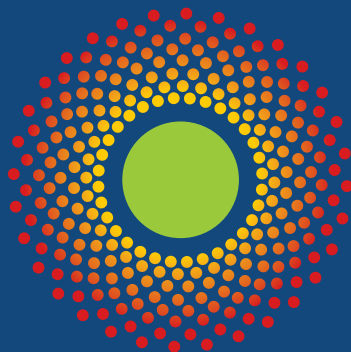




# VELKOMMEN TIL ENROLL! 2025



Cristina Sampaio



*Enroll! 2025* viser den raske fremgangen som skjer innen forskning på Huntingtons sykdom (HS). Vi er glade for å fremheve den viktige rollen Enroll-HD-plattformen har i å tilby kritiske ressurser for design og gjennomføring av studier og forsøk, og for å vise hvordan dataene og de biologiske prøvene fortsetter å utdype vår forståelse av HS.

Med mer enn 22 100 aktive deltakere på 157 sentre i 23 land, fortsetter Enroll-HD å vokse stadig sterkere. Til dags dato har over 175 artikler basert på Enroll-HD-datasett blitt publisert, og denne fremgangen fortsatte i september med utgivelsen av det syvende periodiske datasett.

Enroll-HD 2.0 er grundig basert på nyere vitenskapelige og terapeutiske fremskritt. Forberedelsene til overgangen til Enroll-HD 2.0 er godt i gang. Dette vil sørge for at vi er optimalt posisjonert til å møte de moderne realitetene innen HS-forskning og stadig skiftende regulatoriske krav i jakten på effektive HS-terapier.

Vi er oppriktig takknemlige overfor de enkeltpersonene og familiene som er berørt av HS for deres urokkelige engasjement for å fremme klinisk forskning.

**Cristina Sampaio, MD, PhD**  
Overlege, CHDI

## Den første kliniske Forskningskongressen 2025 om HS

**D**en første **HD Clinical Research Congress** ble holdt 11.-13. oktober i Nashville, Tennessee, organisert i fellesskap av **Huntington Study Group** og **CHDI Foundation**. Arrangementet tiltrakk seg deltakere hovedsakelig fra **Nord-Amerika, Sør-Amerika og Australasia**. Disse kom fra **Enroll-HD-sentre** i disse regionene, samt

**bransjerepresentanter**. Et utvalg av presentasjoner er tilgjengelig på Enroll-HDs nettside: [enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery/](https://enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery/).

Kongressen åpnet med en livlig **HD Community Research Day** (11. oktober). Dagen startet med en paneldiskusjon som hadde som mål å avmystifisere klinisk forskning for deltakere og familier, ledet av Arik Johnson (Huntington's Disease Society of America). Foredragsholdere inkluderte Daniel Claassen (Huntington Study Group), William Alexander (Alex) Dalrymple (University of Virginia) og Frances Saldana (HD-Care).

Deretter diskuterte Lisa Hale (Teva Pharmaceuticals) og Alex Dalrymple rollen til personer med HS som partnere i klinisk forskning og beslutningstaking rundt deltakelse. Danielle Buchanan og McKenzie Luxmore (begge representerer Huntington Study Group) kastet lys over prosessen med informert samtykke. Phyllis Foxforth (Huntington's Disease Society of America) presenterte om FDA og om å sikre at familiens stemme blir hørt. Katherine McDonnell (Vanderbilt University Medical Center) og Danielle Buchanan

utdypet hva et studiebesøk innebærer, og minnet oss om at et helt forskningsteam er på plass for å gi støtte og veiledning. Victor Sung (University of Alabama at Birmingham) delte kunnskap om de ulike terapiene som for tiden undersøkes for HS. Etter en paneldiskusjon med deltakere ble dagen avsluttet med en spørsmålsrunde med «spør ekspertene».



Merit Cudkowicz

**Clinical Research Day** (12. oktober) åpnet med en hovedtale av Merit Cudkowicz (Mass General Brigham Neuroscience Institute og Harvard Medical School) om fremgang innen klinisk utvikling, spesielt fleksibel design av kliniske studier.

I en sesjon dedikert til oppdateringer om kliniske studier innen HS, presenterte Victor Sung uniQures nylig publiserte overordnede resultater for genterapien AMT-130. Beth Borowsky (Novartis) delte oppdateringer om det orale huntingtin-senkende legemidlet Votoplam (PTC-518) og planer for en fase 3-studie i en større gruppe deltakere tidlig i forløpet av HS. Peter McColgan (Roche) ga en oppdatering om tominersen og andre huntingtin-senkende metoder under utvikling ved Roche. Meghan Miller (Skyhawk Therapeutics) oppdaterte om SKY-0515, et annet oralt huntingtin-senkende legemiddel, og delte at fase 2/3 FALCON-HD-studien, som for tiden pågår i Australia og New Zealand, forhåpentligvis vil utvides til flere land.

