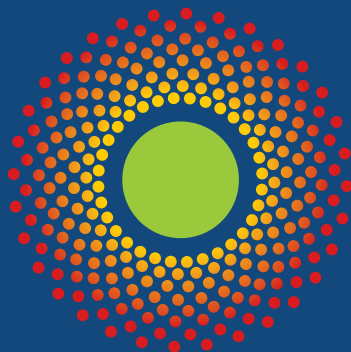




WITAMY W ENROLL! 2024



Cristina Sampaio



Rok 2024 był niezwykle pracowity dla Enroll-HD! Prace nad stworzeniem i sfinalizowaniem zaktualizowanego protokołu dla Enroll-HD 2.0 zostały prawie ukończone, co zmodernizuje badania nad HD. Spotkanie EHDN i Enroll-HD 2024 w Strasburgu stało się ważną okazją do podzielenia się tymi aktualizacjami z szerszą społecznością HD. Wspaniale było wiedzieć tam tak wielu z Was. Żywa i dynamiczna atmosfera, którą dzielili się klinicyści, badacze i osoby dotknięte HD, sprawiła, że spotkanie stworzyło trwałe wspomnienia, a także odnowione poczucie celu.

Nie ma wątpliwości, że badania nad HD są zakrojone na szeroką skalę. Dane Enroll-HD pochodzące od ponad 30 000 uczestników w bazie danych — z których ponad 21 000



Atmosfera na EHDN i Enroll-HD 2024 była ożywiona i podnosząca na duchu

jest nadal zapisanych w ponad 150 ośrodkach w 23 krajach na całym świecie — zostały wykorzystane do wsparcia projektowania i wdrażania ponad 25 badań klinicznych. Jesteśmy bardzo dumni z tego, co Enroll-HD osiągnęło w ciągu ostatnich 12

lat. Wprowadzając w 2025 r. program Enroll-HD 2.0, mamy nadzieję na jeszcze większe postępy w badaniach nad chorobą Huntingtona.

Cristina Sampaio
Chief Medical Officer, CHDI



EHDN & Enroll-HD 2024

We wrześniu tego roku Enroll-HD i EHDN nawiązały współpracę, aby stworzyć wyjątkowe wydarzenie łączące plenarne spotkanie EHDN odbywające się co dwa lata (dzień 1), wspólny program EHDN i Enroll-HD (dzień 2) z Kongresem Enroll-HD (dzień 3). Ponad 1100 delegatów zebrało się w mieście Strasburg we Francji, aby wziąć udział w naukowych i klinicznych prezentacjach, specjalnych spotkaniach, okazjach do nawiązywania kontaktów i wydarzeniach towarzyszących. Poniżej dzielimy się kilkoma najważniejszymi momentami z tego spotkania.

WYKŁADY PLENARNE



Sarah Tabrizi (University College London) omówiła mechanizmy patogenezы, terapie w trakcie opracowywania, HD-YAS (długofalowe badanie młodych dorosłych z rozszerzonym genem) i obiecujące opinie od Food and Drug Administration (FDA) na temat integracji biomarkerów z procesem opracowywania leków.



Harry Orr (University of Minnesota) przedstawił prezentację na temat zaburzeń powtórzeń CAG i zaproponował, że jeśli lepiej zrozumiemy patogenne podobieństwa i różnice między HD a innymi dziedzicznymi schorzeniami, takimi jak ataksja rdzeniowo-mózdkowa typu 1 (SCA1), możemy zbliżyć się do nadrzędnego celu, jakim jest opracowanie skutecznych metod leczenia.



Michael Panzara (Neurvati Neurosciences) wygłosił inspirujący wykład na temat wykorzystania innowacyjnych projektów badań w celu przyspieszenia opracowywania leków, czerpiąc ze swojego bogatego doświadczenia w opracowywaniu terapii zaburzeń neurologicznych.

Modyfikatory genetyczne i mozaikowość somatyczna (sesje równoległe)



Bob Handsaker (Harvard Medical School) przedstawił „tykający zegar DNA” niestabilności somatycznej. Proces, w którym już rozszerzony region powtórzeń CAG w zmutowanym genie huntingtyny (mHTT) z czasem staje się jeszcze większy.



Davina Hensman Moss (University College London) omówiła niedawny projekt badający DNA plemników i krwi mężczyzn z HD (Sperm-CAG) oraz jakiegorsze badania będą prowadzone w tym zakresie.

