas y mantengan los estándares de seguridad, ya que son la puerta de entrada entre los participantes y los datos. Estamos enormemente agradecidos a nuestros participantes y nos tomamos muy en serio sus contribuciones a Enroll-HD. Esto significa que realmente nos preocupamos por la integridad de mantener los datos de los participantes seguros y protegidos, y por garantizar que se utilicen correctamente y para las mejores prácticas y fines.

**U**na novedad de este año para nuestros centros de estudio de EE.UU. ha sido la eliminación del Certificado de Confidencialidad (CoC) de los Institutos Nacionales de Salud (NIH). **Noopur Modi, Directora Regional de Enroll-HD para América/Australasia, explica qué ha ocurrido y por qué.**

Cambios recientes en la política de los NIH significaron que el CoC ya no se emitiría para estudios no financiados por los NIH y considerados plataformas de investigación, como Enroll-HD. Por lo tanto, a partir de julio de 2023, los centros de Enroll-HD en los EE. UU. ya no estaban cubiertos por el CoC de los NIH y, por lo tanto, hubo que eliminar todo el lenguaje relacionado con este tema. Enviamos formularios de consentimiento informado revisados a todos los centros afectados, que los remitieron a sus respectivas juntas de revisión institucional. Agradecemos sinceramente a los centros su apoyo inquebrantable: en la fecha de vencimiento, habíamos obtenido la aprobación del 63% de nuestros centros, y más del 85% de las juntas de revisión institucional nos habían dado el visto bueno para continuar con las visitas de seguimiento hasta que se aprobaran los formularios de



Noopur Modi

Photo: Noopur Modi

consentimiento informado revisados. En la actualidad, hemos obtenido la aprobación del 98% de los centros afectados, gracias en gran parte a la dedicación y cooperación del personal de los centros. La realización del estudio no ha cambiado, y todos los datos recogidos en Enroll-HD siguen estando protegidos por estrictas medidas de seguridad y la normativa vigente sobre protección de datos. El compromiso del personal de los centros con el bienestar de los participantes y el avance de la investigación ha sido fundamental para afrontar estos cambios con eficacia, y estamos muy agradecidos por su continua colaboración.



Indianápolis, EE.UU.; de izquierda a derecha: Swati Sathe, Courtney Treharn-Gatza, Christopher James

## Comprender la progresión de la EH

**S**wati Sathe es la Vicepresidenta Médica de CHDI. Además de dirigir el equipo de estadística y modelización, su función incluye proporcionar información sobre cuestiones médicas y científicas clave, relacionadas con la investigación clínica en multitud de estudios.

### ¿Cómo participa en Enroll-HD?

Colaboro estrechamente con el equipo de Enroll-HD en los protocolos, el consentimiento informado y los aspectos médicos y científicos que van surgiendo, como las cuestiones de seguimiento médico que requieren un examen más detenido. Como líder del equipo de estadística y modelización de CHDI, trabajo con los datos de Enroll-HD en varios proyectos - por ejemplo, para entender la progresión de la EH, y para descifrar cuáles podrían ser los criterios de valoración importantes para los ensayos clínicos. Para ello, trabajamos con varios colaboradores, principalmente un grupo de estadísticos de la Universidad de Iowa. También colaboramos con IBM, la empresa de biotecnología AITIA, y académicos de la Universidad de Yale, y yo superviso otras colaboraciones de investigación, todas con el mismo objetivo de comprender mejor la progresión de la EH e informar sobre el desarrollo de intervenciones eficaces. Enroll-HD es importante para todo esto.

### ¿Qué hace que Enroll-HD sea tan importante?

Enroll-HD es un estudio observacional único y quizás el estudio más grande que tenemos en el campo de las enfermedades raras, especialmente si tenemos en cuenta el número de participantes, el hecho de que abarca cuatro continentes, el número de centros implicados, la duración de la participación, etc. Como estudio primario en el que los datos se recogen directamente de los participantes, Enroll-HD proporciona información para todo tipo de estudios, incluida la investigación clínica, como la identificación de un criterio de valoración significativo en los ensayos clínicos, la determinación de la utilidad de diferentes evaluaciones y el suministro de biomuestras para su posterior estudio y exploración en el laboratorio.