I fortsettelsen av biomarkør-sesjonen diskuterte Hilary Wilkinson (CHDI) fordelene ved forlenget CAG-instabilitet som biomarkør for HS. David Hawellek (Roche) presenterte verdien av å måle mutant huntingtin og nevrofilament lettkjede (NfL) som grunnlag for beslutningstaking i kliniske studier, og introduserte den

kommende HARMONISE: HD-NfL-studien. Killian Hett (Vanderbilt University Medical Center) delte innsikt om biomarkører funnet i ryggmargsvæske og implikasjonene for å levere potensielle behandlinger for HS. Jamie Adams (University of Rochester) fremhevet hvordan digitale målinger ved HS kan forbedre studie-design, overvåking og behandling.



Jeff Long

Dagens siste økt fokuserte på kliniske forskningsinnsikter. Jeff Long (University of Iowa) argumenterte for kontrollerte kliniske studier for å bekrefte om antidopaminerge legemidler forverrer symptomene på HS. Stan Lazic (Prioris.ai) avsluttet med en vurdering av hvordan psykologiske symptomer som depresjon og angst kan påvirke forutsigbarheten av stadium i Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS).



Sam Frank

**Clinical Practice Day** (13. oktober) startet med en sesjon om «translational issues» ledet av Sarah Tabrizi (University College London). Sam Frank (Beth Israel Deaconess Medical Center og Harvard Medical



*Anerkjente talere og entusiastiske delegater samlet seg på kongressen.*

School) gjennomgikk hvordan HD-ISS, utviklet for forskningsformål, også kunne brukes som et klinisk verktøy. Dirk Keene (University of Washington) presenterte innsatsen for å modernisere nevropatologi i studiet av Alzheimers sykdom og utviklingen mot anvendelse i HS. Joel Braunstein (C2N Diagnostics) delte refleksjoner om reisen mot å utvikle den første svært nøyaktige diagnostiske blodprøven for Alzheimers sykdom.

**I Science for Clinicians: Hot Topics That are Important to Communicate in Clinic** diskuterte Davina Hensman-Moss (University College London Institute of Neurology) terapeutisk målretting mot somatisk ustabilitet, prosessen der repeterende DNA-sekvenser, som CAG-gjentakelser, forlenges i visse celler etter hvert som en person blir eldre. David Howland (CHDI) delte hvordan potensielle terapier samtidig kan rette seg mot mutant huntingtin og somatisk ustabilitet.

Jeff Carroll (University of Washington) holdt «HD Insights of the Year»-foredraget, og understreket at ulike tilnærminger til å senke huntingtin har ulike effekter og implikasjoner for nåværende kliniske studier.



*Erin Furr Stimming*

Sesjonen dedikert til unge med HS ble introdusert av Erin Furr Stimming (UTHealth Houston Neurosciences). Bruce Compas (Vanderbilt University) gikk grundig gjennom fremveksten av kognitive symptomer ved HS, med utgangspunkt i en utviklingsbasert tilnærming til hjernefunksjon. Cristina Sampaio (CHDI) snakket deretter om inklusjons- og eksklusjonskriterier for kliniske studier og de ulike regulatoriske kravene i USA og Europa. Martha Nance (Hennepin HealthCare HD Center of Excellence og Struthers Parkinson's Center) diskuterte aspekter ved klinisk behandling av barn/unge med HS, og minnet oss på at HS påvirker hele familien.



*Livlige postersesjoner skapte rom for utveksling mellom foredragsholdere og delegater.*

Til slutt ble tre korte foredrag valgt ut til muntlige presentasjoner fra poster-innsendelsene. Blair Leavitt (Incisive Genetics) diskuterte selskapets senkende genterapi, Christopher Mezas (Critical Path Institute) presenterte rammeverk for regulatorisk vitenskap og validering av biomarkører, og Jang-Ho Cha (Latus Bio) diskuterte målretting av DNA-reparasjonsproteinet MSH3 for å forhindre utvidelse av CAG-gjentakelse.



Emily Gantman



Cristina Sampaio

## Fremme klinisk forskning: HD Integrated Staging System

**H**D-ISS gir et biologisk, evidensbasert rammeverk som beskriver utviklingen av HS fra fødsel til livets slutt. CHDIs sjeflege, **Cristina Sampaio, MD, PhD**, og visepresident **Emily Gantman, PhD**, forklarte betydningen av HD-ISS for det vitenskapelige miljøet, og understreket verdien av å tilby ett felles vokabular for forskerne.

### Hvorfor ble HD-ISS utviklet?

**Emily:** Vi utviklet HD-ISS sammen med Sarah Tabrizi m/kolleger, og dette ble publisert i 2022. Den oppsto ut fra behovet for å syntetisere vitenskapelige fremskritt i vår forståelse av HS ved å utvikle et konseptuelt rammeverk som viser hvordan vi snakker om og driver klinisk forskning innenfor feltet. I tillegg til den publiserte artikkelen, laget vi nylig en infografikk [se nedenfor] for å forklare stadiene i HS på en lett tilgjengelig måte.