Rozwój i starzenie się w HD (sesje równoległe)



Oliver Bartley (Cardiff University) opisał pracę wykorzystującą średnie neurony kolczaste pochodzące z ludzkich pluripotentnych komórek macierzystych i przypomniał nam o potrzebie zrozumienia zalet i wad różnych modeli eksperymentalnych.



Sandrine Humbert (Paris Brain Institute) przedstawiła podejście neurorozwojowe, śledząc ścieżkę od rozwoju embrionalnego i postnatalnego do przed- i po- klinicznej diagnozy ruchowej w wieku dorosłym.

Praktyczne zastosowanie HD-ISS w badaniach klinicznych



Cristina Sampaio (CHDI) podsumowała rozwój Zintegrowanego Systemu Stadiacji Choroby Huntingtona (HD-ISS) i scharakteryzowała możliwości i wyzwania, jakie obecnie oferuje jako narzędzie badawcze.



Jeffrey Long (University of Iowa) kontynuował ten temat i pokazał, w jaki sposób HD-ISS może być wykorzystywany w planowaniu badań klinicznych.

Sesja zakończyła się interesującą dyskusją panelową, w której udział wzięli **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) i **Glenn Morrison** (Annex-on Biosciences).



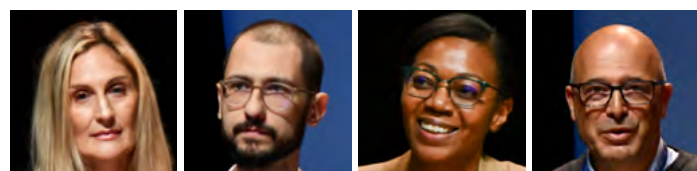
Od lewej do prawej: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

Postępy uzyskane dzięki Enroll-HD

Trzy kolejne sesje były poświęcone postępom uzyskanym dzięki platformie badań klinicznych i badawczych Enroll-HD.



W pierwszej sesji **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (University of Iowa) i **James Mills** (University of Iowa) przedstawili biomarkery i modelowanie.



W drugiej sesji **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) i **Joaquim Ferreira** (University of Lisbon) omówili różne aspekty wsparcia badań klinicznych oraz projektów naukowych nad HD.



W trzeciej sesji **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) i **Tiago Mestre** (University of Ottawa) omówili nowe podejścia do projektowania badań klinicznych, dostarczając ekscytujących spostrzeżeń na temat przyszłości badań nad HD.

Patrick Weydt (Uniwersytet w Bonn i EHDN) zakończył sesję wnikliwą dyskusją na temat kolejnych kroków w kierunku osiągnięcia korzyści klinicznych z badań klinicznych.

Dodatkowe relacje z EHDN i Enroll-HD 2024 zostały opublikowane w listopadowym wydaniu EHDN News (patrz <https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/>), a nagrane prezentacje ze spotkania Enroll-HD są teraz dostępne na stronie internetowej Enroll-HD (<https://www.enroll-hd.org/>).



Od lewej do prawej: Fiona Loveday, Jolie Lewis i Marta Laciak (koordynatorzy obszaru językowego)



lat. Teraz musimy zmienić Enroll-HD, aby dostosować się do zmieniającego się krajobrazu badań nad HD. W szczególności badania kliniczne, które koncentrują się na uczestnikach na znacznie wcześniejszym etapie choroby. Enroll-HD powinno być przygotowane na zaspokojenie tej potrzeby.

Enroll-HD 2.0: Co, dlaczego, kiedy?

Swati Sathe jest wiceprezesem ds. medycznych CHDI. Oprócz kierowania zespołem ds. statystyk i modelowania, jej rola obejmuje dostarczanie informacji na temat kluczowych kwestii medycznych i naukowych związanych z badaniami klinicznymi w ramach wielu projektów. Jak przedstawiono na konferencji, Enroll-HD 2.0 wnosi kilka bardzo ekscytujących zmian do badań nad HD. Spotkaliśmy się ze Swati, aby dowiedzieć się więcej o tym, co Enroll-HD 2.0 oznacza dla uczestników.

Dlaczego Enroll-HD się zmienia?

Enroll-HD odniosło sukces — spełniło swoje cele, zrekrutowało ogromną liczbę uczestników i dostarczyło wartościowych danych i wyników w ciągu ostatnich 12

Enroll-HD 2.0 to poprawka do oryginalnego protokołu, a nie nowe badanie, a kluczowe zmiany będą dotyczyć rekrutacji, kohort i ocen.

