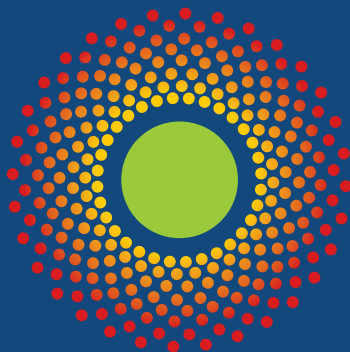




VÍTEJTE V ENROLL! 2025



Cristina Sampaio

Enroll! pro rok 2025 představuje rychlý pokrok, kterého bylo dosaženo ve výzkumu Huntingtonovy choroby (HD). S nadšením vyzdvihujeme zásadní roli platformy Enroll-HD při poskytování klíčových zdrojů pro navrhování a provádění studií a klinických hodnocení a ukazujeme, jak její data a biologické vzorky nadále prohlubují naše chápání HD.

S více než 22 100 aktivními účastníky ve 157 studijních centrech ve 23 zemích se platforma Enroll-HD nadále rozrůstá. K dnešnímu dni čerpalo z datových sad Enroll-HD více než 175 publikovaných odborných článků a tato dynamika pokračovala i v září vydáním sedmé periodické datové sady.

Podoba Enroll-HD 2.0 byla důsledně podložena nejnovějšími vědeckými a terapeutickými poznatky. Přípravy na přechod na Enroll-HD 2.0 jsou v plném proudu. Tyto kroky nás optimálně připraví na řešení moderní reality výzkumu HD a splnění vyvíjejících se regulačních požadavků při hledání účinné léčby.

Zůstáváme upřímně vděční jednotlivcům a rodinám zasaženým HD za jejich neochvějně odhodlání posouvat klinický výzkum kupředu.

MUDr. Cristina Sampaio, Ph.D.

Hlavní lékařka (Chief Medical Officer), CHDI

První ročník kongresu klinického výzkumu Huntingtonovy choroby 2025

První kongres klinického výzkumu HD se konal 11. až 13. října v Nashvillu v Tennessee a byl společně organizován skupinou Huntington Study Group a nadací CHDI Foundation. Akce přilákala delegáty především ze Severní Ameriky, Jižní Ameriky a Australasie, kteří přijeli ze studijních center Enroll-HD v těchto regionech, a také zástupce průmyslu. Výběr prezentací je k dispozici

na webových stránkách Enroll-HD: <https://enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery/>.

Kongres byl zahájen dynamickým **Dnem výzkumu pro komunitu s HD** (11. října). Úvodem proběhla panelová diskuse pod vedením Arik Johnson (Huntington's Disease Society of America), jejímž cílem bylo přiblížit klinický výzkum účastníkům a rodinám. Mezi řečníky byli Daniel Claassen (Huntington Study Group), William Alexander (Alex) Dalrymple a Frances Saldana (HD-Care).

Následně Lisa Hale (Teva Pharmaceuticals) a Alex Dalrymple diskutovaly o roli lidí s HD jako partnerů v klinickém výzkumu a při rozhodování o účasti. Danielle Buchanan a McKenzie Luxmore (obě zastupující Huntington Study Group) objasnily proces informovaného souhlasu. Phyllis Foxforth (Huntington's Disease Society of America) měla prezentaci o FDA a zajištění toho, aby byl vyslyšen hlas rodiny. Katherine McDonnell (Vanderbilt University Medical Center) a Danielle Buchanan podrobně popsaly, co obnášejí studijní návštěvy a připomněly, že výzkumné týmy jsou zde proto, aby poskytovaly podporu a vedení. Victor Sung (University of

Alabama at Birmingham) se podělil o poznatky týkající se řady terapií pro HD, které jsou v současné době předmětem zkoumání. Po panelové diskusi účastníků byl den zakončen sekcí otázek a odpovědí „Zeptejte se odborníků“.



Merit Cudkowicz

Den klinického výzkumu (12. října) zahájila hlavním projevem Merit Cudkowicz (Mass General Brigham Neuroscience Institute a Harvard Medical School) na téma pokroku v klinickém vývoji, zejména flexibilního designu klinických hodnocení.

V sekci věnované novinkám v klinických hodnoceních HD prezentoval Victor Sung nedávné hlavní výsledky (topline results) společnosti uniQure týkající se genové terapie AMT-130. Beth Borowsky (Novartis) sdílela novinky o perorálním léku votoplam (PTC-518) snižujícím hladinu huntingtinu a plány na klinické hodnocení fáze 3 u větší skupiny účastníků v časném stadiu HD. Peter McColgan (Roche) poskytl aktuální informace o tominersenu a dalších přístupech ke snižování hladiny huntingtinu, které společnost Roche vyvíjí. Meghan Miller (Skyhawk Therapeutics) poskytla nejnovější informace o SKY-0515, dalším perorálním léku snižujícím hladinu huntingtinu, a sdělila, že klinické hodnocení fáze 2/3 FALCON-HD, které v současné době probíhá v Austrálii a na Novém Zélandu, se snad rozšíří i do dalších zemí.

V sekci věnované pokroku v oblasti biomarkerů hovořila Hilary Wilkinson (CHDI) o výhodách nestability počtu repeticí CAG jako biomarkeru pro HD. David Hawellek (Roche) prezentoval význam měření mutovaného huntingtinu a lehkých řetězců neurofilament (NFL) pro informované rozhodování v klinických hodnoceních a představil připravovanou studii HARMONISE:

HD-NfL. Killian Hett (Vanderbilt University Medical Center) sdílel poznatky o biomarkerech nalezených v mozkomíšním moku a o důsledcích pro podávání potenciálních léčiv na HD. Jamie Adams (University of Rochester) zdůraznila, jak mohou digitální měření u HD zlepšit design studií, monitorování a péči.



Jeff Long

Závěrečná sekce dne se zaměřila na poznatky z klinického výzkumu. Jeff Long (University of Iowa) zdůraznil potřebu kontrolovaných klinických hodnocení, která by potvrdila, zda antidopaminergní léky zhoršují příznaky HD. Stan Lazic (Prioris.ai) uzavřel den úvahou o tom, jak mohou psychologické příznaky, jako jsou deprese a úzkost, ovlivnit předvídatelnost určování stadií v Integrovaném systému určování stadií Huntingtonovy choroby, Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS).



Sam Frank

Den klinické praxe (13. října) začal sekcí o translačních otázkách, kterou zahájila Sarah Tabrizi (University College London). Sam Frank (Beth Israel Deaconess Medical Center a Harvard Medical School)



Na kongresu se sešli renomovaní řečníci a nadšení delegáti.

se zamyslel nad tím, jak by HD-ISS, vyvinutý pro výzkumné účely, mohl být použit také jako klinický nástroj. Dirk Keene (University of Washington) prezentoval snahy o modernizaci neuropatologie při studiu Alzheimerovy nemoci a posun směrem k aplikaci u HD. Joel Braunstein (C2N Diagnostics) sdílel úvahy o cestě k vývoji prvního vysoce přesného krevního testu pro diagnostiku Alzheimerovy choroby.

V příspěvku „Věda pro klinické lékaře: aktuální témata, která je důležité komunikovat v ordinaci“ hovořila Davina Hensman-Moss (University College London Institute of Neurology) o terapeutickém cílení na somatickou nestabilitu, což je proces, při kterém se opakující se sekvence DNA, jako jsou repetice CAG, s věkem člověka v určitých buňkách prodlužují. David Howland (CHDI) se podělil o informace, jak by potenciální léčiva mohla současně cílit na mutovaný huntingtin a somatickou nestabilitu.

Jeff Carroll (University of Washington) přednesl přednášku „Poznatky roku o HD“, v níž zdůraznil, že různé přístupy ke snižování hladiny huntingtinu mají odlišné účinky a poukázal na důsledky pro současná klinická hodnocení.



