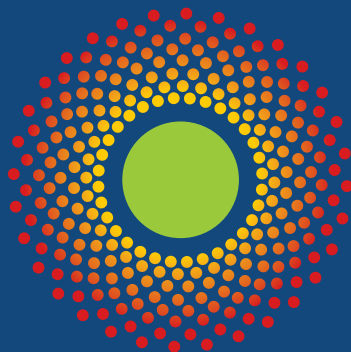




VELKOMMEN TIL ENROLL! 2025



Cristina Sampaio



Enroll! 2025 viser den hurtige fremgang, der gøres i forskningen i Huntingtons sygdom (HS). Vi er glade for at fremhæve den vigtige rolle, som Enroll-HD-plattformen spiller i at levere kritiske ressourcer til design og gennemførelse af studier og kliniske forsøg, og for at vise, hvordan dataene og de biologiske prøver fortsat uddyber vores forståelse af HS.

Med mere end 22.100 aktive deltagere på 157 centre i 23 lande fortsætter Enroll-HD med at vokse sig stærkere. Indtil nu er over 175 artikler baseret på Enroll-HD-datasæt blevet publiceret, og denne udvikling fortsatte i september med udgivelsen af det syvende periodiske datasæt.

Enroll-HD 2.0 er fuldt ud baseret på nyere videnskabelige og terapeutiske fremskridt. Forberedelserne til overgangen til Enroll-HD 2.0 er godt i gang. Dette vil sikre, at vi er optimalt positioneret til at imødekomme de moderne realiteter inden for HS-forskning og imødekomme stadigt skiftende regulatoriske krav i jagten på effektive HS-terapi.

Vi er oprigtigt taknemmelige over for de personer og familier, der er berørt af HS, for deres urokkelige engagement i at fremme klinisk forskning.

Cristina Sampaio, MD, PhD

Seniorkonsulent, CHDI

Første HS Kliniske Forskningskongres 2025

Den første **HD Clinical Research Congress** blev afholdt den **11.-13. oktober i Nashville, Tennessee, i samarbejde med Huntington Study Group og CHDI Foundation. Arrangementet tiltrak hovedsageligt deltagere fra Nordamerika, Sydamerika og Australasien. Disse kom fra Enroll-HD-centre i disse regioner samt brancherepræsentanter. Et udvalg af præsentationer er tilgæn-**

geligt på Enroll-HD's hjemmeside:
enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery/.

Kongressen åbnede med en livlig **HD Community Research Day** (11. oktober). Den åbnede med en paneldiskussion med det formål at afmystificere klinisk forskning for deltagere og familier, ledet af Arik Johnson (Huntington's Disease Society of America). Oplægsholdere omfattede Daniel Claassen (Huntington Study Group), William Alexander (Alex Dalrymple (University of Virginia) og Frances Saldana (HD-Care).

Dernæst diskuterede Lisa Hale (Teva Pharmaceuticals) og Alex Dalrymple rollen for personer med HS som partnere i klinisk forskning og beslutningstagning om deltagelse. Danielle Buchanan og McKenzie Luxmore (begge repræsenterende Huntington Study Group) kastede lys over processen med informeret samtykke. Phyllis Foxforth (Huntington's Disease Society of America) præsenterede om FDA og om at sikre, at din families stemme bliver hørt. Katherine McDonell (Vanderbilt University Medical Center) og Danielle Buchanan uddybede, hvad et studiebesøg indebærer, og mindede os om, at et helt forskningsteam

er på plads for at yde støtte og vejledning. Victor Sung (University of Alabama at Birmingham) delte viden om de forskellige terapier, der i øjeblikket studeres for HS. Efter en paneldiskussion med deltagerne sluttede dagen med en Q&A-session med "spørg eksperterne".



Merit Cudkowicz

Clinical Research Day (12. oktober) åbnede med en hovedtale af Merit Cudkowicz (Mass General Brigham Neuroscience Institute og Harvard Medical School) om fremskridt i klinisk udvikling, især fleksibel design af kliniske forsøg.

I en session dedikeret til opdateringer om kliniske forsøg i HS præsenterede Victor Sung uniQures nyligt offentliggjorte topline-resultater for genterapien AMT-130. Beth Borowsky (Novartis) delte opdateringer om det orale huntingtin-sænkende lægemiddel Votoplam (PTC-518) og planer om et fase 3-forsøg i en større gruppe deltagere tidligt i HS-forløbet. Peter McColgan (Roche) gav en opdatering om tominersen og andre metoder til at sænke huntingtin, som udvikles på Roche. Meghan Miller (Skyhawk Therapeutics) opdaterede om SKY-0515, et andet oralt huntingtin-sænkende lægemiddel, og delte, at fase 2/3 FALCON-HD-forsøget, som i øjeblikket pågår i Australien og New Zealand, forhåbentlig vil udvide sig til flere lande.

I fortsættelse af biomarkør-sessionen diskuterede Hilary Wilkinson (CHDI) fordelene ved langvarig CAG-instabilitet som biomarkør for HS. David Hawellek (Roche) præsenterede værdien af at måle mutant huntingtin og neurofilament light chain (NfL) som grundlag for beslutningstagning i kliniske forsøg og introducerede det kommende HARMONISE: HD-NfL-forsøg. Killian Hett (Vanderbilt University Medical Center) delte indsigter om

biomarkører fundet i cerebrospinalvæske og konsekvenserne for at levere potentielle behandlinger for HS. Jamie Adams (University of Rochester) fremhævede, hvordan digitale målinger i HS kan forbedre studiedesign, overvågning og behandling.



Jeff Long

Dagens sidste session fokuserede på kliniske forskningsindsigter. Jeff Long (University of Iowa) argumenterede for kontrollerede kliniske forsøg for at bekræfte, om antidopaminerge lægemidler forværrer symptomerne på HS. Stan Lazic (Prioris.ai) afsluttede med en vurdering af, hvordan psykologiske symptomer som depression og angst kan påvirke forudsigeligheden af stadiet i Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS).



Sam Frank

Clinical Practice Day (13. oktober) startede med en session om "translational issues" af Sarah Tabrizi (University College London). Sam Frank (Beth Israel Deaconess Medical Center og Harvard Medical School) gennemgik, hvordan HD-ISS, udviklet til forskningsformål, også kunne bruges som et klinisk værktøj. Dirk Keene



Anerkendte talere og entusiastiske delegerede samledes på kongressen.

(University of Washington) præsenterede bestræbelser på at modernisere neuropatologi i studiet af Alzheimers sygdom og dens udvikling mod anvendelse i HD. Joel Braunstein (C2N Diagnostics) delte refleksioner over sin rejse mod at udvikle den første meget præcise diagnostiske blodprøve for Alzheimers sygdom.

I **“Science for Clinicians: Hot Topics That are Important to Communicate in Clinic”** diskuterede Davina Hensman-Moss (University College London Institute of Neurology) terapeutisk målretning af somatisk ustabilitet, processen hvor gentagne DNA-sekvenser, såsom CAG-gentagelser, forlænges i visse celler, efterhånden som en person bliver ældre. David Howland (CHDI) delte, hvordan potentielle terapier samtidig kan målrette mutant huntingtin og somatisk ustabilitet.

Jeff Carroll (University of Washington) holdt foredraget “HD Insights of the Year” og understregede, at forskellige tilgange til at sænke huntingtin har forskellige effekter og implikationer for de nuværende kliniske forsøg.