Enroll-HD también proporciona datos para estudios destinados a establecer modificadores genéticos de la enfermedad, y para cuando observamos un hallazgo interesante en un modelo animal y queremos establecer su relevancia para los seres humanos. Para muchas enfermedades genéticas raras, sabemos que el mejor momento para intervenir es lo antes posible, y reclutando participantes y estudiándolos durante años - de hecho, décadas, como estamos haciendo en Enroll-HD - estamos obteniendo una idea mucho más clara de cómo progresa la EH con el tiempo. Este conocimiento es



*Cristina Sampaio (izquierda) y Swati Sathe celebrando Diwali*

importante para que los ensayos clínicos se realicen más rápidamente en cohortes finamente calibradas con criterios de valoración precisos que medirán la eficacia mucho antes que en cohortes más pequeñas.

### ¿Por qué los participantes jóvenes son tan importantes para la investigación de la EH?

En todas las enfermedades neurodegenerativas, pero en la EH en particular, es más probable que la intervención sea efectiva en las primeras fases de la enfermedad. En el caso de la EH, la duración prevista de la enfermedad puede ser de 25 años o más, pero si estudiamos la enfermedad en una fase muy temprana de su desarrollo, tendremos más posibilidades de encontrar algo susceptible de tratamiento. Esta tarea se hace cada vez más difícil a medida que la enfermedad progresa. Cada vez más, las compañías farmacéuticas esperan tratar la enfermedad en una fase temprana de su desarrollo - que es lo apropiado - pero todavía no sabemos cómo probar o demostrar el éxito de esto. La investigación de la EH es intrínsecamente difícil debido a su rareza, complejidad y trayectoria, por lo que necesitamos comprenderla mejor lo antes posible - antes de que se identifiquen los síntomas.

## ¿Cómo ayudará el Sistema Integrado de Estadificación de la Enfermedad de Huntington (HD-ISS) a entender la progresión de la EH?

La necesidad de un sistema de estadificación de la EH fue impulsada por los requisitos regulatorios para la aprobación de fármacos. Es importante que los investigadores, las compañías farmacéuticas y otras partes interesadas puedan utilizar un lenguaje uniforme para describir el diseño del estudio y la cohorte de participantes en un ensayo clínico y facilitar el reclutamiento. Las definiciones anteriores procedentes de la práctica clínica eran muy subjetivas y no encajaban bien en el marco normativo. Necesitábamos ser capaces de describir objetivamente la trayectoria de la EH a lo largo de

la vida y en qué puntos podríamos ser capaces de intervenir para avanzar en la investigación clínica.

Enroll-HD proporcionó datos importantes para el desarrollo del HD-ISS. Esto nos permitió identificar y describir cuatro estadios distintos de 0-3, siendo 0 sin síntomas, pero portador de la mutación genética y 3 el estadio más grave de progresión de la enfermedad. Poder estratificar la EH de esta manera con fines de investigación ofrece la posibilidad de identificar biomarcadores incluso antes de que los síntomas manifiestos de la EH sean aparentes. Las compañías farmacéuticas quieren tratar la enfermedad en los estadios más tempranos posibles - y esta investigación es posible gracias al HD-ISS.

## ¿Cómo apoya los ensayos clínicos la plataforma Enroll-HD?

**Jenny Townhill**, Directora de Colaboraciones de Enroll-HD, y **Tim McLean**, Co-Líder de la Plataforma Enroll-HD, explican el apoyo específico que la plataforma Enroll-HD proporciona a los ensayos clínicos en la EH.

**Jenny:** Trabajamos estrechamente con las empresas que planifican programas clínicos en la EH en todas las etapas de desarrollo y estamos en una gran posición para apoyar los ensayos clínicos desde el inicio hasta su finalización utilizando los recursos de Enroll-HD. Normalmente empezamos teniendo una reunión introductora con los patrocinadores para discutir el apoyo disponible, hablar de sus objetivos, y luego trabajar con ellos para determinar cómo podemos satisfacer mejor las necesidades de cada estudio específico. Contamos con expertos en la EH y en el desarrollo de fármacos, tanto dentro de CHDI como en un panel independiente [el Comité de Ensayos Clínicos Enroll-HD], que pueden apoyar el desarrollo de programas y protocolos y proporcionar información sobre temas tales como la identificación de la población óptima de pacientes y las medidas de resultados, tales como neuroimagen, biomarcadores líquidos, resultados digitales e informados por los pacientes.

La plataforma Enroll-HD cuenta con una extensa y bien establecida red internacional de centros e investigadores con la que nuestro equipo mantiene relaciones de trabajo a largo plazo. Esta infraestructura, y los datos recopilados para el estudio Enroll-HD que permiten el análisis de viabilidad computacional, permiten la identificación de los centros de ensayos clínicos más apropiados. El sistema de certificación de centros de ensayos clínicos Enroll-HD garantiza que los patrocinadores conozcan todos los centros certificados con capacidad para realizar ensayos clínicos de EH en sus regiones de interés. Además, podemos ayudar a los centros



Jenny Townhill y Tim McLean

a identificar participantes potencialmente elegibles en los centros de ensayo del promotor utilizando la base de datos actualizada de Enroll-HD.