Erin Furr Stimming

Sekci věnovanou mladým lidem a HD uvedla Erin Furr Stimming (UTHealth Houston Neurosciences). Bruce Compas (Vanderbilt University) se věnoval problematice nástupu kognitivních příznaků u HD s využitím vývojového přístupu k mozkovým funkcím. Cristina Sampaio (CHDI) poté hovořila o kritériích pro zařazení a vyloučení v klinických hodnoceních a o odlišných regulačních požadavcích v USA a Evropě. Martha Nance (Hennepin HealthCare HD Center of Excellence a Struthers Parkinson's Center) diskutovala o aspektech klinické péče u juvenilní formy HD a připomněla nám, že tato choroba má dopad na celou rodinu.



Živé posterové sekce vytvořily prostor pro výměnu názorů mezi přednášejícími a delegáty.

Nakonec byly z posterových příspěvků vybrány tři krátké příspěvky pro ústní prezentace. Blair Leavitt (Incisive Genetics) hovořil o genové terapii jeho společnosti zaměřené na snižování hladiny huntingtinu, Christopher Mezias (Critical Path Institute) prezentoval rámce pro regulační vědu a validaci biomarkerů a Jang-Ho Cha (Latus Bio) diskutoval o cílení na protein opravující DNA MSH3 za účelem prevence expanze repetecí CAG.



Emily Gantman



Cristina Sampaio

Pokroky v klinickém výzkumu: Integrovaný systém určování stadií Huntingtonovy choroby

Systém HD-ISS poskytuje biologický rámec založený na vědeckých důkazech, který popisuje progresi HD od narození až do konce života. Hlavní lékařka CHDI MUDr. **Cristina Sampaio, Ph.D.**, a viceprezidentka **Emily Gantman, Ph.D.**, vysvětlují význam HD-ISS pro vědeckou komunitu a zdůrazňují jeho hodnotu při poskytování sdíleného, společného jazyka pro výzkumné pracovníky.

Proč byl systém HD-ISS vyvinut?

Emily: Systém HD-ISS jsme vyvinuli se Sarah Tabrizi a kolegy a publikovali jej v roce 2022. Vznikl z potřeby shrnout vědecké pokroky v našem chápání HD vytvořením koncepčního rámce, který by usměrňoval způsob, jakým o klinickém výzkumu v této oblasti hovoříme a jak jej provádíme. Kromě publikovaného článku jsme nedávno vytvořili infografiku [viz níže], která srozumitelným způsobem vysvětluje jednotlivá stadia HD.

Podle HD-ISS začíná stadium 0 při narození a zahrnuje všechny osoby se 40 a více repeticemi CAG, které nevykazují klinicky relevantní biomarkery, příznaky ani funkční změny spojené s HD. Ve stadiu 1 lze identifikovat měřitelné změny biomarkerů HD pomocí MR. Ve stadiu 2 postoupila HD do bodu, kdy jsou klinické příznaky patrné při hodnoceních, jako je celkové motorické skóre (Total Motor Score) na sjednocené škále pro hodnocení Huntingtonovy choroby (UHDRS) a test symbolů a číslic (Symbol Digit Modalities Test). Ve stadiu 3 je progresi HD patrná ztrátou

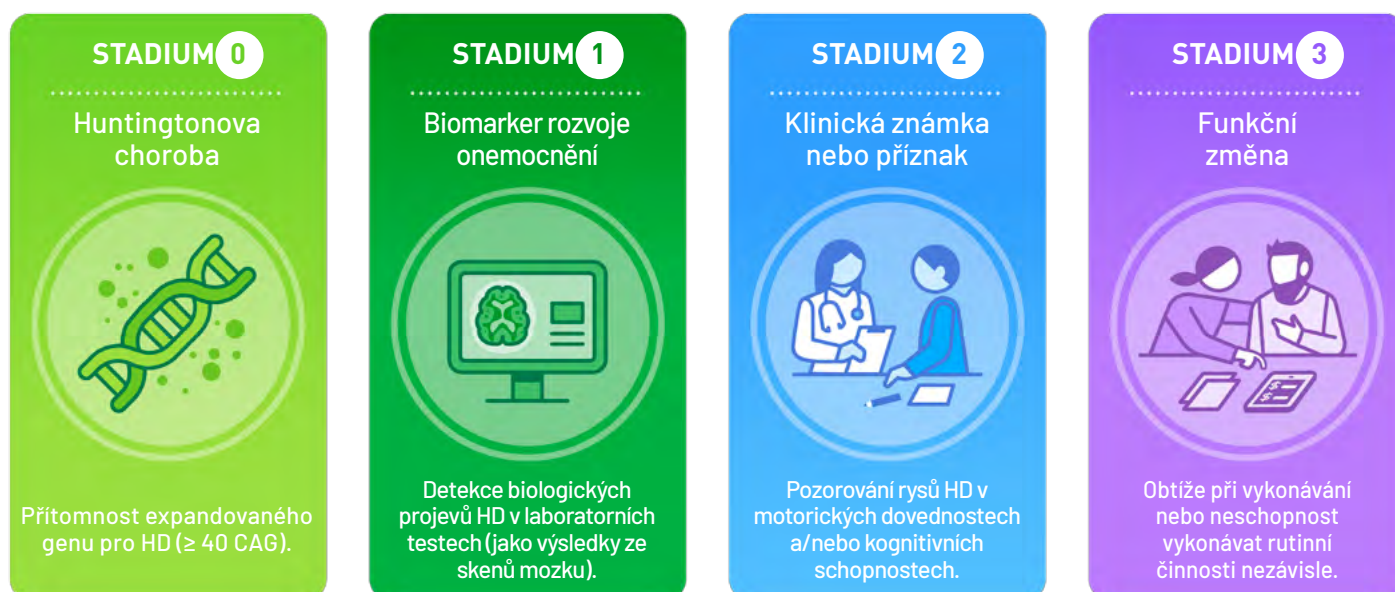
funkcí nebo obtížemi při nezávislém vykonávání každodenních úkolů a činností.

Cristina: Značný objem dat shromážděných za poslední dvě desetiletí přinesl mnohem podrobnější porozumění HD, včetně jednoznačného zjištění, že tato choroba je přítomna již od narození. Od objevení kauzálního genu v roce 1993 umožnilo genetické testování rychlou a přesnou identifikaci mutace v kterémkoli okamžiku života, čímž odpadla nutnost čekat na vznik klinických příznaků pro stanovení diagnózy.

Při zavádění HD-ISS jsme definovali HD jako přítomnost plně penetrantní mutace – konkrétně délku repeticí CAG 40 nebo více. To představuje zásadní posun oproti dřívějšímu spoléhání na klinickou motorickou diagnózu, která je založena na poruše hybnosti a obvykle nastává poměrně pozdě v biologickém průběhu nemoci, často ve středním věku.

Jak je tento přístup v souladu se studiem jiných onemocnění?

Cristina: Rozsáhlý výzkum ukázal, že strukturální změny mozku spojené s HD začínají mnoho let, často desetiletí, před objevením jakýchkoli pozorovatelných známek nebo příznaků, včetně těch, které jsou vyžadovány pro klinickou motorickou diagnózu. Světová zdravotnická organizace definuje nemoc jako jakoukoli odchylku od normální fyziologické nebo strukturální funkce, a to i v případě absence zjevných klinických projevů. Podle tohoto standardu představuje HD onemocnění dlouho předtím, než se stane klinicky zjevnou, a z genetického hlediska je kauzální mutace přítomna



Přehled Integrovaného systému určování stadií HD (HD-ISS). HD-ISS je systém určování stadií vyvinutý pro klinický výzkum, který rozděluje progresi HD do čtyř odlišných stadií.

již od početí. Společně tyto perspektivy podtrhují potřebu uznat HD jako celoživotní stav, nikoli jako stav, který začíná až při výskytu klinicky diagnostikovatelných příznaků. To je v souladu s širším pohledem amerického Úřadu pro kontrolu potravin a léčiv (FDA) na neurodegenerativní onemocnění, jak dokazuje jeho podpora podobných přístupů při vývoji léčby stavů, jako je Alzheimerova choroba.