Erin Furr Stimming

Sessionen dedikeret til unge med HS blev introduceret af Erin Furr Stimming (UTHealth Houston Neurosciences). Bruce Compas (Vanderbilt University) gik i detaljer med opståen af kognitive symptomer ved HS, begyndende med en udviklingsorienteret tilgang til hjernefunktion. Cristina Sampaio (CHDI) talte derefter om inklusions- og eksklusionskriterier for kliniske forsøg samt de forskellige regulatoriske krav i USA og Europa. Martha Nance (Hennepin HealthCare HD Center of Excellence og Struthers Parkinson’s Center) diskuterede aspekter af klinisk behandling af børn/unge med HS og mindede os om, at HS påvirker hele familien.



Livlige postersessioner skabte plads til udveksling mellem foredragsholdere og delegerede.

Endelig blev tre korte forelæsninger udvalgt til mundtlige præsentationer ud fra posterindsendelserne. Blair Leavitt (Incisive Genetics) diskuterede virksamhedens sænkende genterapi, Christopher Mezas (Critical Path Institute) præsenterede rammer for regulatorisk videnskab og validering af biomarkører, og Jang-Ho Cha (Latus Bio) diskuterede målretning af DNA-reparationsproteinet MSH3 for at forhindre udvidelse af CAG-gentagelser.



Emily Gantman



Cristina Sampaio

Fremme af klinisk forskning: HD Integrated Staging System

HD-ISS giver en biologisk, evidensbaseret ramme, der beskriver udviklingen af HS fra fødslen til livets afslutning. CHDI's Chief Medical Officer, **Cristina Sampaio, MD, PhD**, og vicepræsident **Emily Gantman, PhD**, forklarede vigtigheden af HD-ISS for det videnskabelige samfund og understregede værdien af at tilbyde et fælles ordforråd for forskere.

Hvorfor blev HD-ISS udviklet?

Emily: Vi udviklede HD-ISS sammen med Sarah Tabrizi og kolleger, og dette blev offentliggjort i 2022. Den opstod ud fra behovet for at syntetisere videnskabelige fremskridt i vores forståelse af HS ved at udvikle en konceptuel ramme, der viser, hvordan vi taler om og udfører klinisk forskning i feltet. Ud over den offentliggjorte artikel har vi for nylig lavet en infografik [se nedenfor], der forklarer HS-stadierne på en let tilgængelig måde.

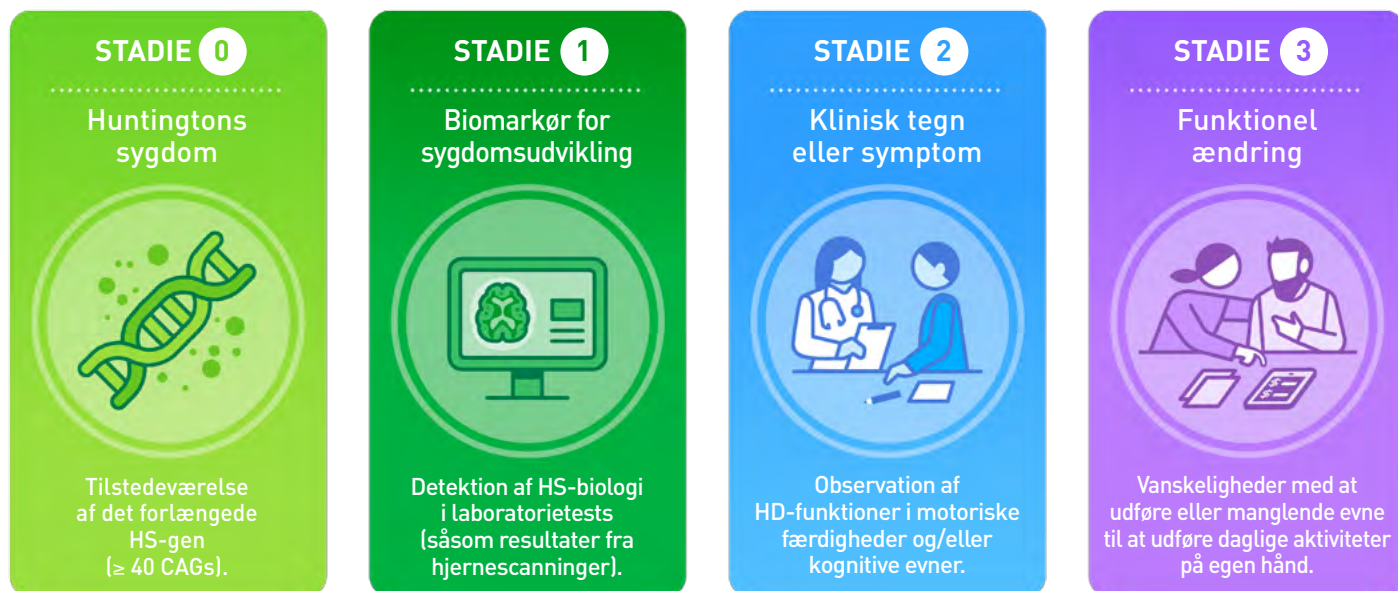
Ifølge HD-ISS begynder stadium 0 ved fødslen og omfatter alle med 40 eller flere CAG-gentagelser, som ikke viser klinisk relevante biomarkører, tegn, symptomer eller funktionelle ændringer forbundet med HS. I fase 1 kan målbare ændringer i HS-biomarkører identificeres ved hjælp af MR-scanning. I fase 2 er HS udviklet til, at kliniske tegn og symptomer er synlige på tests som Unified Huntington's Disease Rating Scale, Total Motor Score og Symbol Digit Modalities Test. I fase 3 er udviklingen af HS tydelig gennem tab af funktion eller vanskeligheder med selvstændigt at udføre daglige opgaver og aktiviteter.

Cristina: Den betydelige mængde data, der er indsamlet gennem de sidste to årtier, har givet en langt mere detaljeret forståelse af HS, herunder den utvetydige erkendelse af, at HS er til stede fra fødslen. Siden opdagelsen af det kausale gen i 1993 har genetisk testning gjort det muligt at identificere mutationen hurtigt og præcist til enhver tid i livet, hvilket eliminerer behovet for at vente på kliniske symptomer for at stille en diagnose.

Da vi skabte HD-ISS, definerede vi HS som tilstedeværelsen af en komplet penetrerende mutation – specifikt en CAG-gentagelseslængde på 40 eller mere. Dette repræsenterer et væsentligt skift fra den tidligere afhængighed af klinisk motorisk diagnostik, som er baseret på bevægelsesforstyrrelser, og som normalt opstår relativt sent i sygdommens biologiske forløb, ofte midt i livet.

Hvordan stemmer denne tilgang overens med studiet af andre sygdomme?

Cristina: Omfattende forskning har vist, at de strukturelle hjerneforandringer forbundet med HS begynder mange år, ofte årtier, før nogen observerbare tegn eller symptomer opstår, herunder dem, der kræves for klinisk motorisk diagnose. Verdenssundhedsorganisationen definerer sygdom som enhver afvigelse fra normal fysiologisk eller strukturel funktion, selv uden åbenlyse kliniske manifestationer. Efter denne standard er HS en sygdom længe før den bliver klinisk synlig, og fra et genetisk synspunkt er den årsagsmæssige mutation til stede fra undfangelsen. Sammen understreger disse perspektiver behovet for at anerkende HS som en livslang tilstand, snarere end en, der kun begynder med



Oversigt over HD Integrated Staging System (HD-ISS). HD-ISS er et trindeligt system designet til klinisk forskning, som opdeler udviklingen af HS i fire adskilte stadier.

klinisk diagnosticerbare symptomer. Dette stemmer overens med FDA's bredere perspektiv på neurodegenerative sygdomme, som det fremgår af deres støtte til lignende tilgange i udviklingen af behandlinger for sygdomme som Alzheimers sygdom.