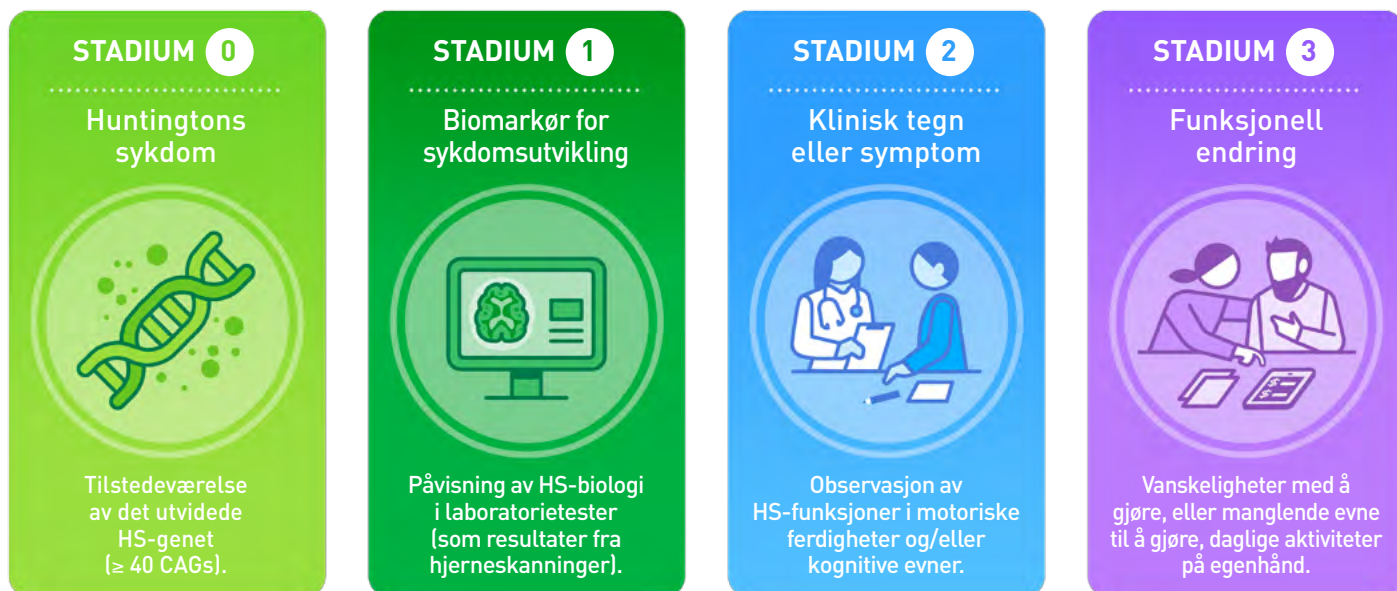
Ifølge HD-ISS begynner stadium 0 ved fødselen og inkluderer alle med 40 eller flere CAG-gjentakelser som ikke viser klinisk relevante biomarkører, tegn, symptomer eller funksjonelle endringer forbundet med HS. I stadium 1 kan målbare endringer i biomarkører for HS identifiseres ved hjelp av MR. I stadium 2 har HS utviklet seg til at kliniske tegn og symptomer er synlige på tester som «Unified Huntington's Disease Rating Scale», «Total Motor Score» og «Symbol Digit Modalities Test». I stadium 3 er utviklingen av HS tydelig gjennom tap av funksjon eller vanskeligheter med å selvstendig utføre daglige oppgaver og aktiviteter.

**Cristina:** Den betydelige mengden data som er samlet de siste to tiårene, har gitt en langt mer detaljert forståelse av HS, inkludert den entydige erkjennelsen av at HS er til stede fra fødselen. Siden oppdagelsen av det kausale genet i 1993, har genetisk testing muliggjort rask og nøyaktig identifisering av mutasjonen når som helst i livet, noe som eliminerer behovet for å vente på kliniske symptomer for å stille diagnose.

Ved etableringen av HD-ISS definerte vi HS som tilstedeværelsen av en fullstendig penetrant mutasjon – spesifikt en CAG-repetisjonslengde på 40 eller mer. Dette representerer et stort skifte fra den tidligere avhengigheten av klinisk motorisk diagnostikk, som er basert på bevegelsesforstyrrelser, og som vanligvis oppstår relativt sent i sykdommens biologiske forløp, ofte midt i livet.