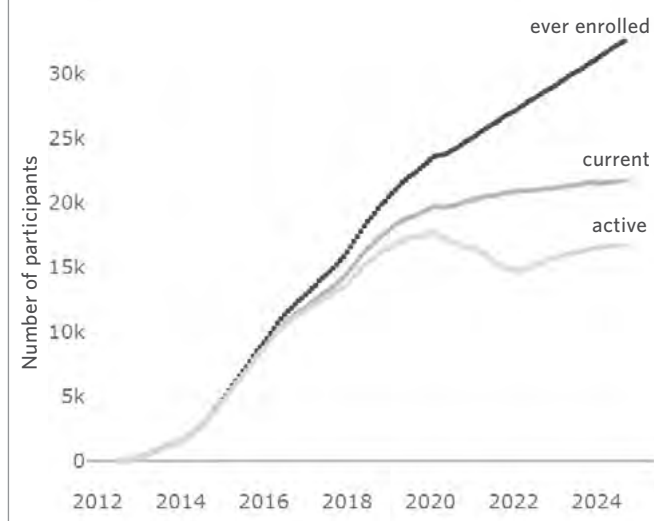
Jak zmieni się rekrutacja w Enroll-HD 2.0?

Zamiast rekrutować jak najwięcej uczestników, Enroll-HD 2.0 będzie dążyć do zrekrutowania łącznie około 25 000 aktywnych uczestników. Korzystając z HD-ISS, wdrożymy strategię, aby zapewnić udział większej liczby uczestników na wczesnych etapach choroby. Skala HD-ISS została opracowana z myślą o obiektywnym opisie przebiegu HD w ciągu całego życia, aby ułatwić badania kliniczne (więcej szczegółów na temat skali HD-ISS można znaleźć w naszym wywiadzie ze Swati z 2023 r.: <https://www.enroll-hd.org/enrollhd/documents/newsletters/winter-2023.pdf>).



Delegaci EHDN i Enroll-HD 2024 chcieli usłyszeć o Enroll-HD 2.0

Liczba uczestników Enroll-HD na przestrzeni czasu: 2012 - obecnie



Enroll-HD prowadziło szeroko zakrojoną rekrutację przez ostatnie 12 lat

Jak zmieniają się kohorty?

Uczestnicy zostaną początkowo umieszczeni w jednej z trzech kohort (A, B lub C). W przypadku uczestników z HD przydział ten będzie oparty na ich wyniku HD-ISS (tj. stadia 0-1: przed kliniczną diagnozą motoryczną; stadium 2: wczesne; stadium 3: późne). Przejście między kohortami zostanie określone na podstawie stanu klinicznego każdego uczestnika i

wyników oceny oraz w pełni wyjaśnione przed rekrutacją i przez cały czas trwania badania. Jak zawsze uczestnicy będą mieli możliwość zadawania pytań.

Jak zmieniają się oceny?

Główną zaletą umieszczania uczestników w kohortach jest to, że oceny będą teraz dostosowane do każdej kohorty, co oznacza, że użyteczność zebranych danych, takich jak obrazowanie i próbki biologiczne, zostanie zmaksymalizowana, a obciążenie uczestników testami zostanie zmniejszone. Większa elastyczność zostanie również zaoferowana dzięki wprowadzeniu wizyt online/telefonicznych dla niektórych uczestników.

Oprócz Enroll-HD 2.0 nowy protokół biobankowania umożliwi CHDI przechowywanie i dystrybucję ważnych danych, a także zbieranie dodatkowych bioprobek. Biobank CHDI stworzy ujednolicony i jasno zdefiniowany proces zbierania, przechowywania i udostępniania próbek biologicznych i danych od uczestników z HD i uczestników kontrolnych. Zmiany te spełnią zmieniające się wymogi regulacyjne, a także rozszerzą dostępne dane, aby sprostać potrzebom badawczym. Wierzimy, że Biobank CHDI pomoże przyspieszyć rozwój biomarkerów w badaniach nad HD, umożliwi dalsze badania czynników



Przerwy oferowały doskonałą platformę wymiany

genetycznych i środowiskowych, które wpływają na patofizjologię HD, i poinformuje o rozwoju modeli progresji choroby i narzędzi oceny klinicznej.

Kiedy te zmiany zostaną wprowadzone?

Planowanie Enroll-HD 2.0 rozpoczęło się w 2023 r., a przygotowania trwały przez cały 2024 r. Wraz

z wejściem w 2025 r. mamy nadzieję, że ośrodki badawcze rozpoczną pracę z nowym protokołem. Z niecierpliwością czekamy na wdrożenie tych ważnych zmian i udostępnienie aktualizacji w odpowiednim czasie.