Hvad er fordelene ved HD-ISS?

Cristina: Som vi har påpeget, har HS historisk set været defineret ved klinisk motorisk diagnose. Da forskere ønskede at studere personer før dette tidspunkt – fra fødsel til tilstedeværelse af entydige HS-tegn og symptomer – blev inkonsistente definitioner som "præ-manifest", "prodromal" og "præ-symptomatisk" brugt. For at gøre forvirringen endnu større har "tidlig HS" blevet brugt til at henvise til perioden efter motorisk diagnose, men før betydelig funktionsnedsættelse, hvilket ikke afspejler sygdommens tidligste stadier. HD-ISS adresserer disse uklarheder ved at levere klar og ensartet terminologi, muliggøre præcis definition af sygdomsstadier og støtte effektiv kommunikation på tværs af HS-forskning, herunder i kliniske forsøg.

Emily: Ligesom HD-ISS blev udviklet på baggrund af den nuværende videnskabelige forståelse, vil den fortsætte med at integrere fremtidige indsigter. Selvom selve stadiene forbliver uændrede for at sikre kontinuitet for forskerne, vil en mere detaljeret forståelse af stadiernes biologi udvikle sig, efterhånden som HS-forskningen skrider frem. For eksempel, efterhånden som vi får en dybere forståelse af de biomarkører, der definerer og

differentierer de fire HD-ISS-stadier, vil vi kunne lægge disse oven på HD-ISS, hvilket muliggør oprettelsen af mere præcise kohorter til kliniske forsøg og anden forskning.

Hvad er implikationerne af HD-ISS for terminologien?

Emily: Da HD-ISS er baseret på en genetisk definition af HS, er betegnelsen "genbærer" ikke længere passende. Det er ikke hjælpsomt at antyde, at sygdomsprocesserne ikke allerede er i gang, før symptomerne bliver tydelige. Ligeledes er det misvisende at omtale en "debut" af HS, fordi sygdommen er til stede fra fødslen, et begreb der er centralt i HD-ISS-rammen. I stedet er det mere præcist at beskrive personer, der bruger HD-ISS stadielinddelingssystemet: Stadie 0 eller 1 for perioder, hvor tegn og symptomer ikke er umiddelbart synlige, og stadie 2 eller 3 for at indikere progression af symptomatisk sygdom. For klarhedens skyld bør vi undgå at bruge ordet "stadie", medmindre vi specifikt taler om HD-ISS. Og vi bør kun bruge ordet "begyndelse" til at henvise til begyndelsen på noget specifikt, såsom begyndelsen på kliniske symptomer. Hvor det er relevant, anbefaler vi for at kommunikere de tidligere omtalte termer som «pre-onset» eller «post-onset» i stedet at bruge før eller efter klinisk motorisk diagnose.

Meget af den tidligere terminologi om HS-progression kan bruges inden for konteksten af HD-ISS. For eksempel opstår klinisk motorisk diagnose

normalt i slutningen af HD-ISS stadie 2. Yderligere eksisterende terminologi, såsom den der blev introduceret af Shoulson og Fahn for at beskrive sygdommens sværhedsgrad, overlapper og forbliver meget nyttig, især i forbindelse med HD-ISS stadie 3. For at være i overensstemmelse med HD-ISS og for at beskrive det, vi tidligere kaldte 'Shoulson og Fahn fase 4', anbefaler vi at bruge romertal i forbindelse med det nye system: HD-ISS 3-IV.

Cristina: Den præcise terminologi, som HD-ISS introducerer, vil være afgørende for at fremme HS-feltet. Da HD-ISS nu fungerer som standardrammen for klassificering af deltagere i observations- og klinisk forskning, er konsekvent brug af terminologien essentiel – især for at understøtte regulatorisk tilpasning og beslutningstagning.



Swati Sathe

En opdatering om Enroll-HD 2.0

Swati Sathe, MD, er medicinsk vicepræsident for klinisk forskning hos CHDI. I 2024 delte hun "[hvorfør, hvad og hvornår](#)" om Enroll-HD 2.0 med læserne. Vi talte med Swati for at opsummere de vigtigste ændringer og høre de seneste fremskridt mod dette spændende nye kapitel i HS-forskningen.

Hvad er formålet med Enroll-HD 2.0?

Enroll-HD-undersøgelsen er en del af [Enroll-HD-platformen](#). Enroll-HD 2.0 er en opdatering af den oprindelige Enroll-HD-studieprotokol. Vigtige ændringer, især HD-ISS og fremkomsten af potentielle terapeutiske strategier, der målretter sygdommens rodårsag, understreger vigtigheden af at studere HS tidligere i processen, hvilket nødvendiggjorde en ændring af protokollen.

Hvilke ændringer vil Enroll-HD 2.0 introducere?

Opdateringerne af protokollen vil primært påvirke rekruttering og vurderinger. Enroll-HD 2.0 vil fokusere på at opretholde en kohorte på cirka 25.000 aktive

deltagere. Dette mål vil sikre, at studiet forbliver håndterbart, maksimerer effektiviteten af den operationelle støtte fra Enroll-HD-platformen og gør det muligt for studiet at fortsætte med at nå sine videnskabelige mål.

Hvordan vil rekrutteringen ændre sig?

Enroll-HD 2.0 har til formål at rekruttere yngre deltagere til bedre at forstå hele spektret af sygdomsudvikling og inkludere deltagere med tidlige sygdomsprocesser. Disse er i øjeblikket underrepræsenterede i undersøgelsen.

HD-ISS-rammen er integreret i Enroll-HD 2.0. Alle deltagere, både nye og eksisterende, vil blive tildelt en studiekohorte: Kohorte A, Kohorte B, Kohorte C eller Kontrol. Kohorterne er i høj grad tilpasset HD-ISS-stadierne, hvor kohorte A inkluderer deltagere op til 44 år og typisk repræsenterer HD-ISS stadier 0 og 1. Kohorte B vil inkludere deltagere på 45 år og derover, som typisk repræsenterer HD-ISS fase 2-tidlig fase 3. Kohorte C vil inkludere deltagere med mere fremskreden sygdomsprogression, dvs. HD-ISS stadie 3. Overgangen til kohorte C vil være baseret på kliniske karakteristika frem for alder.

Hvordan vil vurderingerne ændre sig?

En vigtig egenskab ved Enroll-HD 2.0 er, at studiet vil udvikle sig med deltagerne og sikre, at vurderingerne tilpasses hver persons kohortefordeling. Efter grundig videnskabelig gennemgang og input er et udvalg af nye og modificerede vurderinger blevet inkluderet i Enroll-HD 2.0, mens flere vurderinger fra den tidligere protokol er blevet fjernet. Disse ændringer giver maksimal fordel af de indsamlede data, samtidig med at testbyrden holdes håndterbar for deltagerne.

Hvad er delstudier?