Los estudios pueden anidarse dentro de Enroll-HD para ayudar a reducir la carga de pruebas de los participantes mediante la realización de evaluaciones como parte de su visita anual. Mientras tanto, los estudios independientes pueden utilizar los datos existentes de Enroll-HD para apoyar sus propios análisis. Los datos históricos de Enroll-HD de los participantes en el estudio también pueden utilizarse para examinar la evolución de la enfermedad de cada individuo antes de su participación en el estudio.

Ofrecemos nuestro apoyo gratuitamente a los patrocinadores de ensayos clínicos. Todo lo que pedimos es que los patrocinadores nos mantengan al día sobre el estado de los ensayos que apoyan y, siempre que sea posible, compartan sus datos con la comunidad investigadora de la EH.

Nuestra participación es un compromiso con un patrocinador durante años en el momento más intenso y dinámico del diseño y ejecución de un programa clínico. El conocimiento obtenido de la plataforma Enroll-HD y del equipo de

CHDI en general ha sido fundamental para muchos ensayos de EH a la hora de informar los debates y el apoyo operativo de Enroll-HD.

### ¿Qué se ha logrado hasta ahora?

**Tim:** La plataforma Enroll-HD proporciona recursos críticos para el diseño y la realización de estudios y ensayos clínicos. Como describe Jenny, la plataforma Enroll-HD brinda un apoyo científico y operativo inestimable para el diseño y la realización de investigaciones académicas y ensayos clínicos patrocinados por la industria. Hasta la fecha, hemos respaldado más de 20 ensayos, con más de 10 patrocinadores diferentes en diversos grados.

Podemos ejemplificar el alcance del apoyo proporcionado revisando una estrecha relación de trabajo con un patrocinador en particular: la relación comenzó cuando se nos pidió realizar una revisión asesora del primer borrador del protocolo inicial en el programa clínico. Tras rondas adicionales de revisión, el protocolo final fue formalmente aceptado, permitiendo el pleno respaldo de la plataforma Enroll-HD. El apoyo inicial incluyó asesoramiento sobre la identificación y selección de centros en las regiones preferidas del patrocinador, y el respaldo operativo incluyó información sobre la provisión de escalas de calificación estándar y sus traducciones, así como la certificación de los evaluadores. Las relaciones a largo plazo entre el personal regional de Enroll-HD y los centros se utilizaron en varias ocasiones para ayudar en las interacciones iniciales entre las organizaciones de investigación clínica del patrocinador y los centros durante la configuración del centro de estudio.

Dado que había aspectos específicos y desafiantes del estudio para la selección de participantes en el ensayo, que requerían un nivel relativamente alto de evaluación para cada participante, se brindó apoyo en la selección de participantes para los centros del ensayo, con listas de participantes potencialmente elegibles generadas a partir de la base de datos de Enroll-HD. Además, se brindó asesoramiento sobre redes de derivación que involucran a centros que no participan en el ensayo. El personal de Enroll-HD fue invitado a participar en reuniones regionales de investigadores para presentar sobre procesos y estrategias de reclutamiento.

A medida que se incluyeron más ensayos en el programa de desarrollo clínico, se realizaron revisiones asesoras y de aceptación relevantes en protocolos y enmiendas posteriores al protocolo. Además, a medida que las demandas de reclutamiento del programa clínico evolucionaron, el equipo de Enroll-HD pudo utilizar su visibilidad de las cambiantes demandas de estudios competidores para asesorar sobre posibles centros adicionales en las regiones originales de elección, así como asesorar sobre la posible inclusión de regiones adicionales. El equipo de Enroll-HD, que ha permanecido inalterado, también ha ayudado a proporcionar continuidad dado el cambio dentro del equipo del proyecto del patrocinador a lo largo del programa.

Este programa clínico a largo plazo está en curso, y se han solicitado datos de Enroll-HD y HDClarity al patrocinador para informar aún más sus análisis. No hay duda de que la plataforma Enroll-HD ha contribuido significativamente a su progreso.

## Echando un Vistazo Más Detenido al Conjunto de Datos Periódicos de Enroll

**K**atrin Barth es la Directora del equipo de informática de la Plataforma Enroll-HD y explica los entresijos del Conjunto de Datos Periódicos (PDS) - uno de los conjuntos de datos de cohortes más grandes en cualquier enfermedad que se pone a disposición de los investigadores de manera abierta.