FuRST 2.0: naukowo potwierdzona miara zdolności funkcjonalnych



Neha Sinha, dr nauk medycznych, jest Dyrektorem Metodologii Oceny Klinicznej w CHDI. Odgrywa kluczową rolę w opracowywaniu i ocenie ocen wyników klinicznych w celu lepszego zrozumienia patofizjologii HD i oceny wpływu interwencji na postęp choroby. Rozmawialiśmy z Nehą, aby dowiedzieć się więcej o opracowaniu i wprowadzeniu FuRST 2.0.

Dlaczego zdolność funkcjonalna w HD jest ważna do zbadania?

Zdolność funkcjonalna odnosi się do umiejętności jednostki do wykonywania codziennych czynności niezbędnych do niezależności i dobrego samopoczucia. Obejmuje to zaspokajanie podstawowych potrzeb, wypełnianie ról w rodzinie i społeczeństwie, wykonywanie zadań zawodowych, zarządzanie obowiązkami finansowymi i utrzymanie ogólnego stanu

zdrowia. W HD zdolność funkcjonalna jest kluczowa do oceny, ponieważ odzwierciedla praktyczny wpływ postępu choroby na jakość życia (QoL).

Jakie są pilne pytania dotyczące zdolności funkcjonalnych w HD?

W HD postępująca neurodegeneracja prowadzi do upośledzenia motorycznego, poznawczego i behawioralnego, które bezpośrednio wpływają na zdolności funkcjonalne. Utrata tych umiejętności często sygnalizuje przejście do większej zależności od opiekunów i spadek ogólnej jakości życia. Jako taka, zdolność funkcjonalna jest znaczącym, zorientowanym na uczestnika wynikiem zdrowotnym. W połączeniu z innymi miarami wyników w badaniach klinicznych może dostarczyć danych, które łączą zmiany neuropatologiczne z ich wpływem na codzienne życie. U osób z HD spadek zdolności funkcjonalnych zaczyna się niepostrzeżenie już w okresie przed kliniczną diagnozą motoryczną i postępuje przez całą chorobę. Czas oraz trajektoria tych zmian funkcjonalnych we wczesnej fazie HD nie są w pełni znane. Obecnie nie ma wypracowanego modelu oceny subtelnych zmian zdolności funkcjonalnych w stadiach HD przed kliniczną diagnozą motoryczną.

W jaki sposób FuRST 2.0 może pomóc odpowiedzieć na te pytania?

Ponieważ projekty naukowe oraz badania kliniczne nad HD coraz częściej koncentrują się na wcześniejszych stadiach choroby, pojawiła się potrzeba opracowania bardziej czułej miary funkcjonalnej. Skala oceny funkcjonalnej 2.0 (FuRST 2.0) została opracowana w celu zapewnienia dostosowanej do celu, naukowo potwierdzonej miary wyników zgłaszanych przez pacjentów (ang. Patient reported outcome, PRO) wrażliwej na najwcześniej zauważalne spadki czynnościowe w HD.

Na czym będą polegać ocena FuRST 2.0 dla uczestników?

FuRST 2.0 to 24-elementowa PRO, która ocenia zdolność funkcjonalną bez uwzględniania przyczyny leżącej u jej podłoża. Obejmuje ona codzienne czynności życiowe respondenta w ciągu ostatnich dwóch tygodni i ocenia szereg zdolności funkcjonalnych, w tym zdolność do pracy, zarządzania finansami, interakcji społecznych i niezależności w środowisku domowym.

Czy te oceny zostały zwalidowane?

Opracowanie metody FuRST 2.0 przebiegało zgodnie z rygorystycznym, opartym na danych, iteracyjnym procesem, aby zapewnić najwyższą walidację uzyskanych treści, co, prościej mówiąc, oznacza, że dokładnie mierzy to, co ma mierzyć. Proces ten obejmował:

- grupy fokusowe w celu zidentyfikowania objawów obecnie występujących lub zaczynających się pojawiać;
- konsultacje Panelu Delphi w celu zebrania konsensusu od ekspertów;
- wielokrotne rundy wywiadów z uczestnikami HD i ich towarzyszami w celu oceny użyteczności i komfortu w odniesieniu do wrażliwych tematów
- oraz dane wejściowe od komitetu sterującego i agencji regulacyjnych, takich jak FDA.