Enroll-HD 2.0 introducerer den ekstra kategori af delstudier til Enroll-HD-plattformen. En delundersøgelse er en delvist integreret undersøgelse, idet den bruger data, der allerede er indsamlet gennem Enroll-HD, men som også har yderligere krav. To vigtige delstudier kan være tilgængelige for Enroll-HD-deltagere: iEnroll, som vil indsamle yderligere billeddata, og Origin-HD, som vil indsamle sædceller fra mandlige deltagere.

Hvilke andre udviklinger er i gang?

Sammen med Enroll-HD 2.0 vil en ny biobankramme gøre det muligt for CHDI at lagre og distribuere vigtige data samt modtage og opbevare biologiske prøver. Enroll-HD Collaborative Biobank vil etablere en standardiseret, klart defineret proces til modtagelse, opbevaring og deling af biologiske prøver og data fra HS-personer og kontroldeltagere. Dette initiativ har til formål at fremskynde udviklingen af biomarkører i HS-forskning, muliggøre yderligere undersøgelse af genetiske og miljømæssige faktorer, der

påvirker HS-patofysiologi, og bidrage til udviklingen af sygdomsprogressionsmodeller og kliniske vurderingsværktøjer ved HS og andre neurodegenerative tilstande.

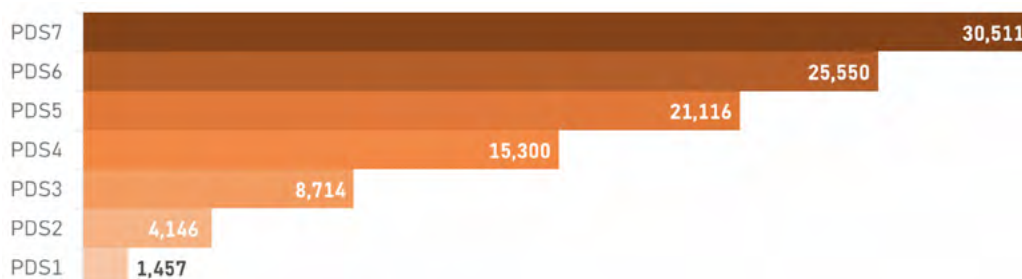
Hvornår vil disse ændringer finde sted?

Forberedelserne til overgangen til Enroll-HD 2.0 er godt i gang. Den operationelle infrastruktur gennemgår betydelige ændringer for at understøtte de nye funktioner, der er inkluderet i den ændrede undersøgelse. Der arbejdes i øjeblikket meget på at udvikle nye og reviderede studieprocedurer, hvor det er nødvendigt, samt andre nødvendige ressourcer såsom træningsmaterialer til studiecentre, et elektronisk dataindsamlingsystem og oversættelser.

Et kritisk aspekt af overgangen er at udvikle en nøje gennemtænkt udrulningsplan for deltagende lande og studiecentre. Denne udrulning vil blive gennemført i faser og vil tage flere år. Der er meget arbejde, der skal gøres, men vi gør støt fremskridt mod Enroll-HD 2.0.



Jen Ware



Enroll-HD udvælgelse af PDS-udgivelse.

Enroll-HD-datasæt: En vigtig ressource for HS-forskere

Enroll-HD-plattformen giver forskere adgang til kliniske datasæt af høj kvalitet og biologiske prøver for at accelerere HS-forskning. Vi talte med **Jennifer Ware**, PhD, direktør for eksperimentelt design hos CHDI, for at lære mere om tilgængelige datasæt og deres indflydelse.

Hvorfor tilbyder Enroll-HD-plattformen kliniske datasæt?

For at drive HS-forskningen fremad! Enroll-HD-plattformen er designet som et ressource-”hub” for HS-forskere – og i tråd med denne filosofi fungerer vi som en gratis, one-stop shop for kliniske datasæt og biologiske prøver fra en lang række HS-studier. Ud over Enroll-HD’s periodiske og specificerede datasæt giver platformen forskere adgang til kliniske datasæt fra andre HS-studier, herunder HDClarity, TRACK-HD og Track-On HD, PREDICT-HD, REGISTRY, IMAGE-HD, HD-YAS og flere.

Fortæl os om det nyeste Enroll-HD-datasæt – PDS7!

Det syvende Enroll-HD periodiske datasæt blev gjort tilgængeligt i september. PDS7 indeholder data fra 30.511

deltagere i Enroll-HD-studiet og inkluderer 112.992 studiebesøg, hvilket gør det til det største HS-kohortedatasæt tilgængeligt for forskere. [PDS7-oversigtsdokumentet](#) giver et overblik over datasættet, stikprøvestørrelse, besøg samt kohortens sociodemografiske og kliniske karakteristika.

Interessant nok omfatter PDS7 cirka 1.000 deltagere med RNA-prøver, efter indsamlingen af den første prøve under dette initiativ i februar 2024. Vi er spændte på at se, hvordan data og prøver fra disse deltagere vil blive brugt! Et andet højdepunkt ved denne udgivelse er, at den indeholder data fra næsten 1.000 deltagere, der har haft *10 eller flere* Enroll-HD-studiebesøg. Denne longitudinelle dækning er uvurderlig for mange forskere og er et bevis på deltagernes engagement i Enroll-HD-studiet.

Enroll-HD periodiske datasæt giver HS-forskere adgang til data af høj kvalitet og longitudinelle data på tværs af et bredt udvalg af vurderinger fra en meget stor kohorte. Disse egenskaber tilsammen giver forskere en værdifuld mulighed.

Hvordan bruges datasættene?

HS-forskningsmiljøet har reageret entusiastisk på Enroll-HD – vi har modtaget hundredvis af forespørgsler om Enroll-HD-data og biologiske prøver fra forskere over hele verden. Når forskere anmoder om adgang til disse ressourcer, beder vi dem om at give en kort beskrivelse af deres planlagte projekt, og vi lægger disse beskrivelser op på vores hjemmeside. Formålet med dette er todelt: at fremme

samarbejdende forskning og, vigtigst af alt, at informere forskningsdeltagerne om, hvordan deres data og biologiske prøver bruges. **Jeg opfordrer dig til at kigge på disse [projekter](#) og se, hvad der foregår!**

Enroll-HD blev udviklet for at støtte kliniske forsøg, øge vores forståelse af HS og forbedre klinisk behandling. De data og biologiske prøver, som deltagere i Enroll-HD har leveret, har gjort det muligt for vores forskningsfællesskab at gøre netop det.

Vi har set medicinalfirmaer udnytte Enroll-HD-data til kliniske forsøg (f.eks. Enroll-HD-data). [uniQure](#)), og forskere har brugt Enroll-HD-data til at udvikle HD ISS, fremme biomarkørforskning, udvikle analyser til at måle huntingtin-proteinet, bidrage til et HS-fænotypeatlas og identificere flere genetiske modifikatorer af HS-milepæle – hvilket afgørende peger på nye mål, som behandlinger nu udvikles til. Inden for klinisk behandling har Enroll-HD-data givet vigtige indsigter i selvmordsadfærd og effekten af modificerbare miljøfaktorer på sygdomsudvikling.

Vi følger og fremhæver alle [publikationer](#), der udnytter Enroll-HD-data, biosamples og infrastruktur – indtil videre 175 og stigende.

Enroll-HD-datasæt har bidraget meget til vores forståelse af HS. Vigtigst af alt ville intet af dette være muligt uden den kontinuerlige dedikation og engagement fra HS-familier og Enroll-HD-studiepersonalet. Tak!