Jaké jsou výhody systému HD-ISS?

Cristina: Jak jsme již zmínili, HD byla v minulosti definována na základě klinické motorické diagnózy. Když chtěli výzkumní pracovníci studovat jedince před tímto bodem – od narození do přítomnosti jednoznačných známek a příznaků HD – používaly se nejednotné a zaměnitelné definice, jako „premanifestní“, „prodromální“ a „presymptomatická“. Zmatek ještě zvyšovalo používání termínu „časná HD“ pro označení období po stanovení motorické diagnózy, ale před podstatným funkčním postižením, což neodráží nejranější stadia nemoci. Systém HD-ISS řeší tyto nejasnosti tím, že poskytuje jasnou a konzistentní terminologii, umožňuje přesnou definici stadií nemoci a podporuje efektivní komunikaci napříč výzkumem HD, včetně klinických hodnocení.

Emily: Stejně jako byl systém HD-ISS vyvinut na základě současného vědeckého poznání, bude i nadále integrovat budoucí poznatky. Zatímco samotná stadia zůstanou nezměněna, aby byla zajištěna kontinuita pro výzkumné pracovníky, podrobnější porozumění biologii těchto stadií se bude vyvíjet s pokrokem vědy

o HD. Například jakmile získáme hlubší porozumění biomarkerům, které definují a odlišují čtyři stadia HD-ISS, budeme je moci na HD-ISS navrstvit, což umožní vytváření přesnějších kohort pro klinická hodnocení a další výzkum.

Jaké má HD-ISS důsledky pro terminologii?

Emily: Vzhledem k tomu, že je HD-ISS založen na genetické definici HD, termín „nosič genu“ již není vhodný. Není užitečné naznačovat, že chorobné procesy neprobíhají ještě předtím, než se příznaky stanou zjevnými. Podobně je zavádějící hovořit o „nástupu“ HD, protože onemocnění je přítomno od narození, což je ústřední koncept rámce HD-ISS. Místo toho je přesnější popisovat jedince pomocí systému určování stadií HD-ISS: stadium 0 nebo 1 pro období, kdy příznaky nejsou jasně patrné, a stadium 2 nebo 3 pro označení progresy symptomatického onemocnění. Pro větší srozumitelnost bychom se měli vyhnout používání slova „stadium“, pokud nehovoříme konkrétně o HD-ISS. A slovo „nástup“ bychom měli používat pouze pro označení začátku něčeho konkrétního, například „nástup klinických příznaků“. Kde je to vhodné, doporučujeme pro komunikaci konceptů dříve označovaných jako „před nástupem“ nebo „po nástupu“ používat raději označení před nebo po klinické motorické diagnóze.

Velkou část dřívější terminologie týkající se progresy HD lze mapovat na HD-ISS a používat v jeho kontextu. Například ke klinické motorické diagnóze obvykle dochází ke konci stadia 2 podle HD-ISS.

Další stávající terminologie, jako například ta, kterou zavedli Shoulson a Fahn pro popis závažnosti onemocnění, se překrývá a zůstává velmi užitečná, zejména v kontextu stadia 3 podle HD-ISS. Abychom byli v souladu s HD-ISS a popsali to, co jsme dříve nazývali „Shoulsonovo a Fahnovo stadium 4“, doporučujeme v kontextu nového systému používat římské číslice: HD-ISS 3-IV.

Cristina: Přesná terminologie zavedená HD-ISS bude mít zásadní význam pro pokrok v oblasti HD. Vzhledem k tomu, že HD-ISS nyní slouží jako standardní rámec pro klasifikaci účastníků v observačním a klinickém výzkumu, je důsledné používání jeho terminologie nezbytné – zejména pro podporu souladu s regulačními požadavky a rozhodování.



Swati Sathe

Aktuální informace o Enroll-HD 2.0

MUDr. Swati Sathe je lékařskou viceprezidentkou pro klinický výzkum v nadaci CHDI. V roce 2024 se se čtenáři podělila o to „proč, co a kdy“ ohledně Enroll-HD 2.0. Mluvili jsme se Swati, abychom zrekapitulovali klíčové změny a dozvěděli se o nejnovějším pokroku na cestě k této vzrušující nové kapitole výzkumu HD.

Jaký je účel studie Enroll-HD 2.0?

Studie Enroll-HD je součástí [platformy Enroll-HD](#). Enroll-HD 2.0 je aktualizací původního protokolu studie Enroll-HD. Klíčový vývoj, zejména systém HD-ISS a vznik potenciálních terapeutických strategií zacílených na příčinu nemoci, podtrhl důležitost studia HD v dřívějším průběhu, což si vyžádalo změnu protokolu.

Jaké změny přinese Enroll-HD 2.0?

Aktualizace protokolu se dotknou především náboru a hodnocení. Enroll-HD 2.0 se zaměří na udržení kohorty přibližně 25 000 aktivních účastníků. Tento cíl zajistí, že studie zůstane

zvládnutelná, maximalizuje efektivitu provozní podpory poskytované platformou Enroll-HD a umožní, aby studie i nadále plnila své vědecké cíle.

Jak se změní nábor?

Cílem Enroll-HD 2.0 je nabírat mladší účastníky, abychom lépe porozuměli celému spektru progresu onemocnění, a zařadit účastníky s časnými chorobnými procesy, kteří jsou v současné době ve studii nedostatečně zastoupeni.

Rámec HD-ISS je nedílnou součástí Enroll-HD 2.0. Všichni účastníci, noví i stávající, budou zařazeni do jedné ze studijních kohort: kohorta A, kohorta B, kohorta C nebo kontrolní skupina. Kohorty rámcově odpovídají stadiím HD-ISS, přičemž kohorta A zahrnuje účastníky do 44 let věku a typicky představuje stadia 0 a 1 podle HD-ISS. Kohorta B bude zahrnovat účastníky ve věku 45 let a starší, typicky představující HD-ISS 2 až časné stadium 3. Kohorta C bude zahrnovat účastníky s pokročilejší progresí onemocnění, tedy HD-ISS 3. Přejít do kohorty C bude založen na klinických charakteristikách, nikoli na věku.

Jak se změní hodnocení?

Důležitým rysem Enroll-HD 2.0 je, že se studie bude vyvíjet spolu s účastníky a zajistí, aby hodnocení byla vhodně přizpůsobena zařazení každé osoby do kohorty. Po pečlivém vědeckém přezkoumání a zohlednění připomínek bylo do studie Enroll-HD 2.0 zařazeno několik nových a upravených hodnocení, zatímco několik hodnocení z předchozího protokolu bylo odstraněno. Tyto revize umožňují maximální využití shromážděných dat při zachování únosné zátěže spojené s testováním pro účastníky.

Co jsou to dílčí studie?

Enroll-HD 2.0 zavádí do platformy Enroll-HD další kategorii, tzv. dílčí studie. Dílčí studie je typ vnořené studie v tom smyslu, že využívá data již získaná prostřednictvím Enroll-HD, ale má dodatečné požadavky. Účastníkům studie Enroll-HD mohou být k dispozici dvě klíčové dílčí studie: iEnroll, která bude shromažďovat další zobrazovací data, a Origin-HD, která bude odebírat sperma od mužských účastníků.

Jaké další novinky se chystají?