### ¿Qué es el PDS?

Los datos de los participantes se ponen a disposición de los investigadores interesados como un PDS. Desde 2015, se han lanzado cada dos años. En 2022, la versión más reciente (PDS6) incluyó datos de 25,550 participantes. El PDS también se enriquece con datos del estudio europeo REGISTRY. Antes de incluir los datos, éstos pasan



Katrin Barth (derecha), aquí con Anne Rosser en Bolonia

por un conjunto definido de controles de calidad para garantizar que se hayan obtenido los consentimientos apropiados y que los datos sean lo más precisos y completos posible.

### ¿Cómo se prepara cada PDS?

Varios equipos de Enroll-HD están involucrados: el equipo de monitorización, que visita regularmente los centros de estudio, el equipo de codificación, que asegura que los datos sobre medicamentos y comorbilidades estén disponibles de manera comprensible, y los estadísticos, que realizan una exhaustiva revisión de calidad y evalúan el riesgo de identificación de cada individuo, asegurando que no se incluyan participantes con un alto riesgo de identificación. A continuación, el equipo de informática extrae y transforma los datos de la base de datos utilizando reglas predefinidas para participantes y visitas elegibles.

Los equipos realizan varias ejecuciones de prueba de los cortes de datos para limpiar los datos y solucionar cual-

quier problema que impida la inclusión de datos – esto lleva aproximadamente seis meses. Finalmente, se crea la documentación que acompaña al lanzamiento: estos documentos describen el PDS y el uso y manejo de los datos. Finalmente, una vez que el PDS está listo para su lanzamiento, el equipo de gestión de datos y los equipos del departamento de informática se aseguran de que el PDS esté disponible para los investigadores de confianza.

### ¿Cuándo podemos esperar el próximo lanzamiento?

El último PDS6 se lanzó en diciembre de 2022 y se anunció en enero de 2023. El próximo lanzamiento está planeado para la primera mitad de 2025 – atentos a este hecho.

## Un Recurso Valioso para los Investigadores de la Enfermedad de Huntington (EH)

Para obtener más información sobre cómo se utilizan los datos, incluidos los Conjuntos de Datos Periódicos de Enroll-HD, hablamos con Darren Freeman, Gerente de Datos en la Fundación CHDI, y Christine Capper-Loup, Directora de Administración de Datos de Biopsias y SPS en la Plataforma Enroll-HD.

### ¿Quién puede utilizar los datos de Enroll-HD?

**Darren:** Parte de la misión de CHDI es poner los datos a disposición de forma gratuita para los investigadores de la enfermedad de Huntington (EH) con el objetivo de reducir los obstáculos para aquéllos que deseen realizar investigaciones en este campo. Sin embargo, uno de los requisitos esenciales es que los datos solo se pueden proporcionar a investigadores verificados. Como parte de Enroll-HD, los participantes otorgan permiso para compartir sus datos, y estos datos son, por supuesto, muy sensibles, por lo que tomamos todas las precauciones posibles para garantizar que se utilicen de manera apropiada. Como explican David Rankin y Emily Gantman, el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) es una consideración importante para nosotros. Por supuesto, el objetivo principal es proteger a las personas que han contribuido con datos a la comunidad de investigación. ¡Las solicitudes de datos están llegando rápidamente y en gran cantidad!

### ¿Cómo solicitan los investigadores el uso de estos datos?

**Darren:** Es bastante sencillo. Dirigimos las solicitudes a nuestro sitio web, donde el investigador proporciona varios detalles, incluidos los relacionados con la seguridad de los

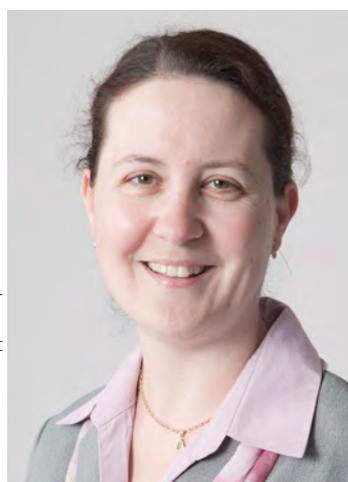


Photo: Christine Capper-Loup

Christine Capper-Loup

datos. Por lo general, si la institución del investigador cumple con los requisitos de seguridad y protección de datos, suele ser solo cuestión de reunir todo y luego preparar el acuerdo. Sin embargo, si solicitan información especializada o muestras biológicas no renovables, eso debe pasar también por un proceso de revisión por parte del Comité de Revisión Científica (SRC).