Arun Karpur

Anvendelser af Enroll-HD-data i klinisk forskning

Arun Karpur, MD, MPH, er læge, forsker og epidemiolog med over 20 års erfaring i både klinisk forskning samt forskning i folkesundhed og offentlig politik, og tiltrådte CHDI i 2025 som direktør for klinisk statistik. Vi var ivrige efter at høre om, hvordan Enroll-HD-data er blevet brugt i vigtige fremskridt.

Hvordan bidrog Enroll-HD-data til udviklingen af HD-ISS?

HD-ISS blev udviklet med input fra fremtrædende HS-forskere og kliniske fagfolk, som brugte Enroll-HD-data til at bekræfte gennemførligheden og nytten af at beskrive sygdomsprogression. Omfanget og konsistensen af Enroll-HD's kliniske og biologiske forsøgsdata viste, at den kliniske progression kan opdeles i fire faser, hvilket muliggør præcis bestemmelse af sygdomsprogression på individniveau.

Hvad er det beskrivende fænotypiske atlas, og hvordan bidrog Enroll-HD-data til det?

Det beskrivende fænotypiske atlas blev offentliggjort af Douglas Langbehn og kolleger i 2023. Den opsummerer forekomsten og fordelingen af HS-fænotyper – eller træk – forbundet med HS, herunder motoriske, kognitive, psykiatriske og funktionelle træk på tværs af forskellige CAG-gentagelseslængder, aldre og funktionsniveauer. Derudover blev der oprettet et online kompendium med opsummerede værdier af forskellige kliniske markører for sygdomsprogression for at udstyre klinikere og forskere med data, der kan forbedre deres forståelse af sygdomsudvikling og understøtte klinisk beslutningstagning.

For eksempel kan en sundhedsprofessionel ved at indtaste værdier for en given CAG-længde undersøge den gennemsnitlige fordeling af point efter alder for Total Motor Score-komponenten i Unified Huntington's Disease Rating Scale. Ud fra dette kan de få indsigt i hver patients progressionshastighed sammenlignet med, hvad der typisk observeres i HS-populationen, der deltager i Enroll-HD-forsøget. Disse indsigter kan vise, hvilke yderligere tests og vurderinger der vil være nyttige for at sikre effektiv overvågning og støtte. Dette er et nyttigt værktøj for patienter og deres omsorgspersoner samt læger, og kan findes på enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/.

Hvordan blev den standardiserede CAP-score udviklet, og hvorfor er den nyttig for HS-forskere?

CAP-score beregnes ved at multiplicere en persons CAG-tal i huntingtin-genet med deres alder. En højere CAP-score antyder større kumulativ eksponering for de skadelige virkninger af det muterede huntingtin-protein og en mere fremskreden HS-progression. Desværre gør små, men vigtige forskelle i, hvordan

dette beregnes, det vanskeligt at sammenligne mellem studierne. Den standardiserede CAP-score, offentliggjort af John Warner og kolleger i 2022, adresserer denne begrænsning ved at give en fælles reference til sammenligning af forskellige studier og hjælpe med design af kliniske forsøg gennem mere præcis rekruttering og stratificering.

Hvordan er Enroll-HD-data blevet brugt direkte i kliniske forsøg?

Enroll-HD-data er blevet brugt på flere måder. For det første er Enroll-HD-data blevet brugt som ekstern sammenligningsarm i kliniske forsøg. For eksempel brugte uniQures nylige AMT-130 fase 1/2-forsøg en matchet sammenligningsgruppe taget fra Enroll-HD-dataene og rapporterede et markant fald i sygdomsprogression. Derudover, givet kvaliteten og den længere varighed af dataindsamlingen, bruger sponsorerne Enroll-HD-data som en yderligere sammenligning med placebogrupper.

For det andet bruges Enroll-HD-data af mange sponsorer til at understøtte planlægning af kliniske forsøg, bestemme klinisk meningsfulde studieendepunkter, beregne antallet af nødvendige deltagere og udvikle optimerede studiedesigns og -tilgange.

Endelig er Enroll-HD-data blevet brugt som bevis fra den virkelige verden. I GENERATION HD1-studiet blev Enroll-HD-data sammenlignet med kontrolgruppen for at vise langsigtede placeboeffekter hos gruppen, der ikke modtog reel medicin. Forståelsen af placeboeffekter ved HS er afgørende, fordi de kan maskere sygdomsprogression og forstyrre evalueringen af eksperimentelle behandlinger.

Hvordan forestiller du dig, at Enroll-HD-data vil blive brugt i fremtiden?

Enroll-HD er en afgørende platform, der leverer virkelige evidensdata om den kliniske udvikling af HS. Den reviderede og opdaterede protokol vil indsamle endnu mere relevant og målrettet klinisk og biomarkørinformation, herunder data om vigtige genetiske markører. Disse oplysninger vil uddybe vores forståelse af HS-progression og de faktorer, der bidrager til den samlede patientoplevelse. Vigtigst af alt har Enroll-HD-data potentiale til at bidrage til lægemiddeludvikling, som kan forsinke eller endda stoppe sygdomsprogression i de tidlige stadier af HS.

uniQures AMT-130: Nuværende status og næste skridt

AMT-130 er en eksperimentel genterapi, der leverer et lille stykke genetisk materiale ind i hjernen. Dette genetiske materiale "instruerer" hjerneceller i at danne et lille RNA-molekyle, der sænker niveauet af både normal og mutant huntingtin. Behandlingen gives direkte ind i striatum ved hjælp af en modificeret, harmløs virus (AAV5), som fungerer som et leveringsværktøj i denne engangskirurgiske procedure.

Den 24. september [annoncerede uniQure lovende toplinjeresultater for sin fase 1/2-undersøgelse af AMT-130](#) i HS. Den høje dosis af AMT-130 opfyldte studiets primære endepunkt ved at vise statistisk signifikante fald i sygdomsprogression (målt med den sammensatte Unified Huntington's Disease Rating Scale) efter 36 måneder sammenlignet med en ekstern kontrol af propensity score (Enroll-HD Natural History). Den høje dosis af AMT-130 viste

også statistisk signifikante fald i sygdomsprogression målt ved den samlede funktionelle kapacitet efter 36 måneder sammenlignet med en ekstern kontrol med propensity score-matching. Der var 12 deltagere i høj-dosis- og lavdosisgrupperne, og AMT-130 var generelt veltolereret med en håndterbar sikkerhedsprofil.

[uniQure meddelte den 3. november](#), at drøftelser med FDA indikerede, at eksterne kontroldata sandsynligvis ikke vil blive brugt som hovedgrundlag for AMT-130 Biologics' licensansøgning. Dette blev [bekræftet den 4. december](#) i en yderligere pressemeddelelse fra uniQure.

uniQure forventer yderligere drøftelser med FDA i begyndelsen af 2026. Studiet er i øjeblikket i gang, og HS-fællesskabet ser frem til videnskabelig offentliggørelse af de fulde resultater samt yderligere data, efterhånden som studiet skrider frem.



Amy Brown, Spencer Diehl og Katherine McDonell med HD-holdet

Engagere familier, styrke forskning

Amy Brown, MD, MS, lektor i neurologi, **Spencer Diehl**, LCSW, socialrådgiver, og **Katherine McDonell**, MD, MSCI, lektor i neurologi, er nøglemedlemmer af det dedikerede og dynamiske [Huntington's Disease Program](#) ved Vanderbilt University Medical Center, USA. Vi talte med dem for at lære mere om deres vigtige arbejde og deres fokus på at engagere familier i HS-forskning.