Souběžně se studií Enroll-HD 2.0 umožní nový rámec pro biobanking nadaci CHDI ukládat a distribuovat důležitá data a také přijímat a uchovávat biologické vzorky. Sdílená biobanka Enroll-HD Collaborative Biobank zavede standardizovaný, jasně definovaný proces pro příjem, skladování a sdílení biologických vzorků a dat od lidí s HD a kontrolních účastníků. Cílem této iniciativy je urychlit vývoj biomarkerů ve výzkumu HD, umožnit další zkoumání genetických a environmentálních faktorů, které ovlivňují

patofyziologii nemoci, a poskytnout podklady pro vývoj modelů progresu onemocnění a nástrojů klinického hodnocení u HD i dalších neurodegenerativních stavů.

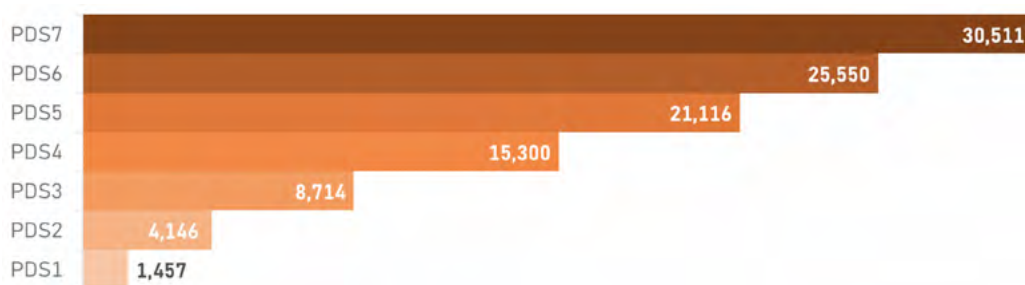
Kdy k těmto změnám dojde?

Přípravy na přechod na Enroll-HD 2.0 jsou v plném proudu. Provozní infrastruktura prochází významnými úpravami, aby podpořila nové funkce zahrnuté v pozměněné studii. V současné době probíhají práce na vývoji nových a revidovaných studijních postupů tam, kde je to potřeba, a také dalších nezbytných zdrojů, jako jsou školicí materiály pro týmy ve studijních centrech, systém pro elektronický sběr dat a jazykové překlady.

Kritickým aspektem přechodu je vypracování pečlivě zváženého plánu zavádění na úrovni jednotlivých zemí a studijních center. Toto zavádění bude probíhat ve fázích a potrvá několik let. Čeká nás mnoho práce, ale stabilně postupujeme směrem k Enroll-HD 2.0.



Jen Ware



Velikost vzorku Enroll-HD podle vydání PDS.

Datové sady Enroll-HD: klíčový zdroj pro výzkumné pracovníky v oblasti HD

Platforma Enroll-HD poskytuje výzkumným pracovníkům přístup k vysoce kvalitním klinickým datovým sadám a biologickým vzorkům s cílem urychlit výzkum a vývoj v oblasti HD. Hovořili jsme s Jennifer Ware, Ph.D., ředitelkou experimentálního designu v CHDI, abychom se dozvěděli více o dostupných datových sadách a jejich dopadu.

Proč platforma Enroll-HD nabízí klinické datové sady?

Aby podpořila výzkum HD! Platforma Enroll-HD je koncipována jako „centrum“ zdrojů pro výzkumné pracovníky – a v souladu s touto filozofií sloužíme jako bezplatné „jednotné kontaktní místo“ (one stop shop), kde lze získat klinické datové sady a biologické vzorky z mnoha studií HD. Kromě periodických a specifických datových sad Enroll-HD nabízí platforma výzkumným pracovníkům přístup ke klinickým datům z dalších studií, včetně HDClarity, TRACK-HD a Track-On HD, PREDICT-HD, REGISTRY, IMAGE-HD, HD-YAS a dalších.

Povězte nám o nejnovějším vydání dat Enroll-HD – PDS7!

Sedmá periodická datová sada Enroll-HD byla zpřístupněna letos v září. PDS7 obsahuje data od 30 511 účastníků studie Enroll-HD a zahrnuje 112 992

studijních návštěv, což z ní činí největší datovou sadu kohorty s HD dostupnou pro výzkumné pracovníky. [Přehledový dokument k PDS7](#) poskytuje shrnutí datové sady, velikosti vzorku, návštěv a sociodemografických i klinických charakteristik kohorty.

Skvělou novinkou je, že PDS7 zahrnuje přibližně 1,000 účastníků se vzorky RNA, což navazuje na odběr prvního vzorku v rámci této iniciativy v únoru 2024. Velmi se těšíme na to, jak budou data a vzorky od těchto účastníků využity! Dalším významným bodem tohoto vydání je, že obsahuje data od téměř 1,000 účastníků, kteří absolvovali 10 a více studijních návštěv v rámci Enroll-HD. Toto longitudinální pokrytí je pro mnoho výzkumných pracovníků neocenitelné a skutečně vypovídá o obětavosti účastníků studie Enroll-HD.

Periodické datové sady Enroll-HD poskytují výzkumným pracovníkům přístup k vysoce kvalitním, longitudinálním datům z široké škály hodnocení od extrémně velké kohorty. Kombinace těchto atributů představuje pro výzkumné pracovníky cennou příležitost.

Jak se datové sady používají?

Výzkumná komunita reagovala na Enroll-HD s nadšením – obdrželi jsme *stovky žádostí* o data a biologické vzorky Enroll-HD od výzkumných pracovníků z celého světa. Když výzkumní pracovníci žádají o přístup k těmto zdrojům, prosíme je o krátký popis jejich plánovaného projektu a tyto popisy zveřejňujeme na našich webových stránkách. Záměr je dvojitý: podpořit kolaborativní výzkum a, co je zásadní,

informovat účastníky výzkumu o tom, jak jsou jejich data a biologické vzorky využívány. **Zvu Vás, abyste si tyto [projekty](#) prohlédli a podívali se, na čem se pracuje!**

Enroll-HD byla navržena tak, aby podporovala klinická hodnocení, zlepšovala naše chápání HD a zkvalitňovala klinickou péči. Data a biologické vzorky, které účastníci Enroll-HD poskytli, umožnily naší výzkumné komunitě tyto cíle skutečně naplnit.

Viděli jsme společnosti, které využívají data Enroll-HD pro klinická hodnocení (např. [uniQure](#)), a výzkumní pracovníci využili data Enroll-HD při vývoji HD-ISS, pokroku ve výzkumu biomarkerů, vývoji testů pro měření proteinu huntingtin, tvorbě atlasu fenotypů HD a identifikaci několika genetických modifikátorů milníků HD – což má zásadní význam pro identifikaci nových cílů, pro které se nyní vyvíjejí léčiva. Z hlediska klinické péče poskytly údaje Enroll-HD důležité poznatky o sebevražděném chování a vlivu modifikovatelných environmentálních faktorů na progresi onemocnění.

Sledujeme a zdůrazňujeme všechny [publikace](#), které využívají data, biologické vzorky a infrastrukturu Enroll-HD – dosud jich je 175 a jejich počet stále roste.

Datové sady Enroll-HD prokazatelně přispěly k našemu lepšímu pochopení HD. Je důležité zdůraznit, že nic z toho by nebylo možné bez neustálého nasazení a odhodlání rodin postižených Huntingtonovou chorobou a personálu studijních center Enroll-HD. Děkujeme!



Arun Karpur

Využití dat Enroll-HD v klinickém výzkumu

MUDr. Arun Karpur, MPH, je lékař, vědec a epidemiolog s více než 20 lety zkušeností s řízením klinického výzkumu a výzkumu veřejného zdraví, který se v roce 2025 připojil k CHDI jako ředitel klinické statistiky. Zajímalo nás, jak byla data Enroll-HD využita v klíčových oblastech vývoje.