### Hvordan samsvarer denne tilnærmingen med studiet av andre sykdommer?

**Cristina:** Omfattende forskning har vist at de strukturelle hjerneendringene forbundet med HS begynner mange år, ofte tiår, før noen observerbare tegn eller symptomer viser seg, inkludert de som kreves for klinisk motorisk diagnose. Verdens helseorganisasjon definerer sykdom som ethvert avvik fra normal fysiologisk eller strukturell funksjon, selv i fravær av åpenbare kliniske manifestasjoner. Etter denne standarden utgjør HS en sykdom lenge før den blir klinisk synlig, og fra et genetisk ståsted er den årsaksmessige mutasjonen til stede fra unnfangelsen. Sammen understreker disse perspektivene behovet for å anerkjenne HS som en livslang tilstand, snarere enn en som først begynner ved klinisk diagnostiserbare symptomer. Dette er i tråd



Oversikt over HD Integrated Staging System (HD-ISS). HD-ISS er et stadiesystem utviklet for klinisk forskning, som deler utviklingen av HS inn i fire distinkte stadier.

med FDA sitt bredere perspektiv på neurodegenerative sykdommer, noe som vises ved deres støtte til lignende tilnærminger i utvikling av behandlinger for sykdommer som Alzheimers sykdom.

#### Hva er fordelene med HD-ISS?

**Cristina:** Som vi har påpekt, har HS historisk blitt definert av klinisk motorisk diagnose. Da forskere ønsket å studere individer før dette tidspunktet – fra fødsel til tilstedeværelse av utvetydige HS-tegn og -symptomer – ble inkonsistente definisjoner som «pre-manifest», «prodromal» og «pre-symptomatisk» brukt. For å øke forvirringen har «tidlig HS» blitt brukt for å referere til perioden etter motorisk diagnose, men før betydelig funksjonell svekkelse, noe som ikke gjenspeiler de tidligste stadiene av sykdommen. HD-ISS adresserer disse uklarhetene ved å tilby en klar og konsistent terminologi, muliggjøre presis definisjon av sykdomsstadier og støtte effektiv kommunikasjon på tvers av HS-forskning, inkludert i kliniske studier.

**Emily:** Akkurat som HD-ISS ble utviklet basert på dagens vitenskapelige forståelse, vil den fortsette å integrere fremtidige innsikter. Selv om selve stadiene vil forbli uendret for å sikre kontinuitet for forskerne, vil en mer detaljert forståelse av stadienes biologi utvikle seg etter hvert som det kommer fremskritt innen HS-forskningen. For eksempel, etter hvert som vi får en dypere forståelse av biomarkører som definerer og skiller de

fire HD-ISS-stadiene, vil vi kunne legge disse oppå HD-ISS, noe som muliggjør opprettelsen av mer presise kohorter for kliniske studier og annen forskning.

#### Hva er implikasjonene av HD-ISS for terminologien?

**Emily:** Siden HD-ISS er basert på en genetisk definisjon av HS, er begrepet «genbærer» ikke lenger passende. Det er lite hjelpsomt å antyde at sykdomsprosesser ikke allerede er i gang før symptomene blir tydelige. På samme måte er det misvisende å referere til en «debut» av HS, fordi sykdommen er til stede fra fødselen, et konsept som er sentralt i HD-ISS-rammeverket. I stedet er det mer presist å beskrive personer som bruker HD-ISS-stadiesystemet: Stadium 0 eller 1 for perioder hvor tegn og symptomer ikke er umiddelbart synlige, og stadium 2 eller 3 for å indikere progresjon av symptomatisk sykdom. For klarhetens skyld bør vi unngå å bruke ordet «stadium» med mindre vi spesifikt snakker om HD-ISS. Og vi bør bare bruke ordet «start» for å referere til begynnelsen på noe spesifikt, for eksempel «starten på kliniske symptomer». Der det er hensiktsmessig, for å kommunisere begrepene tidligere omtalt som «før debut» eller «etter debut», anbefaler vi å ta i bruk før eller etter klinisk motorisk diagnose i stedet.

Mye av den tidligere terminologien om HS-progresjon kan brukes innenfor konteksten av HD-ISS. For eksempel skjer klinisk motorisk diagnose vanligvis

ved slutten av HD-ISS stadium 2. Ytterligere eksisterende terminologi, som den som ble introdusert av Shoulson og Fahn for å beskrive sykdomsalvorlighetsgrad, overlapper og er fortsatt svært nyttig, spesielt i konteksten av HD-ISS stadium 3. For å være konsistent med HD-ISS og for å beskrive det vi tidligere kalte «Shoulson og Fahn stadium 4», anbefaler vi å bruke romertall i konteksten av det nye systemet: HD-ISS 3-IV.

**Cristina:** Den presise terminologien som introduseres ved HD-ISS vil være avgjørende for å fremme HS-feltet. Siden HD-ISS nå fungerer som standardrammeverk for klassifisering av deltakere i observasjons- og klinisk forskning, er konsekvent bruk av terminologien essensiell – særlig for å støtte regulatorisk tilpasning og beslutningstaking.



Swati Sathe

## En oppdatering om Enroll-HD 2.0

**S**wati Sathe, MD, er medisinsk visepresident for klinisk forskning ved CHDI. I 2024 delte hun «[hvorfor, hva og når](#)» om Enroll-HD 2.0 med leserne. Vi snakket med Swati for å oppsummere de viktigste endringene og høre de siste fremskrittene mot dette spennende nye kapittelet i HS-forskningen.