Hvordan blev du involveret i Enroll-HD?

Amy: Jeg har været involveret i HS-forskning på Vanderbilt som specialist i bevægelsesforstyrrelser i omkring seks år. Jeg er nu meddirektør for vores Huntington's Disease Centre of Excellence og hovedforsker for Enroll-HD og HDClarity. Jeg trådte ind i disse roller efter Daniel

Claassen, som byggede vores fremragende Vanderbilt-program og lagde grundlaget for dets fortsatte succes.

Katherine: Jeg har været her i omkring 11 år og kom ind som kollega i 2014, da klinikken var ved at blive etableret. Fra starten var jeg særligt tiltrukket af at arbejde med unge, der er berørt af HS, og jeg blev involveret i at tilbyde genetisk rådgivning og støtte til dem, der overvejede testning. Mit arbejde med disse unge personer og deres familier har formet mange af mine kliniske og forskningsmæssige interesser.

Spencer: Jeg blev medlem af Vanderbilts Center of Excellence i 2021 med en baggrund inden for mental sundhed i lokalsamfundet. Da jeg talte med Daniel, indså jeg, hvor meget overlap der var mellem mit tidligere arbejde og de udfordringer, personer med HS står overfor – især omkring psykiatriske symptomer og bekymringer om sygdomsudvikling. Jeg tog et intensivt kursus i HS og blev hurtigt meget glad for fællesskabet og dette patientcentrerede, tværfaglige team.

Fortæl os om Vanderbilts tværfaglige tilgang.

Katherine: Vi driver en dedikeret heldagsklinik en gang om ugen, hvor læger, en sygeplejerske, flere socialrådgivere og en talepædagog modtager patienter. Vores genetiske rådgiver er også til stede flere gange om måneden. At give rettidig behandling er en prioritet, og vi bestræber os på at planlægge besøg for alle nye patienter inden for 4 til 8 uger efter deres første kontakt med os. Vi arbejder også på at tilføje ekspertise inden for fysioterapi og ergoterapi til vores team. Mange rejser lange afstande for at modtage behandling her, og vi ønsker at tilbyde hver enkelt den mest omfattende kliniske støtte muligt.

Hvordan støtter du ellers folk med HS?

Amy: Vi fokuserer på at imødekomme behovene hos hver enkelt, men også hele familien. Vores team af socialrådgivere er dygtige til at kontakte patienter før besøg for at forstå deres prioriteter og hvordan man bedst støtter dem. Et andet nøgleelement i vores tilgang er bredden af forskningsmuligheder, vi tilbyder, herunder Enroll-HD. Da vores kliniske behandling naturligt involverer hele familien, er vi godt rustet til at støtte patienter, der ønsker at deltage i forskning. At lære familier at kende tidligt – og lade dem lære os at kende – gør overgangen til forskning langt mindre skræmmende, selv for unge voksne. Faktisk har vi fundet ud af, at selvom nogle unge måske foretrækker ikke at besøge klinikken, er mange stadig ivrige efter at deltage i Enroll-HD.

Katherine: Da vi arbejdede på at tilbyde ægte familiecentreret pleje, opdagede vi en betydelig mangel på tjenester til børn i familier, der er ramt af HD. For at løse dette har vi indgået et samarbejde med en børnepsykolog hos Vanderbilt, som bringer omfattende ekspertise inden for barndomsstress og -håndtering til vores tværfaglige HS-team. Sammen udviklede vi et forskningsprogram, der rekrutterer forældre med HS

og deres børn i alderen 6 til 30 år. Dette arbejde giver os mulighed for at udforske familiedynamikker, kommunikation og social isolation samt overveje, hvordan vi bedst kan støtte unge, herunder dem, der er for unge til at gennemgå genetisk testning.

Hvordan opretholder du engagementet med fællesskabet?

Spencer: Vi holder kontakten med familierne gennem arrangementer som vores årlige Education Day og en række aktiviteter gennem året, herunder månedlige videotræningssessioner. For nylig holdt en neuropsycholog for eksempel en præsentation om modificerbare risikofaktorer for hjernens sundhed. Dette område tiltrækker altid stor interesse fra folk, der er ivrige efter at lære, hvordan man opretholder den bedst mulige sundhed gennem hele livet.

Vi ser også fornyet engagement, når eksterne udviklinger sker, som de seneste hovedresultater fra uniQure-undersøgelsen, som fik mange, vi ikke havde hørt fra i et stykke tid, til at tage kontakt. Selvom ikke alle kan deltage i uniQure-studiet, er der stadig stor entusiasme for at bidrage til forskning, og Enroll-HD giver en tilgængelig og meningsfuld måde for folk at engagere sig på.

Hvad tilbyder Enroll-HD 2.0 unge?

Amy: Det, der tiltrækker mange unge, er muligheden for at bidrage til det bredere HS-fællesskab. På individuelt niveau giver deltagelsen i Enroll-HD dem mulighed for at holde kontakten med klinikken uden at skulle modtage klinisk behandling, indtil de er klar. Det giver også mulighed for at opnå viden om deres berettigelse til videre studier, såsom HDClarity.

Katherine: Vi ved også fra det bredere felt af neurodegenerative sygdomsforskning, at for at opnå meningsfuld terapeutisk effekt skal interventioner starte så tidligt som muligt. På samme måde har vi brug for en dybere forståelse af, hvilke kognitive og adfærdsmæssige mål der er mest følsomme over for sygdomsudvikling i forskellige aldre. For eksempel kan impulskontrol kræve nærmere opmærksomhed og mere præcise vurderingsværktøjer. Enroll-HD 2.0 giver en fantastisk mulighed for at udforske disse spørgsmål og opbygge et meget klarere billede af de tidligste kognitive og adfærdsmæssige ændringer forbundet med HS.

At forbinde Norge med det globale HS-fællesskab

Som Norges eneste aktive Enroll-HD-center er Oslo Universitetshospital blevet et vigtigt kontaktpunkt for familier, der er berørt af HS. Vi talte med **Lasse Pihlstrøm, MD, PhD**, leder af Huntingtons sygdom og neurodegenerativ genomikk og hovedforsker for Enroll-HD, om hvad Enroll-HD betyder for HS-fællesskabet i Norge.

Hvordan blev du involveret i Enroll-HD?

Vores center deltog tidligere i REGISTRY, og da jeg ankom, var en af mine første opgaver at udfylde etikansøgningen og hjælpe med at etablere Enroll-HD. Spol frem til i dag, og vi har nu omkring 100 patienter, der regelmæssigt besøger vores klinik, mange af dem i de tidlige stadier af HS. Ud over at tilbyde tværfaglig klinisk behandling tilbyder vi også muligheder for at deltage i Enroll-HD og andre forskningsstudier. Disse muligheder bliver ivrigt grebet, især af vores yngre patienter.

Hvorfor er så mange yngre deltagere blevet involveret?

Vi har tætte forbindelser til Institut for Medicinsk Genetik på Oslo Universitetshospital samt de andre universitetsklinikker, der arbejder med diagnostik af sjældne og arvelige sygdomme i hele Norge. Teamet, der er ansvarligt for prædiktiv genetisk testning, opbygger stærke relationer til patienterne gennem en række kontakter i denne kritiske periode og deler rutinemæssigt information om Enroll-HD. Som følge af denne kontakt modtager vi mange henvisninger.