W jaki sposób dane zostaną wykorzystane?

Uczestnicy badania Enroll-HD kończą FuRST 2.0 w miejscu badania. Dane te zostaną przeanalizowane w celu dalszej oceny jakości i zastosowania skali oraz w celu wsparcia udoskonalenia i potencjalnego zastosowania w szerszych kontekstach badawczych i klinicznych.

W jaki sposób wprowadzenie FuRST 2.0 przyniesie szersze korzyści badaniom nad HD?

Analizy PRO odgrywają kluczową rolę w uchwyceniu perspektyw uczestników na temat wpływu choroby i ocenie korzyści interwencji terapeutycznych. Pomimo ich znaczenia, PRO były niedostatecznie wykorzystywane w badaniach klinicznych nad HD, głównie z powodu obaw o spełnienie rygorystycznych standardów metodologicznych wymaganych przez agencje regulacyjne.

Rozwój FuRST 2.0 podkreśla wartość iteracyjnego zaangażowania zarówno w populację docelową — w tym przypadku osoby z HD — jak i agencje regulacyjne w całym procesie rozwoju analizy opartej na PRO. Poprzez ukazanie tego podejścia skoncentrowanego na pacjencie a jednocześnie mającego metodologiczne uzasadnienie, FuRST 2.0 stanowi precedens dla przyszłego rozwoju metod PRO i szerszego przyjęcia takich analiz w badaniach nad HD.

Kontakt w sprawie Enroll-HD

Kluczem do sukcesu Enroll-HD jest praca oddanego personelu placówki, który kontaktuje się z nowymi uczestnikami i utrzymuje relacje z obecnymi uczestnikami. Spotkaliśmy się z członkami zespołu Enroll-HD z różnych krajów, aby dowiedzieć się więcej o ich rolach i obowiązkach.

Julie Koeppel pełni rolę Specjalisty ds. Badań i Koordynatora Enroll-HD w Centrum Doskonałości Choroby Huntingtona na Uniwersytecie w Iowa. [Huntington's Disease Center of Excellence](#).

Jak wygląda Twój typowy dzień pracy?

Wizyty Enroll-HD zaczynam od spotkania z uczestnikami. Uwielbiam słuchać o tym, co wydarzyło się w ciągu ostatniego roku i doceniam możliwość ponownego nawiązania kontaktu z uczestnikami. Każdy ma



Od lewej po prawej: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

ważną historię do opowiedzenia. Po zakończeniu wizyty lubię wprowadzać dane tak szybko, jak tylko to możliwe, gdy wszystko jest jeszcze świeże w mojej pamięci.

W dni, w które nie mam wizyt Enroll-HD, spędzam dzień na kontaktowaniu się z uczestnikami i utrzymywaniu z nimi kontaktów w celu skoordynowania wizyt w klinice (lub innych wydarzeń, które mają miejsce) z wizytami Enroll-HD. Jestem również w bardzo bliskim kontakcie z koordynatorem naszej kliniki HD — ponieważ w dowolnym momencie prowadzimy szereg badań, spotykam wiele osób i rodzin dotkniętych HD, a jeśli nie są jeszcze zaangażowani, zawsze mogę skontaktować ich z placówką Enroll-HD blisko domu. Zasadniczo pracujemy nad tym, aby badania były zgodne z tym, co jest najlepsze dla uczestników.

Jak Enroll-HD wpisuje się w inne badania w Twojej klinice?

Prowadzimy wiele różnorodnych badań nad rozwojem oraz etiopatogenezą HD, w tym badania nad wpływem farmakoterapii. Myślę, że Enroll-HD przydaje się również do tego, by ludzie dowiedzieli się o tych innych badaniach. Uczestnicy Enroll-HD często dzielą się informacjami o badaniu z członkami rodziny i przyjaciółmi. Tutaj, w środkowo-zachodnich Stanach Zjednoczonych, nasze rodziny są często duże i powiązane, i niezwykle oddane badaniom nad HD, w których Enroll-HD odgrywa kluczową rolę.

Co wyróżnia się w kontekście pracy ze społecznością HD?