### Hva er hensikten med Enroll-HD 2.0?

Enroll-HD-studien er en del av [Enroll-HD-plattformen](#). Enroll-HD 2.0 er en oppdatering av den opprinnelige Enroll-HD-studieprotokollen. Viktige endringer, spesielt HD-ISS og fremveksten av potensielle terapeutiske strategier rettet mot sykdommens rotårsak, understreket viktigheten av å studere HS tidligere i prosessen, noe som nødvendiggjorde endring av protokollen.

### Hvilke endringer vil Enroll-HD 2.0 introdusere?

Oppdateringene av protokollen vil primært påvirke rekruttering og vurderinger. Enroll-HD 2.0 vil fokusere på å opprettholde en kohort på omtrent 25 000 aktive

deltakere. Dette målet vil sikre at studien forblir håndterbar, maksimere effektiviteten av den operative støtten fra Enroll-HD-plattformen, og gjøre det mulig for studien å fortsette å nå sine vitenskapelige mål.

### Hvordan vil rekrutteringen endre seg?

Enroll-HD 2.0 har som mål å rekruttere yngre deltakere for bedre å forstå hele spekteret av sykdomsutvikling og for å inkludere deltakere med tidlige sykdomsprosesser. Disse er for øyeblikket underrepresentert i studien.

HD-ISS-rammeverket er integrert i Enroll-HD 2.0. Alle deltakere, både nye og eksisterende, vil bli tildelt en studiekohort: Kohort A, Kohort B, Kohort C eller Kontroll. Kohorter er i stor grad tilpasset HD-ISS-stadiene, hvor kohort A inkluderer deltakere opptil 44 år og vanligvis representerer HD-ISS stadium 0 og 1. Kohort B vil inkludere deltakere på 45 år og eldre, som vanligvis representerer HD-ISS stadium 2-tidlig stadium 3. Kohort C vil inkludere deltakere med mer avansert sykdomsprogresjon, det vil si HD-ISS stadium 3. Overgangen til kohort C vil baseres på kliniske egenskaper snarere enn alder.

### Hvordan vil vurderingene endre seg?

En viktig egenskap ved Enroll-HD 2.0 er at studien vil utvikle seg sammen med deltakerne og sikre at vurderingene tilpasses hver persons kohorttildeling. Etter nøye vitenskapelig gjennomgang og innspill har et utvalg av nye og modifiserte vurderinger blitt inkludert i Enroll-HD 2.0, mens flere vurderinger fra den forrige protokollen er fjernet. Disse endringene gir maksimal nytte av de innsamlede dataene samtidig som testbyrden holdes håndterbar for deltakerne.

### Hva er delstudier?

Enroll-HD 2.0 introduserer den ekstra kategorien delstudier til Enroll-HD-plattformen. En delstudie er en delvis integrert studie ved at den benytter data som allerede er innhentet gjennom Enroll-HD, men har også tilleggskrav. To viktige delstudier vil kunne være tilgjengelige for Enroll-HD-deltakere: iEnroll, som vil samle inn ytterligere bildedata, og Origin-HD, som vil samle inn sæd fra mannlige deltakere.

### Hvilke andre endringer er på gang?

Sammen med Enroll-HD 2.0 vil et nytt biobank-rammeverk gjøre det mulig for CHDI å lagre og distribuere viktige data samt motta og lagre biologiske prøver. Enroll-HD Collaborative Biobank vil etablere en standardisert, klart definert prosess for mottak, lagring og deling av biologiske prøver og data fra personer med HS og kontroll deltakere. Dette initiativet har som mål å akselerere utviklingen av biomarkører i HS-forskning, muliggjøre videre undersøkelser av

genetiske og miljømessige faktorer som påvirker HS-patofysiologi, og bidra til utviklingen av sykdomsprogresjonsmodeller og kliniske vurderingsverktøy ved HS og andre nevrodegenerative tilstander.

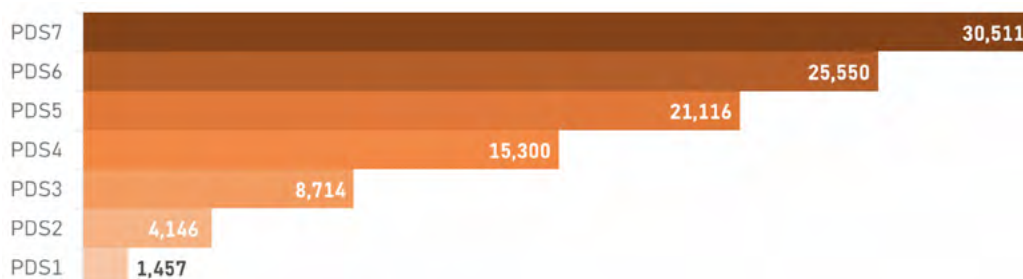
### Når vil disse endringene finne sted?