**Christine:** A veces, los investigadores solicitan datos especializados (que llamamos conjuntos de datos específicos, SPS). Hay diferentes tipos de estas solicitudes. Puede ser información que se recopiló pero que no se proporciona rutinariamente como parte del PDS, o datos no agregados. Cuando esto sucede, pedimos al investigador que proporcione una descripción del proyecto que será revisada por el SRC para asegurarnos de que este nivel adicional de información esté justificado y sea apropiado. También preguntamos si podemos publicar estos detalles de las preguntas de investigación en el sitio web de Enroll-HD, porque queremos que la comunidad de investigación de la

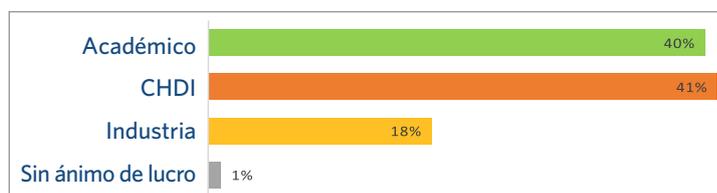


Figura 1

enfermedad de Huntington (EH), los participantes y sus familias, y también otras comunidades interesadas en la EH, sepan qué tipo de investigación se está llevando a cabo y por quién.

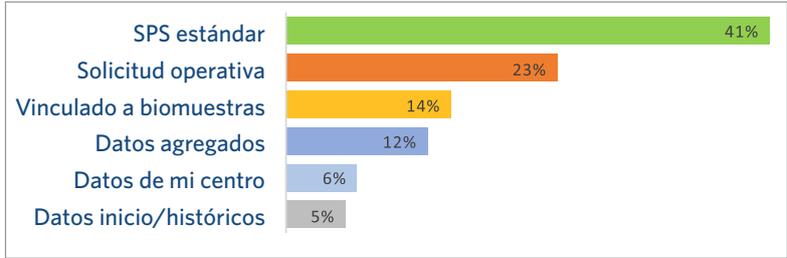


Figura 2

tipo de medicamento). Los investigadores principales de los centros de Enroll-HD también pueden solicitar acceso a los datos de sus propios participantes (“mis datos del centro”). Algunas

**¿Quién solicita los datos específicos y cómo se utilizan?**

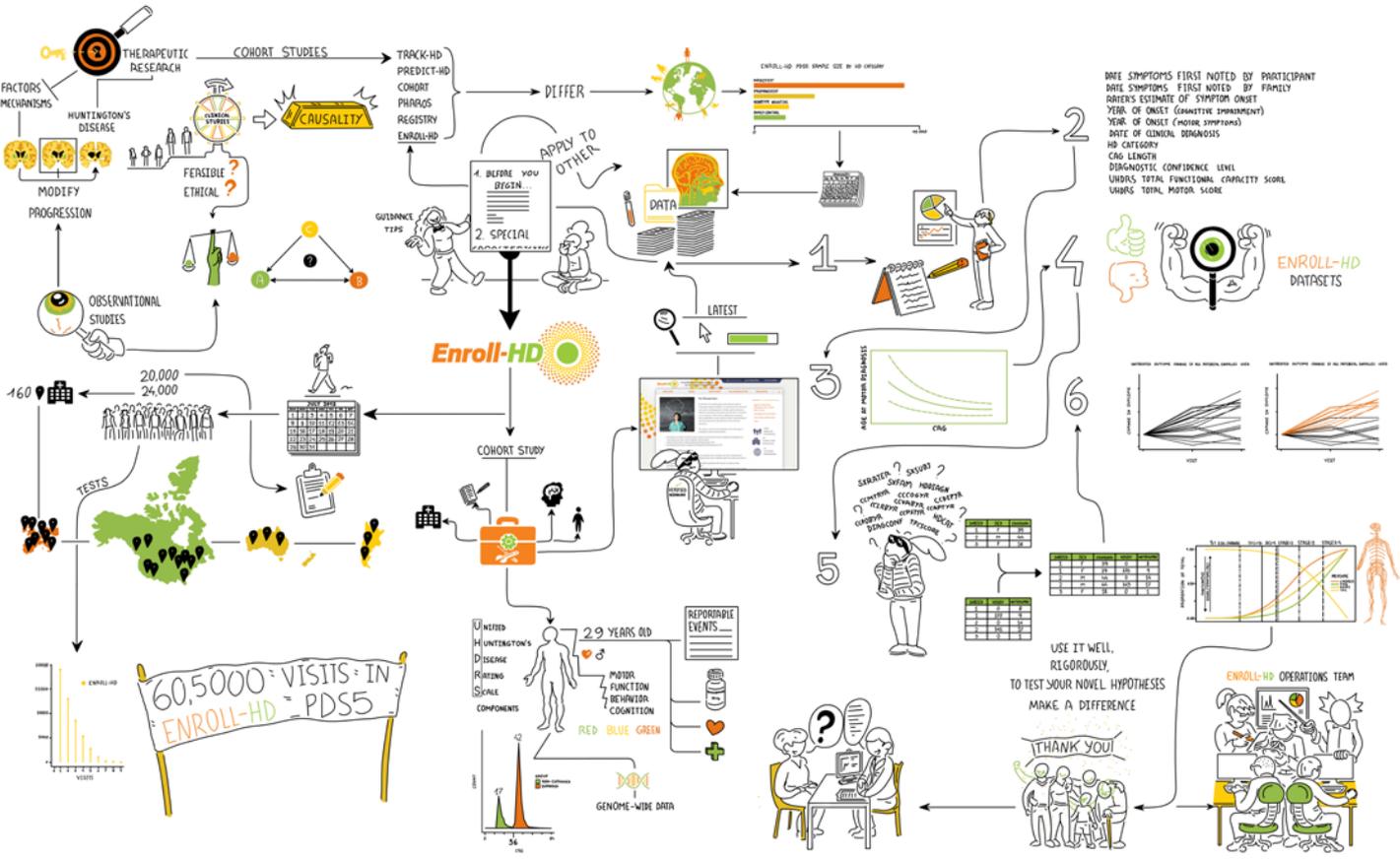
**Christine:** Como podemos ver en la primera figura, la mayoría de las solicitudes de datos provienen de académicos y CHDI, seguidos por empresas de biotecnología y farmacéuticas.