En anden vigtig henvisningsvej er den norske Huntingtons sygdomsforening, som tilbyder online information, møder og webinarer, hvilket skaber forskellige muligheder for os til at engagere os med HS-fællesskabet og give information om Enroll-HD.



Oslo Enroll-HD-holdet, fra venstre: Nora Raaf, Solveig Jacobsen Dalbro, Ellen Hoven Maurtveten, Marleen van Walsem og Lasse Pihlstrøm. Holdmedlemmerne Ahmad Kaddoura og Sjur Prestsæter var fraværende, da billedet blev taget. Foto: Åsne Rambøl Hillestad, UiO

De har haft nogle fantastiske ambassadører, som har talt åbent om deres oplevelser med at være en del af Enroll-HD og delt, at det er en meget givende oplevelse.

Hvorfor er Enroll-HD så vigtigt?

Enroll-HD er et globalt initiativ, og det betyder meget for mange i HS-fællesskabet at være en del af det. Deltagerne sætter pris på muligheden for at komme en gang om året, mødes med professionelle og diskutere eventuelle bekymringer, de måtte have. Især for yngre voksne kan disse årlige besøg være meget beroligende, og de giver os mulighed for at opbygge et støttende netværk længe før der opstår tegn eller symptomer på HS. Vi opfordrer altid deltagere til at tage familiemedlemmer med på besøg, og de er også ofte ivrige efter at deltage.

Mange deltagere sætter også pris på muligheden for at bidrage til sygdomsmodificerende terapiforsøg. Enroll-HD spiller en nøglerolle i dette ved at levere observationsdata af høj kvalitet, hvilket fremhæves af de seneste uniQure topresultater. Deltagerne forstår, at det ikke garanterer deltagelse i industrifinansierede studier, at det at være i databasen, men det øger sandsynligheden for at blive overvejet til sådanne muligheder.

Vores ambition er at bevare tæt kontakt med det internationale forskningssamfund og gøre vores center til en attraktiv og synlig partner for industrisponsorer samt for potentielle internationale akademiske forsøg. Vi deler et fælles mål om at fremme

sygdomsmodificerende behandlinger for HS, og selvom Norge er et lille land, minder det at være en del af Enroll-HD os om de fremskridt, der gøres – og den vigtige rolle, vi alle kan spille i dette arbejde.

HDID: Sammenkobling af deltagerdata på tværs af studier

Rebecca Fuller, PhD, er vice-præsident for kliniske resultater ved CHDI og ekspert i kognitiv forskning med personer med bevægelsesforstyrrelser og psykiatriske lidelser. Hendes seneste arbejde omfatter udviklingen af et nyt initiativ for deltagere i Enroll-HD om deres HDID. Vi talte med Rebecca for at høre om fordelene for deltagere og forskere.



Rebecca Fuller

Hvad er HDID?

HD-identifikationsnummeret, eller HDID, er et unikt nicifret ID, der tildeles hver deltager i Enroll-HD-undersøgelsen. Den genereres én gang ved hjælp af en sikker algoritme, og det samme antal følger deltageren gennem hele deres Enroll-HD-rejse. HDID er knyttet til de data, der indsamles ved hvert årligt besøg, men den er aldrig knyttet til personlige oplysninger som navn eller adresse. HDID er meget nyttigt for både deltagere i Enroll-HD og forskere.

Hvorfor er HDID vigtigt?

Vi bruger HDID til at sammenkoble deltagerdata på tværs af studier, inklusive Enroll-HD-data. Så hvis en deltager deltager i et andet studie eller klinisk forsøg, som et onlinestudie eller et pop-up-studie, behøver de ikke gentage de samme tests. Takket være deltagerens enorme engagement i Enroll-HD har vi allerede et rigt og omfattende datasæt. HDID øger værdien af denne ressource ved at gøre det nemt for forskere at koble den til data fra mindre, kortsigtede studier, de udfører.

Fortæl os mere om pop-up studier!

Vi lancerede pop-up-studier for flere år siden for at indsamle data ved arrangementer som Huntington's Disease Society of Americas årlige konference. Under disse arrangementer inviterer vi deltagerne til at deltage ved at besøge vores stand eller et dedikeret område, afhængigt af stedets layout. I de senere år har disse pop-up-studier hjulpet os med at indsamle data til støtte for udviklingen af nye digitale målemetoder, såsom gangvurderinger, samt andre vigtige pilot- og spørgeskemadata. Deltagelsen er hurtig og bekvem, hvilket gør pop-up-studier til en nem måde for folk at bidrage til forskningen

på. Med HDID kan vi nu sømløst koble data indsamlet via en pop-up-undersøgelse eller undersøgelse til en deltagers Enroll HD-data.

Hvordan får deltagerne deres HDID?

Lige nu er den bedste måde at få en HDID på at kontakte dit studiested, hvor personalet kan levere den efter anmodning. Vi udvikler også nye web- og mobilapplikationer, der vil gøre det muligt for deltagerne at generere og sikkert gemme deres egen HDID i fremtiden.

Hvad er konsekvenserne for forskning ud over HS?

Vi er forpligtet til at tage nye teknologier til os, og gennem denne proces opnår vi ny viden om, hvordan vi kan uddybe vores forståelse af HS. Mange af disse indsigter kan også gavne forskning i andre sjældne sygdomme, hvor innovative metoder er afgørende for at maksimere værdien af de data, som hver enkelt person fuldt ud bidrager med.

Du kan finde mere information om onlinestudier på Enroll-HD's hjemmeside: enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/.



Jenna Heilman og Matthew Ellison, grundlæggere af HDYO

Unge stemmer, stor indflydelse

Huntington's Disease Youth Organization (HDYO) har til formål at støtte, uddanne og styrke unge, der er berørt af HS. CEO Jenna Heilman arbejder utrætteligt for at sikre, at disse mål bliver opfyldt. Vi fangede Jenna for at diskutere de seneste udviklinger og den centrale rolle, unge spiller i HDYOs aktiviteter.

Hvordan har HDYO udviklet sig i de senere år?

Da vi kom ud af COVID-19-pandemien, var vi multinationale, men ikke så internationale, som vi ønskede at være. Ved at blive en paraplyorganisation, der hjælper med at bringe unge ind i HS-fællesskabet, har vi indgået partnerskaber med nationale og lokale foreninger i hvert land for at tilbyde tiltrængt samarbejdsstøtte til enkeltpersoner. Vi har kunnet vise, hvordan HDYO kan være nyttigt for lokale foreninger, og også hvordan lokale foreninger kan samarbejde med HDYO.

At udvikle disse forbindelser betaler sig allerede, og vi har set, at mange unge er ivrige efter at engagere sig mere i lederroller og vores ambassadørprogram. Vores ambassadører er unge globale ledere, der arbejder frivilligt, støtter hinanden, skaber

opmærksomhed og samler penge ind til HDYO. Vi har nu mere end 120 ambassadører fra 32 forskellige lande. Når vores ambassadører interagerer med folk, henviser de flere unge til os.

Fællesskab er meget vigtigt, og alt for ofte hører vi om unge mennesker, der tidligere følte, at der ikke var nogen at forbinde sig med. For unge er sociale medier og "instant messaging" vigtige støttekanaler, og vi udvikler konstant vores tilbud.