Jak data z programu Enroll-HD přispěla k vývoji HD-ISS?

Systém HD-ISS byl vyvinut na základě podnětů od předních výzkumných pracovníků v oblasti HD a klinických odborníků, kteří využili data Enroll-HD k potvrzení jeho proveditelnosti a užitečnosti pro popis progresse onemocnění. Rozsah a konzistence klinických dat a dat z biologických vzorků Enroll-HD prokázaly, že klinickou progresi lze rozdělit do čtyř stadií, což umožňuje přesné určení progresse na individuální úrovni.

Co je to popisný fenotypový atlas a jak k němu přispěla data Enroll-HD?

Fenotypový atlas publikovali Douglas Langbehn a kolegové v roce 2023. Shrnuje rozsah a distribuci fenotypů HD – neboli znaků – spojených s HD, včetně motorických, kognitivních, psychiatrických a funkčních rysů napříč různými délkami repeticí CAG, věkovými kategoriemi a funkčními úrovněmi. Kromě toho bylo vytvořeno online kompendium souhrnných hodnot různých klinických markerů progresse onemocnění, aby měli lékaři a výzkumníci k dispozici data, která jim pomohou lépe porozumět progresi onemocnění a podpoří klinické rozhodování.

Například zadáním hodnot pro danou délku CAG může lékař prozkoumat průměrné rozložení skóre podle věku pro komponentu celkového motorického skóre (Total Motor Score) na sjednocené škále pro hodnocení Huntingtonovy choroby. Z toho mohou získat přehled o míře progresse u konkrétního pacienta ve srovnání s tím, co je typicky pozorováno u populace s HD účastníci se studie Enroll-HD. Tyto poznatky mohou napovědět, jaké další testy a hodnocení by byly užitečné pro zajištění efektivního monitorování a podpory. Jedná se o užitečný nástroj pro pacienty a jejich pečovatele i lékaře, který je k dispozici na adrese enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/.

Jak bylo vyvinuto standardizované skóre CAP a proč je užitečné pro výzkumné pracovníky v oblasti HD?

Skóre CAP je součin CAG a věku (CAG-Age-Product), vypočítaný vynáobením délky repetice CAG v huntingtin genu u jedince jeho věkem. Vyšší skóre CAP naznačuje větší kumulativní expozici toxickým účinkům mutovaného proteinu huntingtin a pokročilejší progresi HD. Malé, ale důležité rozdíly ve způsobu výpočtu bohužel ztěžují srovnání mezi

studiemi. Standardizované skóre CAP, které v roce 2022 zveřejnil John Warner a jeho kolegové, řeší toto omezení tím, že poskytuje společné měřítko pro porovnání různých studií a pomáhá při navrhování klinických hodnocení prostřednictvím přesnějšího náboru a stratifikace.

Jak byla data Enroll-HD využita přímo v klinických hodnoceních?

Data Enroll-HD byla využita mnoha způsoby. Zprvu, data Enroll-HD byla v klinických hodnoceních použita jako externí srovnávací rameno. Například nedávná studie fáze 1/2 společnosti uniQure pro AMT-130 využila srovnávací skupinu vybranou z dat Enroll-HD a vykázala podstatné zpomalení progresse onemocnění. Vzhledem ke kvalitě a delšímu trvání sběru dat používají zadavatelé data Enroll-HD také jako dodatečné srovnání ke skupinám se simulovaným zákrokem (sham) nebo placebem.

Zadruhé, data Enroll-HD využívá mnoho zadavatelů k podpoře plánování klinických studií, stanovení klinicky smysluplných cílových ukazatelů studie, výpočtu potřebného počtu účastníků a vývoji optimalizovaných designů studií a přístupů.

A konečně, data Enroll-HD byla využita jako důkazy z reálné praxe (real-world evidence). Ve studii GENERATION HD1 byla data Enroll-HD porovnána s kontrolním ramenem, aby se prokázaly dlouhodobé účinky placeba ve skupině se simulovaným zákrokem („sham“). Pochopení placebo efektů u HD je kritické, protože mohou maskovat progresi onemocnění a narušovat hodnocení experimentálních léčiv.

Jak si představujete využití dat Enroll-HD v budoucnu?

Enroll-HD je klíčová platforma, která poskytuje data z reálné praxe o klinické progresi HD. Revidovaný a aktualizovaný protokol bude shromažďovat ještě relevantnější a cílenější klinické informace a informace o biomarkerech, včetně dat o důležitých genetických markerech. Tyto informace prohloubí naše porozumění progresse HD a faktorů, které přispívají k celkovým zkušenostem pacientů. Nejdůležitější je, že data Enroll-HD mají potenciál informovat o vývoji léků, které mohou oddálit nebo dokonce zastavit progresi onemocnění v časných stádiích HD.

AMT-130 společnosti uniQure: Současný stav a další kroky

AMT-130 je experimentální genová terapie, která vpravuje malý kousek genetického materiálu do mozku. Tento genetický materiál dává mozgovým buňkám pokyn k vytvoření malé molekuly RNA, která snižuje hladiny normálního i mutovaného huntingtinu. Terapie je vpravována přímo do striata pomocí modifikovaného, neškodného viru (AAV5), který slouží jako nosič při tomto jednorázovém chirurgickém zákroku.

Dne 24. září [společnost uniQure oznámila slibné výsledky své studie fáze 1/2 s lékem AMT-130](#) u HD. Vysoká dávka AMT-130 splnila primární cílový ukazatel studie tím, že prokázala statisticky významné zpomalení progresu onemocnění (hodnoceno podle kompozitní sjednocené škály pro hodnocení Huntingtonovy choroby) po 36 měsících ve srovnání s externí kontrolou vybranou na základě propensity score (data o přirozeném průběhu z Enroll-HD). Vysoká dávka

AMT-130 také prokázala statisticky významné zpomalení progresu onemocnění měřené celkovou funkční kapacitou (Total Functional Capacity) po 36 měsících ve srovnání s externí kontrolou vybranou na základě propensity score. Ve skupinách s vysokou a nízkou dávkou bylo 12 účastníků a AMT-130 byl obecně dobře snášen se zvládnutelným bezpečnostním profilem a s přijatelným bezpečnostním profilem.

[Společnost uniQure oznámila 3. listopadu](#), že diskuze s FDA naznačily, že data z externí kontroly pravděpodobně nebudou sloužit jako primární základ pro žádost o licenci na biologický přípravek (Biologics License Application) pro AMT-130. To bylo [potvrzeno 4. prosince](#) v další tiskové zprávě společnosti uniQure.

Společnost uniQure očekává další diskuze s FDA na začátku roku 2026. Studie v současné době probíhá a komunita HD se těší na vědeckou publikaci plných výsledků i na další data s postupem studie.



Amy Brown, Spencer Diehl a Katherine McDonell se členy týmu

Zapojení rodin, posílení výzkumu

MUDr. Amy Brown, MS, odborná asistentka neurologie, Spencer Diehl, LCSW, sociální pracovník, a MUDr. Katherine McDonell, MSCI, odborná asistentka neurologie, jsou nedílnými členy oddaného a dynamického [programu pro Huntingtonovu chorobu](#) na Vanderbilt University Medical Center v USA. Promluvili jsme s nimi, abychom se dozvěděli více o jejich důležité práci a jejich zaměření na zapojení rodin do výzkumu HD.

Jak jste se zapojili do programu Enroll-HD?

Amy: Jako specialista na pohybové poruchy se již asi šest let podílím na výzkumu HD na Vanderbilt University. Nyní působím jako spoluředitelka našeho Centra excelence pro Huntingtonovu chorobu a jako hlavní zkoušející pro Enroll-HD a HD-Clarity. Do těchto funkcí jsem nastoupila po

Danielu Claassenovi, který vybudoval náš vynikající program na Vanderbilt University a položil základy pro jeho další úspěch.