Forberedelsene til overgangen til Enroll-HD 2.0 er godt i gang. Den operative infrastrukturen gjennomgår betydelige forandringer for å støtte de nye funksjonene som er inkludert i den endrede studien. Det pågår for tiden mye arbeid med å utvikle nye og reviderte studieprosedyrer der det er nødvendig, samt andre nødvendige ressurser som opplæringsmaterieell for studieteamene, et elektronisk datainnsamlingssystem og oversettelser.

Et kritisk aspekt ved overgangen er å utvikle en nøye gjennomtenkt utrullingsplan for deltakende land og studiesentre. Denne utrulling vil bli gjennomført i faser og vil ta flere år. Det er mye arbeid som gjenstår, men vi gjør jevn fremgang mot Enroll-HD 2.0.



Jen Ware



Enroll-HD-utvalg etter PDS-utgivelse.

## Enroll-HD-datasett: En nøkkelressurs for HS-forskere

Enroll-HD-plattformen gir forskere tilgang til kliniske datasett av høy kvalitet og biologiske prøver for å akselerere HS-forskningen. Vi snakket med Jennifer Ware, PhD, direktør for eksperimentell design ved CHDI, for å lære mer om tilgjengelige datasett og deres innvirkning.

### Hvorfor tilbyr Enroll-HD-plattformen kliniske datasett?

For å drive HS-forskningen fremover! Enroll-HD-plattformen er designet som en ressurs-«hub» for HS-forskere – og i tråd med denne filosofien fungerer vi som en gratis «one-stop-shop» for kliniske datasett og biologiske prøver fra en rekke HS-studier. I tillegg til Enroll-HD sitt periodiske og spesifiserte datasett gir plattformen forskere tilgang til kliniske datasett fra andre HS-studier, inkludert HDClarity, TRACK-HD og Track-On HD, PREDICT-HD, REGISTRY, IMAGE-HD, HD-YAS og flere.

### Fortell oss om det siste Enroll-HD-datasettet – PDS7!

Det syvende Enroll-HD periodiske datasettet ble gjort tilgjengelig i september. PDS7 inneholder data fra 30

511 deltakere i Enroll-HD-studien, og omfatter 112 992 studiebesøk, noe som gjør det til det største HS-kohortdatasettet som er tilgjengelig for forskere. PDS7-oversiktsdokumentet gir en oversikt over datasettet, utvalgsstørrelse, besøk og kohortens sosiodemografiske og kliniske kjennetegn.

Spennende nok inkluderer PDS7 omtrent 1 000 deltakere med RNA-prøver, etter innsamlingen av den første prøven under dette initiativet i februar 2024. Vi er ivrige etter å se hvordan data og prøver fra disse deltakerne vil bli brukt! Et annet høydepunkt med denne utgivelsen er at den inneholder data fra nesten 1 000 deltakere som har hatt *10 eller flere* Enroll-HD-studiebesøk. Denne longitudinelle dekningen er uvurderlig for mange forskere, og den vitner virkelig om engasjementet til deltakerne i Enroll-HD-studien.

Enroll-HD periodiske datasett gir HS-forskere tilgang til høykvalitets- og longitudinelle data på tvers av et bredt spekter av vurderinger fra en svært stor kohort. Disse egenskapene, kombinert, gir en verdifull mulighet for forskere. Hvordan brukes datasettene?

HS-forskningsmiljøet har respondert entusiastisk på Enroll-HD – vi har mottatt hundrevis av forespørsler om Enroll-HD-data og biologiske prøver fra forskere over hele verden. Når forskerne ber om tilgang til disse ressursene, ber vi dem gi en kort beskrivelse av sitt planlagte prosjekt, og vi legger ut disse beskrivelsene på nettsiden vår. Hensikten med dette er

todelt: å oppmuntre til samarbeidende forskning og, viktigst av alt, å informere forskningsdeltakerne om hvordan deres data og bioprøver brukes. Jeg oppfordrer deg til å se gjennom disse [prosjektene](#) og se hva som er på gang!

Enroll-HD ble utviklet for å støtte kliniske studier, øke vår forståelse av HS og forbedre klinisk behandling. Dataene og bioprøvene deltakerne i Enroll-HD har levert har gjort det mulig for vårt forskningsmiljø å gjøre nettopp dette.

Vi har sett farmasiselskaper utnytte Enroll-HD-data til kliniske studier (f.eks. [uniQure](#)), og forskere har brukt Enroll-HD-data til å utvikle HD-ISS, fremme biomarkørforskning, utvikle analyser for å måle huntingtin-proteinet, som bidrag til et HS-fenotype-atlas og identifisere flere genetiske modifikatorer av HS-milepæler – noe som kritisk peker mot nye mål som terapier nå utvikles for. Når det gjelder klinisk behandling, har Enroll-HD-data gitt viktig innsikt i selvmordsatferd og effekten av modifierbare miljøfaktorer på sykdomsutvikling.

Vi sporer og fremhever alle [publikasjoner](#) som utnytter Enroll-HD-data, bioprøver og infrastruktur – 175 så langt og stadig økende.