Además de las solicitudes de datos no incluidos en el PDS o datos no agregados (ver arriba), que representan la mayoría de las solicitudes de conjuntos de datos SPS (“conjuntos de datos SPS regulares” en la segunda figura), a veces necesitamos proporcionar datos relacionados con muestras biológicas que se distribuyeron a un investigador o solo información métrica, conocida como “datos agregados” (por ejemplo, el número de participantes que toman o han tomado cierto

empresas de biotecnología y farmacéuticas reclutan participantes de Enroll-HD en sus ensayos y a veces solicitan acceso a los datos de Enroll-HD para estos participantes (llamamos a esto “datos de inicio/históricos”). El equipo de la Plataforma Enroll-HD también puede solicitar acceso a los datos en una “solicitud operativa”. Un ejemplo reciente de esto fue una solicitud de datos para analizar la distribución de participantes que cumplen con los criterios para cada etapa del HD-ISS en cada centro para ayudar a definir las necesidades de reclutamiento.

**Una lista completa de publicaciones realizadas posible gracias a los datos de Enroll-HD está disponible en el sitio web: <https://enroll-hd.org/for-researchers/publications/>**

**Haciendo accesibles las estadísticas y el análisis de datos clínicos**



Nuestro vídeo animado ofrece una breve introducción a Enroll-HD, junto con un resumen de cada artículo de esta serie



Jen Ware

**J**en Ware es Directora de Diseño Experimental en CHDI. Recientemente, ha creado una serie de videos y artículos para ayudar a los investigadores a comprender y analizar datos observacionales de la enfermedad de Huntington (EH): <https://enroll-hd.org/for-researchers/analyzing-data/>

La intención original era desarrollar una guía de campo

clásica centrada en el análisis de datos de Enroll-HD y otros conjuntos de datos observacionales de la EH, que estaría disponible como recurso descargable para la comunidad. El objetivo era resaltar las mejores prácticas en investigación epidemiológica y señalar los beneficios y desafíos de trabajar con datos observacionales, proporcionando ejemplos prácticos basados en datos de Enroll-HD a lo largo de toda la serie.