Przeprowadziłam wiele badań i przez cały ten czas najtrudniejszą częścią jest zazwyczaj rekrutacja. W przeszłości czasami czułam się jak sprzedawca wygłaszający przemowę w nadziei na pozyskanie kolejnego uczestnika. W przypadku uczestników Enroll-HD jest zupełnie odwrotnie. Ci ludzie są niesamowicie chętni i pełni energii do brania udziału w badaniach, ponieważ chcą mieć wpływ na przyszłe pokolenia. Nie sądzę, żeby często można było to znaleźć w badaniach, a niekończące się poświęcenie, wytrwałość i odwaga, które widzę każdego dnia u naszych uczestników, są niesamowicie inspirujące.



Joie Hucko jest koordynatorką ds. zasięgu w Huntington Disease Care, Education, and Research Center w Georgetown. Joie dołączyła do tego Centrum Doskonałości w 2022 r.

Na czym polega Twoja rola?

Jestem koordynatorem ds. kontaktów zewnętrznych w ośrodku, co oznacza, że jestem odpowiedzialna za rozpropagowanie informacji! Jeśli coś się zmieni w którymś z badań lub jeśli będziemy mieć nowe badanie, moim zadaniem jest informowanie wszystkich. Robię to, wysyłając komunikaty prasowe, aktualizując nasz miesięczny newsletter itd. Kiedy zaczynałam, kluczowym celem było ponowne nawiązanie kontaktu z uczestnikami i rodzinami po COVID-19. Tego rodzaju rola wcześniej nie istniała w ośrodku, więc miałem duży wpływ na rozwój projektu.

Kiedy po raz pierwszy spotykam się z osobami z HD i ich rodzinami, mówię im, że Enroll-HD to świetne badanie wprowadzające dla osób chcących zaangażować się w projekty naukowe. Zdecydowana większość uczestników Enroll-HD bierze również udział w innych badaniach. Enroll-HD jest integralną częścią wszystkich naszych wysiłków badawczych. Na co dzień skupiam się na komunikacji z uczestnikami i rodzinami, a także dostawcami usług społecznych, takimi jak placówki opieki długoterminowej, terapeuci i inne zespoły, do których możemy kierować pacjentów. Rozwój tych relacji obejmuje



Wydarzenia społecznościowe są popularne w Georgetown

dzielenie się wiedzą na temat HD i pracę nad usprawnieniem procesu kierowania pacjentów.

Mamy wiele grup wsparcia. Jedną prowadzę w ramach edukacji wirtualnej zaś inną dla opiekunów oraz kolejną dla grupy młodych dorosłych. Organizujemy również kwartalne wydarzenia społecznościowe, które są bezpłatnymi wydarzeniami, takimi jak kręgle, „paint and sip” — prowadzone przez instruktora z napojami i przekąskami! — oraz gry i wieczory quizowe. Naszym głównym celem jest zgromadzenie wszystkich i zapewnienie możliwości rozmowy, zadawania pytań i dowiedzenia się więcej o naszych badaniach i tym, co robimy.

Z iloma uczestnikami pracujecie?

Pracujemy z około 250 osobami z HD i ich rodzinami. Ponieważ obsługujemy Maryland, Wirginię i Waszyngton, mamy bardzo duży obszar usług. Docieramy również do sąsiednich stanów i osoby przyjeżdżające do nas z dalszych miejsc po opiekę kliniczną. Nasi obecni uczestnicy są bardzo zaangażowani — co jest wspinałem! Staramy się również, aby osoby, które obecnie nie mają dostępu do tej specjalistycznej opieki, wiedziały, kim jesteśmy i co robimy.

W jaki sposób utrzymujecie kontakt z tak wieloma uczestnikami?

Często utrzymuję kontakt z uczestnikami za pośrednictwem poczty e-mail i mamy kilka różnych kanałów

komunikacji, w tym kanał YouTube (<https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DIGT-t2wg>), gdzie publikujemy wykłady osób z naszego centrum na tematy takie jak edukacja, badania i praca, która odbywają się w naszej placówce. Prowadzę również stronę na Instagramie (https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/) i publikuję tam wszystkie nasze aktualności, w tym newslettery.

Jaka jest przyszłość badań nad HD?

Wszędzie obserwujemy zmianę w kierunku badania wcześniejszych stadiów HD u młodszych osób. Jest to klucz do Enroll-HD 2.0, a wszystkie strony biorące udział w projektowaniu i prowadzeniu badań klinicznych będą zastanawiać się, jak najlepiej to ułatwić. Jak wspomniałam, mamy grupę wsparcia dla młodych dorosłych — i nie jest to tradycyjna grupa wsparcia. Głównie korzystamy z aplikacji do przesyłania wiadomości, aby pozostać w kontakcie. To podejście wydaje się o wiele bardziej dostępne i angażujące dla naszych młodych dorosłych i pozwala nam budować wspólne relacje. Wiemy, że u większości młodych dorosłych objawy nie pojawią się przez co najmniej kolejne 5 do 10 lat, więc Enroll-HD 2.0 zapewni sposób zaangażowania się bez obciążenia, umożliwiając uczestnikom kontynuowanie pracy i życia rodzinnego, jednocześnie wnosząc namacalny wkład w badania.