Enroll-HD-datasett har bidratt mye til økt forståelse av HS. Viktigst av alt: ingenting av dette ville vært mulig uten den kontinuerlige dedikasjonen og engasjementet fra HS-familier og Enroll-HD-studiepersonellet. Takk!



Arun Karpur

## Anvendelser av Enroll-HD-data i klinisk forskning

**A**run Karpur, MD, MPH, er lege, forsker og Epidemiolog med over 20 års erfaring i å drive både klinisk forskning og folkehelse- og offentlig politikkforskning, og begynte i CHDI i 2025 som direktør for klinisk statistikk. Vi var ivrige etter å høre om hvordan Enroll-HD-data har blitt brukt i viktige fremskritt.

## **Hvordan bidro Enroll-HD-data til utviklingen av HD-ISS?**

HD-ISS ble utviklet med innspill fra fremtredende HS-forskere og kliniske fagfolk som brukte Enroll-HD-data for å bekrefte gjennomførbarheten og nytten ved å beskrive sykdomsutviklingen. Omfanget og konsistensen i Enroll-HDs kliniske og biologiske prøvedata viste at klinisk progresjon kan deles inn i fire faser, noe som muliggjør presis bestemmelse av sykdomsprogresjon på individnivå.

## **Hva er det beskrivende fenotypiske atlaset, og hvordan bidro Enroll-HD-data til det?**

Det beskrivende fenotypiske atlaset ble publisert av Douglas Langbehn og kolleger i 2023. Den oppsummerer utbredelsen og fordelingen av HD-fenotyper – eller trekk – assosiert med HS, inkludert motoriske, kognitive, psykiatriske og funksjonelle trekk på tvers av ulike CAG-gjentakelseslengder, aldre og funksjonelle nivåer. I tillegg ble det laget et nettbasert kompendium med oppsummerte verdier av ulike kliniske markører for sykdomsprogresjon for å utruste behandlere og forskere med data som kan forbedre deres forståelse av sykdomsutvikling og støtte klinisk beslutningstaking.

For eksempel, ved å legge inn verdier for en gitt CAG-lengde, kan en behandler utforske gjennomsnittlig fordeling av poeng etter alder for Total Motor Score-komponenten i Unified Huntington's Disease Rating Scale. Ut fra dette kan de få innsikt i den enkelte pasientens progresjonshastighet sammenlignet med det som vanligvis observeres i HS-populasjonen som deltar i Enroll-HD-studien. Disse innsiktene kan vise hvilke ytterligere tester og vurderinger som vil være nyttige for å sikre effektiv overvåking og støtte. Dette er et nyttig verktøy for pasienter og deres omsorgspersoner samt leger, og kan finnes på [enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/](https://enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/).

## **Hvordan ble den standardiserte CAP-scoren utviklet, og hvorfor er den nyttig for HS-forskere?**

CAP-score beregnes ved å multiplisere en persons CAG-tall i huntingtin-genet med alderen. En høyere CAP-score antyder større kumulativ eksponering for de skadelige effektene av det muterte huntingtin-proteinet og mer avansert HS-progresjon. Dessverre gjør små, men viktige forskjeller i hvordan

dette er beregnet, det vanskelig å sammenligne mellom studiene. Den standardiserte CAP-scoren publisert av John Warner og kolleger i 2022 adresserer denne begrensningen ved å gi en felles referanse for å sammenligne ulike studier og hjelpe til med utforming av kliniske studier gjennom mer nøyaktig rekruttering og stratifisering.

## **Hvordan har Enroll-HD-data blitt brukt direkte i kliniske studier?**

Enroll-HD-data har blitt brukt på flere måter. For det første har Enroll-HD-data blitt brukt som en ekstern sammenligningsarm i kliniske studier. For eksempel brukte uniQures nylige AMT-130 fase 1/2-studie en matchet sammenligningsgruppe hentet fra Enroll-HD-dataene, og rapporterte en betydelig nedgang i sykdomsprogresjonen. I tillegg, gitt kvaliteten og den lengre varigheten av datainnsamlingen, bruker sponsorene Enroll-HD-data som en tilleggs-sammenligning til placebogrunder.

For det andre brukes Enroll-HD-data av mange sponsorer for å støtte planlegging av kliniske studier, fastslå klinisk meningsfulle studieendepunkter, beregne antall deltakere som trengs, og utvikle optimaliserte studiedesign og tilnærminger.

Til slutt har Enroll-HD-data blitt brukt som bevis fra virkeligheten. I GENERATION HD1-studien ble Enroll-HD-data sammenlignet med kontrollgruppen for å vise langsiktige placeboeffekter i gruppen som ikke får ekte medisiner. Å forstå placeboeffekter ved HS er avgjørende fordi de kan maskere sykdomsprogresjon og forstyrre evalueringen av eksperimentelle terapier.