Katherine: Pracuji zde již asi 11 let, poprvé jsem sem přišla jako stážistka v roce 2014, kdy byla klinika teprve založena. Od začátku mě zvláště přitahovala práce s mladými lidmi postiženými HD a zapojila jsem se do poskytování genetického poradenství a podpory pro ty, kteří zvažují testování. Moje práce s těmito mladými lidmi a jejich rodinami formovala mnoho mých klinických a výzkumných zájmů.

Spencer: Do Centra excelence na Vanderbilt

University jsem nastoupil v roce 2021, přičemž jsem měl zkušenosti z oblasti komunitního duševního zdraví. Při rozhovoru s Danielem jsem si uvědomil, jak moc se moje předchozí práce překrývá s výzvami, kterým čelí lidé s HD – zejména pokud jde o psychiatrické příznaky a obavy z progresu nemoci. Absolvoval jsem rychlokurz o HD a rychle jsem si zamiloval tuto komunitu i tento multidisciplinární tým zaměřený na pacienty.

Povězte nám o multidisciplinárním přístupu Vanderbilt University.

Katherine: Jednou týdně provozujeme specializovanou celodenní kliniku, kde pacienty vidí lékaři, zdravotní sestra s vyšší odborností (nurse practitioner), několik sociálních pracovníků a logoped. Několikrát za měsíc je na pracovišti také náš genetický poradce. Poskytování včasné péče je prioritou a snažíme se naplánovat návštěvu všech nových pacientů do 4 až 8 týdnů od jejich prvního kontaktu s námi. Pracujeme také na tom, abychom do našeho týmu přidali odborníky na fyzioterapii a ergoterapii. Mnoho lidí cestuje za péčí sem z velké vzdálenosti a my chceme každému jednotlivci nabídnout co nejkomplexnější klinickou podporu.

Jakým dalším způsobem podporujete osoby s HD?

Amy: Zaměřujeme se na potřeby každého jednotlivce, ale také celé rodiny. Náš tým sociálních pracovníků vyniká v oslovování pacientů ještě před jejich návštěvou, aby pochopil jejich priority a zjistil, jak je nejlépe podpořit. Dalším klíčovým prvkem našeho přístupu je řada výzkumných příležitostí, které nabízíme, včetně Enroll-HD. Protože naše klinická péče přirozeně zahrnuje celou rodinu, máme dobrou pozici k podpoře pacientů, kteří mají zájem účastnit se výzkumu. Když se s rodinami seznámíme včas – a umožníme jim, aby poznaly nás – pomáhá to učinit přechod k výzkumu mnohem méně odstrašujícím, a to i pro mladé dospělé. Ve skutečnosti jsme zjistili, že zatímco někteří mladí dospělí možná nechtějí být vyšetřeni na klinice, mnozí se přesto velmi chtějí zapojit do studie Enroll-HD.

Katherine: Při naší snaze poskytovat skutečně rodinnou péči jsme si uvědomili významnou mezeru ve službách pro děti v rodinách postižených HD. Abychom tuto situaci řešili, navázali jsme spolupráci s dětským psychologem na Vanderbilt University, který do našeho multidisciplinárního týmu pro HD přináší

rozsáhlé zkušenosti se zvládáním stresu a zátěže v dětství. Společně jsme vyvinuli výzkumný program, do kterého nabíráme rodiče s HD a jejich děti ve věku od 6 do 30 let. Tato práce nám umožňuje zkoumat rodinnou dynamiku, komunikaci a sociální izolaci a zvažovat, jak nejlépe podpořit mladé lidi, včetně těch, kteří jsou příliš mladí na to, aby podstoupili genetické testování.

Jak udržujete zapojení komunity?

Spencer: S rodinami zůstáváme v kontaktu prostřednictvím akcí, jako je náš každoroční vzdělávací den, a různých aktivit v průběhu celého roku, včetně měsíčních vzdělávacích videohovorů. Nedávno například neuropsycholog přednesl prezentaci o modifikovatelných rizikových faktorech pro zdravý mozek. Tato oblast trvale přitahuje velký zájem lidí, kteří se chtějí dozvědět, jak mohou podpořit svou duševní pohodu v průběhu celého života.

Vidíme také obnovený zájem v reakci na vnější události, jako byly nedávné pozitivní hlavní výsledky studie společnosti uniQure, což přimělo mnoho jedinců, o kterých jsme nějakou dobu neslyšeli, aby se nám ozvali. I když se ne každý může zúčastnit studie uniQure, nadšení pro příspěvek k výzkumu zůstává silné a Enroll-HD poskytuje lidem přístupný a smysluplný způsob, jak se zapojit.

Co nabízí Enroll-HD 2.0 mladým lidem?

Amy: Velkým lákadlem pro mladé lidi je příležitost přispět širší komunitě HD. Na individuální úrovni jim účast v Enroll-HD umožňuje zůstat v kontaktu s klinikou, aniž by museli přijímat klinickou péči, dokud na to nebudou připraveni. Zároveň jim poskytuje možnost zjistit, zda jsou způsobilí pro další studie, jako je HDClarity.

Katherine: Z širšího pole výzkumu neurodegenerativních onemocnění také víme, že k dosažení smysluplného terapeutického dopadu musí intervence začít co nejdříve. Stejně tak potřebujeme hlubší pochopení toho, která kognitivní a behaviorální měření jsou nejcitlivější na progresi onemocnění v různém věku. Například kontrola impulsů může vyžadovat větší pozornost a přesnější hodnotící nástroje. Enroll-HD 2.0 poskytuje obrovskou příležitost prozkoumat tyto otázky a vytvořit si mnohem jasnější obraz o nejranějších kognitivních a behaviorálních změnách spojených s HD.

Propojení Norska s globální komunitou HD

Jako jediné aktivní studijní centrum Enroll-HD v Norsku se Univerzitní nemocnice v Oslu stala důležitým kontaktním místem pro rodiny postižené HD. Hovořili jsme s MUDr. Lasse Pihlstrøm, Ph.D., vedoucím Skupiny pro Huntingtonovu chorobu a neurodegenerativní genomiku a hlavním zkoušejícím Enroll-HD, o tom, co Enroll-HD znamená pro komunitu HD v Norsku.



Tým Enroll-HD z Osla, zleva: Nora Raaf, Solveig Jacobsen Dalbro, Ellen Hoven Maurtveten, Marleen van Walsem a Lasse Pihlstrøm. Členové týmu Ahmad Kaddoura a Sjur Prestsæter nebyli v době pořízení fotografie přítomni. Zdroj: Åsne Rambøl Hillestad, UiO

Jak jste se zapojil do Enroll-HD?

Naše centrum se dříve účastnilo studie REGISTRY a když jsem nastoupil, jedním z mých prvních úkolů bylo vyřídit etickou dokumentaci a pomoci založit Enroll-HD. Dnes máme přibližně 100 pacientů, kteří pravidelně navštěvují naši kliniku, z nichž mnozí jsou v raném stadiu HD. Kromě poskytování multidisciplinární klinické péče nabízíme také možnost účastnit se programu Enroll-HD a dalších výzkumných studií. Tyto příležitosti jsou s nadšením přijímány, zejména našimi mladšími pacienty.

Proč se zapojilo tolik mladších účastníků?

Máme úzké vazby na Oddělení lékařské genetiky Univerzitní nemocnice v Oslu, stejně jako na další univerzitní kliniky zapojené do diagnostiky vzácných a dědičných onemocnění v celém Norsku. Tým odpovědný za prediktivní genetické testování si s pacienty buduje silné vztahy během série schůzek v tomto kritickém období a rutinně sdílí informace o Enroll-HD. Díky tomu dostáváme touto cestou mnoho doporučení.