Danielle Buchanan i Elizabeth Huitz są kluczowymi członkami [Programu Choroby Huntingtona](#) w [Vanderbilt University Medical Center](#), który otrzymał oznaczenie Centrum Doskonałości Poziomu 1 od Huntington's Disease Society of America w 2017 roku.

Ile osób przyjmujecie w klinice?

Elizabeth: Do naszej kliniki przychodzi około 400 osób z HD, a około 500 osób bierze udział w programie Enroll-HD, ponieważ obejmuje to również członków rodzin. Chociaż obejmujemy głównie południowo-wschodnią część Ameryki, ludzie przyjeżdżają również z Florydy, Karoliny Północnej, Pittsburgha czy Illinois.

Danielle: Dołączyli do nas nawet ludzie z Kanady! Niektóre z naszych rodzin są dość duże i mają wiele pokoleń. Nawet jeśli nie mieszkają blisko siebie, ludzie nadal kierują swoich członków rodziny do Vanderbilt na podstawie ich pozytywnych doświadczeń tutaj i możliwości zaangażowania się w badania.

Jak utrzymujecie kontakt z tak wieloma uczestnikami?

Danielle: Jeśli ktoś przychodzi na wizytę Enroll-HD, lubię wpaść i zobaczyć, jak sobie radzi. Pracując z każdą osobą przez ostatnie 7 lat, nawiązaliśmy kontakt i świetnie jest spotkać się osobiście. Nasz zespół ds. pracy socjalnej organizuje cotygodniowe spotkanie grupy wsparcia, zwane „happy hour”, w którym mogą uczestniczyć pacjenci jak i opiekunowie. Spotkania te cieszą się dużym zainteresowaniem i odzewem.

Jak współpracujecie z osobami, które nigdy wcześniej nie były w klinice?

Elizabeth: Osoby, które nigdy wcześniej nie były, mogą być bardzo zdenerwowane. Nasze numery telefonów są łatwo dostępne i w pełni rozumiemy, że wykonanie pierwszego połączenia może być przerażające. Kiedy ktoś się zgłasza pierwszy raz, opowiadamy trochę o klinice, o tym, co robimy i jakie są dostępne możliwości. Zapraszamy ich również do przyścia, zadawania pytań osobiście, spotkania się z zespołem itd. Ponieważ jesteśmy wielodyscyplinarnym zespołem składającym się z doradców genetycznych, pracowników socjalnych, logopedów, neurologów, koordynatorów badań i innych, mamy coś ważnego do zaoferowania na każdym etapie tej podróży dla całej rodziny.

Co wyróżnia Cię w pracy w HD?

Danielle: Nadzieja, odporność i zaangażowanie w badania w naszych rodzinach z HD są niesamowite. Być może najważniejsze jest to, że nasi uczestnicy nie biorą udziału w badaniach dla siebie, ale dla następnego pokolenia i dalej. To niesamowite być tego świadkiem i częścią tego.

Kate Fayer (koordynatorka badań) i **Olivia Thackeray** (asystentka ds. badań) pracują w University College London w Wielkiej Brytanii, gdzie współpracują z profesorem Sarah Tabrizi nad rozbudowanym programem badań nad HD.

Jak wygląda typowy dzień pracy każdej z Was?

Kate: Pracuję po stronie zarządzania projektami, co oznacza, że upewniam się, że nasze pliki i notatki są aktualne i że wszystko jest rejestrowane tak, jak powinno. Biorę udział w różnych projektach badawczych, ale Enroll-HD jest podstawą większości tej pracy.

Olivia: Pracuję nad wieloma codziennymi działaniami Enroll-HD, w tym nad planowaniem wizyt z uczestnikami i upewnianiem się, że wszystko jest na swoim miejscu.

Zawsze miło jest widzieć uczestników, a ponieważ widzimy każdego uczestnika każdego roku, mamy okazję zbudować relacje.

Z iloma uczestnikami Enroll-HD współpracujesz na UCL?