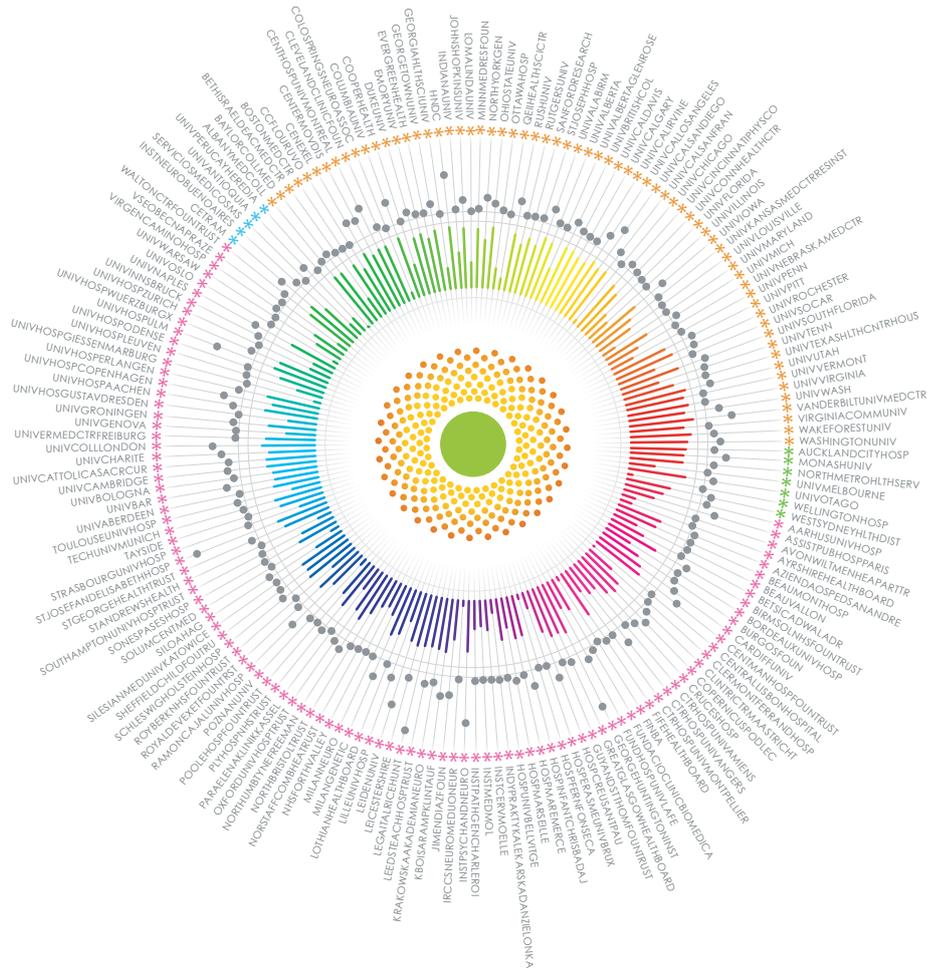
Críticamente, queríamos que esta información fuera accesible, fácil de entender y disponible, por lo que decidimos cambiar el formato de una publicación tradicional en papel o digital a una serie de artículos en línea, cada uno centrado en un tema de tamaño reducido, con un video introductorio correspondiente.

**El video está disponible en el sitio web junto con los siguientes artículos complementarios:**

- Antes de comenzar...
- Características especiales de los datos de la enfermedad de Huntington (EH)
- Análisis de la edad y la longitud del CAG en datos de EH
- Beneficios y desafíos de trabajar con datos observacionales (Enroll-HD)
- Manejo y consejos de gestión de datos de Enroll-HD
- Uso de datos observacionales para informar el diseño de ensayos clínicos

## Visualización de Datos en el 10º Aniversario de Enroll-HD

Los centros del estudio Enroll-HD: 2012-2022 | Región, Reclutamiento, Duración fue diseñada y creada por Jen Ware, Daisy Abreu (Estadística; AIDFM, Universidad de Lisboa) y Gabi Stautner (Diseño Gráfico; ARTIFOX.com) para reconocer y agradecer el increíble trabajo y tenacidad del personal en 183 centros de estudio que contribuyeron a Enroll-HD durante sus primeros 10 años. La visualización fue impresa en vidrio y entregada a cada centro como un gesto de agradecimiento por todo su trabajo. Como se puede ver, cada centro está listado alrededor de la periferia de la imagen. El diseño radial representa tres métricas para cada centro individual: la región geográfica se ilustra alrededor de la circunferencia mediante una estrella codificada por colores (púrpura = Europa; amarillo = América del Norte; verde = Australasia; azul = América Latina). El reclutamiento total



ENROLL-HD STUDY SITES: 2012-2022

REGION; RECRUITMENT; TENURE

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



(al 25 de julio de 2022) se representa mediante un círculo gris lleno, posicionado en un eje radial con números más grandes hacia el borde de la imagen (rango = 1 a 1030). Finalmente, la permanencia del centro, desde el primer encuentro con un participante hasta la última/visita más reciente, se ilustra por la longitud de la barra



central de colores del arco iris (rango = 0 a 10 años). Con entusiasmo, la visualización fue preseleccionada para los Premios "2023 Information is Beautiful Awards", una celebración de la excelencia y belleza en visualizaciones de datos, infografías y arte de la información. ¡Felicidades a Jen, Daisy y Gabi!