Dalším důležitým zdrojem doporučení je Norská asociace pro Huntingtonovu chorobu, která poskytuje online informace, setkání a webináře, čímž pro nás vytváří různé příležitosti k zapojení do komunity HD a poskytování informací o Enroll-HD. Mají

několik úžasných ambasadorů, kteří otevřeně hovoří o svých zkušenostech s účastí v programu Enroll-HD a sdílejí, že se jedná o opravdu přínosnou zkušenost.

Proč je Enroll-HD tak důležitá?

Enroll-HD je globální iniciativa a být její součástí znamená pro mnoho členů komunity HD velmi mnoho. Účastníci oceňují možnost jednou ročně přijít, setkat se s odborníky a prodiskutovat jakékoli své obavy. Zejména pro mladší dospělé mohou být tyto každoroční návštěvy velmi uklidňující a dávají nám příležitost vybudovat podpůrnou síť dlouho předtím, než se objeví jakékoli známky nebo příznaky HD. Účastníky vždy povzbuzujeme, aby s sebou na návštěvy přivedli členy rodiny, kteří se často také rádi zapojí.

Mnozí účastníci také oceňují možnost podílet se na klinických studiích zaměřených na terapii modifikující průběh nemoci. Enroll-HD v tom hraje klíčovou roli tím, že poskytuje vysoce kvalitní observační data, jak zdůraznily nedávné hlavní výsledky společnosti uniQure. Účastníci chápou, že být v databázi nezaručuje zapojení do studií zadávaných průmyslem, ale zvyšuje to pravděpodobnost, že budou pro takové příležitosti zvažováni.

Naším cílem je zůstat v úzkém kontaktu s mezinárodní výzkumnou komunitou a učinit z našeho webu atraktivního a viditelného partnera pro průmyslové sponzory i pro potenciální mezinárodní akademické studie. Sdílíme společný cíl, kterým je

pokrok v oblasti terapií modifikujících průběh Huntingtonovy choroby, a ačkoli je Norsko malá země, účast v programu Enroll-HD nám připomíná dosažený pokrok – a důležitou roli, kterou v tomto úsilí můžeme všichni hrát.

HDID: Propojení údajů o účastnících napříč studiemi

Rebecca Fuller, PhD, je viceprezidentkou pro klinické výsledky v CHDI a odbornicí na kognitivní výzkum u lidí s pohybovými poruchami a psychiatrickým onemocněním. Její nedávná práce zahrnuje rozvoj nové iniciativy pro účastníky Enroll-HD týkající se jejich HDID. S Rebeccou jsme hovořili o výhodách pro účastníky a výzkumné pracovníky.



Rebecca Fuller

Co je HDID?

Identifikační číslo HD, neboli HDID, je jedinečné devítimístné ID přidělené každému účastníkovi studie Enroll-HD. Je vygenerováno jednou pomocí bezpečného algoritmu a stejné číslo zůstává účastníkovi po celou dobu jeho účasti v programu Enroll-HD. HDID je propojeno s údaji shromážděnými při každé roční návštěvě, ale nikdy není spojeno s osobními údaji, jako je jméno nebo adresa. HDID je nesmírně užitečné jak pro účastníky Enroll-HD, tak pro výzkumné pracovníky.

Proč je HDID důležité?

HDID používáme k propojení údajů o účastnících napříč studiemi, včetně údajů Enroll-HD. Pokud se tedy účastník zapojí do jiné studie nebo klinického hodnocení, jako je online studie nebo „pop-up“ studie, nemusí opakovat stejné testy. Díky obrovskému odhodlání účastníků Enroll-HD již máme bohatou a rozsáhlou datovou sadu. HDID zvyšuje hodnotu tohoto zdroje tím, že umožňuje výzkumným pracovníkům snadno jej propojit s daty z menších, krátkodobých studií, které provádějí.

Řekněte nám více o „pop-up“ studiích!

„Pop-up“ studie jsme spustili před několika lety,

abychom sbírali data na akcích, jako je výroční konference Huntington's Disease Society of America. Během těchto akcí zveme delegáty k účasti návštěvou našeho stánku nebo vyhrazeného prostoru, v závislosti na uspořádání místa konání. V posledních letech nám tyto „pop-up“ studie pomohly shromáždit data na podporu vývoje nových digitálních měření, jako je hodnocení chůze, a také další důležitá pilotní data a data z dotazníků. Účast je rychlá a pohodlná, díky čemuž jsou „pop-up“

studie snadným způsobem, jak mohou lidé přispět k výzkumu. S HDID nyní můžeme bezproblémově propojit data shromážděná prostřednictvím „pop-up“ studie nebo průzkumu s daty účastníka v Enroll-HD.

Jak účastníci získají své HDID?

V současné době je nejlepším způsobem, jak získat HDID, kontaktovat své studijní centrum, kde jej personál na vyžádání poskytne. Vyvíjíme také nové webové a mobilní aplikace, které umožní účastníkům v budoucnu vygenerovat a bezpečně uložit své vlastní HDID.

Jaké jsou důsledky pro výzkum mimo HD?

Jsme odhodláni přijímat nové technologie a tímto procesem získáváme čerstvé poznatky o tom, jak můžeme prohloubit naše chápání HD. Mnoho z těchto poznatků může být přínosem i pro výzkum jiných vzácných onemocnění, kde jsou inovativní metody nezbytné k maximalizaci hodnoty dat, kterými každý jednotlivec přispívá.

Více informací o online studiích najdete na webových stránkách Enroll-HD: enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/.



Jenna Heilman a Matthew Ellison, zakladatel HDYO

Mladé hlasy, velký dopad

Organizace Huntington's Disease Youth Organization (HDYO) si klade za cíl podporovat, vzdělávat a posilovat mladé lidi zasažené HD. Výkonná ředitelka Jenna Heilman neúnavně pracuje na zajištění splnění těchto cílů. Setkali jsme se s Jennou, abychom diskutovali o nejnovějším vývoji a ústřední roli mladých lidí v činnostech HDYO.

Jak se HDYO v posledních letech vyvíjela?

Když jsme vyšli z pandemie COVID-19, byli jsme nadnárodní, ale ne tak mezinárodní, jak jsme chtěli být. Tím, že jsme se stali zastřešující organizací, která pomáhá přivádět mladé lidi do komunity HD, jsme se spojili s národními a místními asociacemi v každé zemi, abychom jednotlivcům poskytli tolik potřebnou společnou podporu. Podařilo se nám ukázat, jak může být HDYO užitečná pro místní asociace a také jak mohou místní asociace spolupracovat s HDYO.

Rozvoj těchto kontaktů se již vyplácí a vidíme, že mnoho mladých lidí se chce dále zapojit do vedoucích rolí a našeho programu ambasadorů. Naši ambasadoři jsou mladí globální lídři, kteří se dobrovolně angažují, podporují se navzájem,

zvyšují povědomí o HDYO a získávají pro ni finanční prostředky. V současné době máme více než 120 ambasadorů z 32 různých zemí. Naši ambasadoři při svých kontaktech s lidmi doporučují další mladé lidi, aby se k nám připojili.

Komunita je opravdu důležitá a příliš často slyšíme o mladých lidech, kteří dříve měli pocit, že nemají nikoho, na koho by se mohli obrátit. Kromě osobních setkání a podpůrných skupin máme také velkou komunitu jednotlivců propojených přes WhatsApp. Pro mladé lidi jsou sociální média a instant messaging klíčovými cestami podpory a my naše služby neustále rozvíjíme.