Kate: Mamy od 300 do 400 uczestników, a niektórzy pokonują spore odległości, aby nas odwiedzić! Profesor Tabrizi jest dobrze znany w dziedzinie HD, więc mamy uczestników przyjeżdżających nawet ze Szkocji. Wysiłek, jaki wkładają uczestnicy, jest niesamowity, a motywacja do pracy nad poszerzaniem wiedzy na temat HD jest ogromna. To wysiłek społeczności.

Jak Enroll-HD wpisuje się w inne projekty badawcze prowadzone na UCL?

Kate: Uważam, że Enroll-HD to pierwszy krok w kierunku badań. Zapewnia naprawdę dobre pierwsze doświadczenie i pozwala uczestnikom dowiedzieć się o procesie badawczym i usłyszeć o innych trwających projektach. Uważam, że nasi uczestnicy budują poczucie wspólnoty, poczucie bycia częścią czegoś większego, ponieważ wiedzą, ile osób jest zaangażowanych i że dane są wykorzystywane do lepszego zrozumienia patologii HD.

Olivia: Zdecydowanie istnieje poczucie „społeczności Enroll-HD”, a uczestnicy uwielbiają słuchać o tym, co robimy. Chęć uczestników do zaangażowania się w Enroll-HD i inne projekty naprawdę się

wyróżnia. Biorąc pod uwagę genetyczną naturę HD, wielu uczestników było świadkami, jak członkowie ich rodzin przechodzili przez różne trudności, i myślę, że motywuje ich to do angażowania się w badania i odgrywania roli w dokonywaniu zmian.

Co dla Ciebie oznacza wprowadzenie Enroll-HD 2.0?

Kate: To ekscytujący czas! Wprowadzenie Enroll-HD 2.0 oznacza duże zmiany, które mają na celu przybliżenie nas do znalezienia metod leczenia HD.

Olivia: Obecnie jesteśmy na wczesnym etapie prac nad wdrożeniem Enroll-HD 2.0. Jak zawsze, uczestnicy są na pierwszej linii tego, co robimy, więc będziemy z nimi rozmawiać, słuchać ich opinii i upewniać się, że możemy odpowiedzieć na wszelkie pytania w miarę postępu tych prac.





Delegaci na EHDN i Enroll-HD 2024



Na koniec ...

Kończymy wydanie Enroll! z 2024 r. refleksjami **Eileen Neacy**, dyrektora operacyjnej w CHDI. Eileen pracuje w CHDI od 2007 r. i odpowiada za działalność CHDI, w tym za platformę

Enroll-HD.

Niniejsze wydanie Enroll! przedstawia fascynujący przegląd tego, jak wiele można osiągnąć w ciągu roku! Od niezwykle udanego spotkania w Strasburgu po postępy we wdrażaniu protokołu Enroll-HD 2.0. Determinacja i duch współpracy uczestników, badaczy i klinicystów sprawiają, że Enroll-HD jest pionierskim badaniem przełomowym. Osiągnięcia Enroll-HD są wyjątkowe nie tylko w dziedzinie badań nad HD, ale także w badaniu rzadkich chorób i nauk medycznych w szerszym ujęciu.

Patrząc w przyszłość, jestem przekonana, że zmiany w Enroll-HD 2.0 zapewnią jeszcze większy katalizator dla rozwoju klinicznego i badań. Ogólnie rzecz biorąc, jest

wiele powodów do dumy i jestem podekscytowana, że mogą być częścią tego projektu.

Enroll! to publikacja CHDI Foundation, Inc., organizacji non-profit zajmującej się badaniami biomedycznymi, która jest wyłącznie oddana wspólnemu opracowywaniu terapii, które przyniosą znaczne korzyści osobom dotkniętym chorobą Huntingtona. W ramach tej misji CHDI Foundation sponсорuje i zarządza Enroll-HD. Więcej informacji można znaleźć na stronie: www.chdifoundation.org

Redaktor: Simon Noble, PhD

Starszy autor naukowy: Catherine Deepröse, PhD

Układ i zdjęcia na stronach od 1 do 4 oraz 12 (góra): Gabriele Stautner, artifox.com

Enroll! jest licencjonowane na podstawie licencji Creative



Commons Attribution-ShareAlike 4.0 Unported License. Oznacza to, że każdy może pobrać zawartość **Enroll!** i ponownie wykorzystać ją w dowolnym miejscu, pod warunkiem, że wspomni o **Enroll!** i poda link do www.enroll-hd.org.

Skontaktuj się z nami: info@enroll-hd.org