Universidad de Georgetown, Washington DC, EE.UU.; de izquierda a derecha: Erin Koppel, Mara McCartin, Jamie Levey, Karen Anderson, Samantha Abbruzzese, Robin Kuprewicz, Emilee Piechota

## Y Finalmente

**C**oncluimos nuestra edición de *Enroll!* del 2023 con reflexiones e ideas de **Jamie Levey**, Coordinadora de la Plataforma Enroll-HD en CHDI. Jamie ha estado involucrada de cerca en el avance de la investigación de la enfermedad de Huntington durante casi 20 años y comparte con nosotros sus perspectivas sobre el progreso que hemos logrado hasta ahora y sus esperanzas para el futuro.

Al leer esta edición de *Enroll!*, me siento orgullosa de ser parte de este esfuerzo global notable que ha alcanzado muchos hitos y ha aportado tanto valor al avance de la investigación de la enfermedad de Huntington, como se destaca en esta edición y más allá. Nuestra comunidad unida de centros de estudio,



Jamie Levey (izquierda) con Ralf Reilmann, George Huntington-Institute, Münster, Alemania

investigadores (académicos e industriales) y familias vinculadas a la enfermedad de Huntington se ha unido desde el principio para asegurar que se cumplan los objetivos de Enroll-HD. No hace mucho tiempo, sólo un puñado de empresas trabajaban en la enfermedad de Huntington, y el acceso a conjuntos de datos era inexistente o resultaba desafiante. Ahora, gracias a la naturaleza colaborativa de nuestra comunidad y nuestras contribuciones colectivas a Enroll-HD, contamos con una gran cantidad de programas de investigación y desarrollo clínico que nos acercan al objetivo final de tratamientos efectivos. Creo que Enroll-HD ha logrado todo lo que se podía esperar al desarrollar un recurso dedicado a facilitar el progreso en la investigación de la enfermedad de Huntington.



Hospital St Joseph y Elisabeth, Bochum, Alemania; Jannis Achenbach (izquierda) y Tim McLean

Mirando hacia el futuro, Enroll-HD continuará sirviendo a la comunidad de la enfermedad de Huntington, centrándonos en datos y muestras específicas necesarios para los avances más prometedores en la investigación, y reclutando poblaciones específicas para una variedad de procedimientos de estudio (incluyendo imágenes, colecciones adicionales de muestras biológicas y evaluaciones novedosas) necesarios para avanzar en nuestra misión. ¡Todo el equipo de Enroll-HD está deseando trabajar juntos para acercarnos al objetivo final!



CHU, Angers, Francia; de izquierda a derecha: Marie-Anne Guerid, Charlotte Abrial, Adrien Tchatalian, Marie Chene, Mireille Loiseau, Marie Bost, Audrey Olivier, Pr Christophe Verny, Jamie Levey, Adriana Prudean, Clarisse Scherer-Gagou, Jeanne Muller, Eric Décorte, Philippe Allain



Charité, Berlín, Alemania; de izquierda a derecha: Tina Mainka-Frey, Christos Ganos, Eike Spruth, Maria Gemenetzi, Diana Prychynenko, Josef Priller, Elisabeth Singer-Mikosch



St George Health Trust, Reino Unido; de izquierda a derecha: Marianne Novak, Fiona Loveday, Hae-Ree Seo, Merrie Gowie, Venessa Miller, Nayana Lahiri, Akshay Nair, Patricia Ribeiro



Universidad de Alabama, Birmingham, Alabama, EE.UU.; de izquierda a derecha: Tenisha Franklin, Eileen Neacy, Marissa Dean, Victor Sung, Candace Cromer

**Enroll!** es una publicación de CHDI Foundation, Inc. una organización de investigación biomédica sin ánimo de lucro que se dedica exclusivamente a colaborar en el desarrollo de terapias que beneficiarán sustancialmente a los afectados por la enfermedad de Huntington. Como parte de esa misión, CHDI Foundation patrocina y gestiona Enroll-HD. Más información en: [www.chdifoundation.org](http://www.chdifoundation.org)

**Redactor: Simon Noble, PhD**

**Redactor científico senior: Catherine Deepro, PhD**

**Traductores: Asunción Martínez, Luz López, Marta Eusebio**

**Maquetación: Gabriele Stautner, artifax.com**

**iEnroll!** está bajo una Licencia Creative Commons Atribución-CompartirIgual



4.0 Unported. Esto significa que cualquiera puede tomar el contenido de **iEnroll!** y reutilizarlo en cualquier sitio, siempre que mencione **iEnroll!** y proporcione un enlace a [www.enroll-hd.org](http://www.enroll-hd.org)

**Contacte con nosotros en [info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)**