Vi har også arbejdet med online uddannelsesressourcer, såsom "Bryd ned barrierer" og andet indhold tilgængeligt på vores YouTube-kanal, for at gøre disse ressourcer endnu mere relevante og nyttige for fællesskabet. Vi anerkender, at der i HS er mange stigmatiseringer, udfordringer og frygt forbundet med at dele sin historie, så vi har set på måder at gøre det muligt for enkeltpersoner at bidrage anonymt, for eksempel ved at bruge avatarer. Der er enorm værdi i at styrke underbetjente samfund med mennesker, der taler og ligner dem – og avatarer kan give en måde at opnå dette på.



Observational Studies dating-aktivitet ved kongressen i 2025

Hvilke typer fysiske aktiviteter tilbyder HDYO?

I 2023 havde vi vores første fysiske kongres i Glasgow, og i marts 2025 fandt den sted i Prag med over 370 unge deltagere, hvor omkring 90 til 95% deltog indtil sidste session. Vi lancerede vores forskningsterminologi, som fortsætter med at vokse og nu bliver oversat. Vores "dating" aktivitet om observationsstudier var en stor succes, og alt i alt lagde kongressen virkelig grundlaget for vores arbejde fremadrettet.

Sideløbende med disse større møder afholder vi også HS-samlinger, som giver os mulighed for at yde støtte i små grupper. Vi matcher HS-professionelle, som oftest socialrådgivere, med to til tre unge frivillige med deres egen erfaring i en gruppe på maksimalt syv unge. Alt er indrettet omkring hver gruppes specifikke behov, hvilket kan indebære at udforske emner som genetisk testning eller sorg og tab. Hovedfokus er at gøre indholdet relevant og meningsfuldt inden for den sikre ramme af en lille gruppe. Selvom samlingerne i øjeblikket er baseret i Nordamerika, undersøger vi nu måder at opbygge relationer til lokale støttegrupper for at udvide programmets format yderligere.

Hvordan bliver unge involveret i designet af disse aktiviteter?

Hvert nyt program vi opretter gennemgår en vurderingsproces med vores ambassadører, og disse indsigter er virkelig stærke. Efter arrangementer, såsom kongresser, får vi feedback fra ambassadører og deltagere gennem debriefs og spørgeskemaer og stiller spørgsmål om, hvad der virkede, og hvad der ikke virkede. Selv når vi udvikler logoer og merchandise, er ambassadørerne i centrum for vores beslutningsproces. I løbet af de seneste år har vi gennemført en række studier for bedre at forstå forskellige aspekter af fællesskabets tilværelse og den rejse, man er på med HS. At tale med vores ambassadører betyder, at vi kan stille de rigtige spørgsmål.

Hvad kan Enroll-HD 2.0 tilbyde unge?

Enroll-HD 2.0 har potentiale til at give unge mennesker en virkelig vigtig plads ved bordet for forskning, især når vi tænker på biomarkører og forståelsen af sygdommens tidlige udvikling. Selvfølgelig går alder og sygdomsudvikling ofte hånd i hånd, og vi ønsker alle at se en interventionel behandling, der kan holde HS væk så længe som muligt, samtidig med at den sikrer maksimal livskvalitet. Enroll-HD 2.0 har potentialet til virkelig at styre dette.

For at unge kan føle sig styrkede og motiverede til at deltage i forskning, må vi give dem støtte og uddannelse. Vi har allerede haft gode diskussioner om, hvordan vi kan arbejde sammen med professionelle fællesskaber for at støtte unge og sikre, at Enroll-HD 2.0 bliver så succesfuldt som muligt. Det er meget spændende at have denne åbne dialog, og vi vil fortsætte med at fremme samarbejdet.

HDYO tilbyder et omfattende udvalg af ressourcer til børn, unge, familier, venner og professionelle. Læs mere her: hdyo.org.

YouTube: youtube.com/hdyofeed

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

Facebook: facebook.com/HDYouthOrg

Instagram: instagram.com/hdyofeed

EHDN Klinisk Forskningskongres 2026

EHDN Klinisk Forskningskongres finder sted i Krakow, Polen, den 22.-24. oktober 2026.



Hoa Nguyen



Nayana Lahiri

Programudvalget, ledet af Hoa Nguyen (Ruhr-universitetet i Bochum) og Nayana Lahiri (St George's University Hospital, London) fra EHDN's eksekutivkomité, bemærker, at arrangementet vil bygge videre

på succes fra 2024 EHDN- og Enroll-HD-mødet i Strasbourg og yderligere udvide integrationen af det kliniske udviklingsprogram. Mødet finder sted hvert andet år og vil, som før, inkludere EHDN Business

Meeting, et stærkt fokus på igangværende og kommende kliniske forsøg samt præsentationer om banebrydende videnskabelige fremskridt. Et særligt højdepunkt ved kongressen i 2026 vil være et hovedforedrag af nobelpristageren [Aaron Ciechanover](#), en anerkendt

ekspert i ubiquitinsystemets rolle i ADHD og andre neurodegenerative lidelser. Yderligere oplysninger, herunder program- og registreringsinformation, vil være tilgængelige i begyndelsen af 2026.



Robi Blumenstein



Og endelig...

Vi afslutter vores 2025-udgave af *Enroll!* med refleksioner fra Robi Blumenstein, præsident for CHDI.

Dette har været et betydningsfuldt år for HS-fællesskabet.

I februar lagde den 20. årlige HD Therapeutics-konference i Palm Springs, Californien, grundlaget for det travle og inspirerende år, der venter. Springer vi frem til oktober, og den første HD Clinical Research Congress, organiseret af Huntington Study Group og CHDI, viste sig at være en stor succes. Med blikket mod 2026 ser vi frem til den 21. årlige HD Therapeutics Conference i februar og EHDN Clinical Research Congress i Krakow, Polen, i oktober.

Terapeutiske fremskridt bringer forsigtig optimisme til søgningen efter sygdomsmodificerende

behandlinger for HS. uniQures samlede resultater for AMT-130 beskrevet ovenfor antyder for første gang, at sænkning af mutant huntingtin hos mennesker giver en reel klinisk fordel; et vigtigt biologisk princip. Ikke desto mindre ligger der stadig meget arbejde foran os. Som fremhævet gennem hele dette nummer af *Enroll!*, Enroll-HD-plattformen fortsætter med at spille en vigtig og unik rolle i at fremme videnskabelig, klinisk og terapeutisk forskning.

Hvert skridt fremad i vores forståelse af HS har været muligt takket være dedikationen fra enkeltpersoner og familier, der er berørt af sygdommen, samt klinikere, forskere og fagfolk, der arbejder inden for feltet. Efterhånden som 2026 nærmer sig, er styrken i HS-fællesskabet og værdien af enhed tydeligere end nogensinde.

Enroll! er en publikation fra CHDI Foundation, Inc., en non-profit biomedicinsk forskningsorganisation, der udelukkende arbejder for at udvikle terapier, som i høj grad vil gavne dem, der er ramt af Huntingtons sygdom. Som en del af denne mission sponsorerer og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Mere information kan findes på: <https://chdifoundation.org>

Redaktør: Simon Noble, PhD

Senior videnskabsskribent: Catherine Deeptose, PhD

Layout og billeder på siderne 15 (højre) og 16: Gabriele Stautner, artifax.com

Oversættelse: Olaf Syse

Enroll! er licenseret under en Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 Unported-Licence. Det betyder, at alle kan tage indholdet fra *Enroll!* og genbruge det hvor som helst, så længe de nævner *Enroll!* og vedhæfter et link tilbage til <https://enroll-hd.org>



Kontakt os på info@enroll-hd.org