Pracujeme také na online vzdělávacích zdrojích, jako je „Breaking Down Barriers“ (Překonávání bariér) a další obsah dostupný na našem kanálu YouTube, a hledáme způsoby, jak tyto zdroje učinit pro komunitu ještě relevantnějšími a užitečnějšími. Uvědomujeme si, že u HD je se sdílením vlastního příběhu spojeno mnoho stigmat, výzev a obav, a proto jsme zkoumali způsoby, jak umožnit jednotlivcům přispívat anonymně, například pomocí avatarů. Je velmi cenné posílit postavení znevýhodněných komunit pomocí lidí, kteří mluví a vypadají jako oni – a avataři mohou být způsob, jak toho dosáhnout.



Seznamovací hra s observačními studiemi na kongresu 2025

Jaké osobní aktivity HDYO nabízí?

V roce 2023 jsme uspořádali náš první prezenční kongres v Glasgow a v březnu 2025 se konal v Praze, kterého se zúčastnilo více než 370 mladých lidí, z nichž asi 90 až 95 % vydrželo až do poslední sekce. Představili jsme naši výzkumnou terminologii, která se neustále rozšiřuje a nyní se překládá do dalších jazyků. Naše seznamovací hra s observačními

studiemi byla velkým hitem a celkově kongres skutečně připravil půdu pro naši další práci.

Kromě těchto větších setkání pořádáme také HD tábory, které nám umožňují poskytovat podporu v malých skupinách. Spojujeme odborníky na HD, obvykle sociální pracovníky, se dvěma až třemi mladými dobrovolníky, kteří mají osobní zkušenost, v táborové skupině maximálně sedmi mladých lidí. Vše je přizpůsobeno konkrétním potřebám každé skupiny, což může zahrnovat například zkoumání otázek, jako je genetické testování nebo ztráta a ztráta. Hlavní důraz je kladen na to, aby byl obsah relevantní a smysluplný v rámci bezpečí malé skupiny. Tábory se v současné době konají v Severní Americe, ale hledáme způsoby, jak navázat vztahy s místními podpůrnými systémy, abychom mohli formát programu rozšířit i do dalších oblastí.

Jak jsou mladí lidé zapojeni do navrhování těchto aktivit?

Každý nový program, který vytvoříme, prochází procesem prověřování našimi ambasadory a jejich postřehy jsou opravdu velmi cenné. Po akcích, jako jsou kongresy, získáváme zpětnou vazbu od ambasadorek a účastníků prostřednictvím debriefingů a průzkumů a klademe otázky o tom, co fungovalo a co ne. Když přemýšlíme o logách a reklamním zboží, ambasadoři jsou v popředí našeho rozhodovacího procesu. Posledních několik let provádíme sérii průzkumů, abychom lépe porozuměli různým aspektům

života naší komunity, jak její členové pokračují na své cestě s HD. Rozhovory s našimi ambasadory nám umožňují klást ty správné otázky.

Co může Enroll-HD 2.0 nabídnout mladým lidem?

Enroll-HD 2.0 má potenciál dát mladým lidem opravdu důležité místo u stolu pro výzkum, zejména když přemýšlíme o biomarkerech a porozumění časné progresi onemocnění. Věk a průběh nemoci samozřejmě často jdou ruku v ruce a všichni bychom rádi viděli intervenční terapii, která dokáže co nejdéle oddálit HD a zároveň zajistit maximální kvalitu života. Enroll-HD 2.0 má potenciál to skutečně ovlivnit.

Aby se mladí lidé cítili posílení a motivovaní k účasti na výzkumu, musíme jim poskytnout podporu a vzdělání. Měli jsme již skvělé diskuse o tom, jak můžeme spolupracovat s odbornými komunitami na podpoře mladých lidí a zajistit, aby Enroll-HD 2.0 byla co nejúspěšnější. Je opravdu vzrušující vést tento otevřený dialog a budeme i nadále prosazovat spolupráci.

HDYO poskytuje komplexní škálu zdrojů pro děti, mladé lidi, rodiny, přátele a odborníky. Více informací najdete zde: hdyo.org.

YouTube: youtube.com/hdyofeed

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

Facebook: facebook.com/HDYouthOrg

Instagram: instagram.com/hdyofeed

Kongres klinického výzkumu EHDN 2026

Kongres klinického výzkumu EHDN se bude konat v polském Krakově ve dnech 22. až 24. října 2026.



Hoa Nguyen



Nayana Lahiri

Programový výbor, kterému předsedají Hoa Nguyen (Ruhr University Bochum) a Nayana Lahiri (St George's University Hospital London) z Výkonného výboru EHDN, poznamenává, že akce naváže na úspěch setkání EHDN & Enroll-HD v roce 2024

ve Štrasburku a dále rozšíří integraci programu klinického vývoje. Stejně jako v předchozích letech bude toto setkání, pořádané jednou za dva roky, zahrnovat obchodní jednání EHDN, silné zaměření na probíhající a nadcházející klinická

hodnocení a prezentace o špičkových vědeckých pokrocích. Zvláštním vrcholem kongresu v roce 2026 bude hlavní přednáška laureáta Nobelovy ceny [Arona Ciechanovera](#), uznávaného

odborníka na roli ubiquitinového systému u HD a dalších neurodegenerativních poruch. Další podrobnosti, včetně programu a informací o registraci, budou k dispozici na začátku roku 2026.



Robi Blumenstein



A na závěr...

Naše vydání newsletteru *Enroll!* pro rok 2025 uzavíráme úvahami Robiho Blumensteina, prezidenta CHDI.

Tento rok byl pro komunitu HD velmi významný.

V únoru se v Palm Springs v Kalifornii konala 20. výroční konference HD Therapeutics Conference, která nastavila laťku pro nadcházející rušný a inspirativní rok. V říjnu se konal první kongres klinického výzkumu HD organizovaný skupinou Huntington Study Group a CHDI, který se ukázal jako obrovský úspěch. Pokud jde o rok 2026, s napětím očekáváme 21. výroční konferenci HD Therapeutics Conference, která se bude konat v únoru, a kongres EHDN Clinical Research Congress v polském Krakově v říjnu.

Terapeutický pokrok přináší opatrný optimismus v hledání léčby Huntingtonovy choroby, která by měnila průběh onemocnění. Výše popsané

výsledky společnosti uniQure týkající se přípravku AMT-130 poprvé naznačují, že snížení mutovaného huntingtinu u lidí přináší skutečný klinický prospěch. Jde o důležitý biologický důkaz principu. Přesto nás čeká ještě mnoho práce. Jak je zdůrazněno v tomto vydání *Enroll!*, platforma Enroll-HD nadále hraje zásadní a jedinečnou roli v pokroku vědeckého, klinického a terapeutického výzkumu.

Každý krok vpřed v našem chápání HD byl umožněn obětavostí jednotlivců a rodin zasažených touto nemocí, stejně jako lékařů, výzkumných pracovníků a odborníků působících v této oblasti. S blížícím se rokem 2026 jsou síla komunity HD a hodnota jednoty jasnější než kdy jindy.

Enroll! je publikace nadace CHDI Foundation, Inc., neziskové biomedicínské výzkumné organizace, která se výhradně věnuje společnému vývoji léčiv, která podstatně prospějí lidem postiženým Huntingtonovou chorobou. V rámci tohoto poslání nadace CHDI Foundation sponzoruje a spravuje Enroll-HD. Více informací naleznete na adrese: <https://chdifoundation.org>

Redaktor: Simon Noble, Ph.D.

Vedoucí vědecká redaktorka: Catherine Deeptose, Ph.D.

Sazba a fotografie na straně 15 (vpravo) a 16:

Gabriele Stautner, artifox.com

Překlad: Tomas Bernard

Enroll! je licencován pod licencí Creative Commons Attribution-

ShareAlike 4.0 Unported. To znamená, že kdokoli může obsah z *Enroll!* převzít a znovu jej použít kdekoli, pokud uvede **Enroll!**. A poskytne odkaz zpět na <https://enroll-hd.org>



Kontaktujte nás na adrese info@enroll-hd.org