## **Hvordan ser du for deg at Enroll-HD-data vil bli brukt i fremtiden?**

Enroll-HD er en avgjørende plattform som gir reelle bevisdata om den kliniske utviklingen av HS. Den reviderte og oppdaterte protokollen vil samle enda mer relevant og målrettet klinisk og biomarkørinformasjon, inkludert data om viktige genetiske markører. Denne informasjonen vil utdype vår forståelse av HS-progresjon og faktorene som bidrar til den totale pasientopplevelsen. Viktigst av alt har Enroll-HD-data potensial til å bidra til legemiddeloppdagelse som kan forsinke eller til og med stoppe sykdomsprogresjonen i de tidlige stadiene av HS.

## uniQures AMT-130: Nåværende status og neste steg

**A**MT-130 er en eksperimentell genterapi som leverer et lite stykke genetisk materiale inn i hjernen. Dette genetiske materialet «instruerer» hjernecellene til å lage et lite RNA-molekyl som senker nivåene av både normal og mutert huntingtin. Behandlingen gis direkte inn i striatum ved hjelp av et modifisert, ufarlig virus (AAV5) som fungerer som et leveringsverktøy i denne engangskirurgiske prosedyren.

Den 24. september [kunngjorde uniQure lovende hovedresultater for deres fase 1/2-studie av AMT-130](#) i HS. Den høye dosen av AMT-130 oppfylte studiens primære endepunkt ved å vise statistisk signifikant nedgang i sykdomsprogresjonen (målt ved den sammensatte Unified Huntington's Disease Rating Scale) etter 36 måneder sammenlignet med en ekstern kontroll med propensitetsscore (Enroll-HD naturhistorie). Den høye dosen av AMT-130 viste også statistisk

signifikant nedgang i sykdomsprogresjonen målt ved total funksjonell kapasitet etter 36 måneder sammenlignet med en ekstern kontroll med propensity score-matching. Det var 12 deltakere i høydose- og lavdosegruppene, og AMT-130 var generelt godt tolerert med en håndterbar sikkerhetsprofil.

[uniQure kunngjorde 3. november](#) at diskusjoner med FDA indikerte at eksterne kontrolldata sannsynligvis ikke vil kunne brukes som hovedgrunnlag for AMT-130 Biologics sin lisenssøknad. Dette ble [bekreftet 4. desember](#) i en ytterligere pressemelding fra uniQure.

uniQure forventer videre diskusjoner med FDA tidlig i 2026. Studien pågår for øyeblikket, og HS-fellesskapet ser frem til vitenskapelig publisering av de fullstendige resultatene, samt ytterligere data etter hvert som studien skrider frem.



Amy Brown, Spencer Diehl og Katherine McDonell med HS-teamet

## Engasjere familier, styrkende forskning

**Amy Brown, MD, MS**, førsteamanuensis i nevrologi, **Spencer Diehl, LCSW**, sosionom, og **Katherine McDonell, MD, MSCI**, førsteamanuensis i nevrologi, er sentrale medlemmer av det dedikerte og dynamiske [Huntington's Disease Program](#) ved Vanderbilt University Medical Center, USA. Vi snakket med dem for å lære mer om deres viktige arbeid og deres fokus på å engasjere familier i HS-forskning.

### Hvordan ble du involvert i Enroll-HD?

**Amy:** Jeg har vært involvert i HS-forskning ved Vanderbilt som spesialist på bevegelsesforstyrrelser i omtrent seks år. Jeg er nå meddirektør for vårt Huntington's Disease Center of Excellence og hovedforsker for Enroll-HD og HD-Clarity.

Jeg gikk inn i disse rollene etter Daniel Claassen, som bygde vårt fremragende Vanderbilt-program og la grunnlaget for dets pågående suksess.

**Katherine:** Jeg har vært her i omtrent 11 år, og kom inn som kollega i 2014 da klinikken var i ferd med å bli etablert. Fra starten ble jeg spesielt tiltrukket av å jobbe med unge mennesker som er påvirket av HS, og jeg ble involvert i å gi genetisk veiledning og støtte til de som vurderer testing. Mitt arbeid med disse unge personene og deres familier har formet mange av mine kliniske og forskningsmessige interesser.

**Spencer:** Jeg begynte i Vanderbilts Center of Excellence i 2021, med jobbakgrunn fra psykisk helse i lokalsamfunnet. Da jeg snakket med Daniel, innså jeg hvor mye overlapp det var mellom mitt tidligere arbeid og utfordringene personer med HS møter – spesielt rundt psykiatriske symptomer og bekymringer rundt sykdomsutvikling. Jeg tok et intensivkurs om HS og ble raskt veldig glad i fellesskapet og dette pasientsentrerte tverrfaglige teamet.

### Fortell oss om Vanderbilts tverrfaglige tilnærming.

**Katherine:** Vi driver en dedikert heldagsklinikk én gang i uken hvor leger, en sykepleier, flere sosionomer og en logoped tar imot pasienter. Vår genetiske rådgiver er også til stede flere ganger i måneden. Å tilby behandling til rett tid er en prioritet, og vi streber etter å planlegge besøk for alle nye pasienter innen 4 til 8 uker etter deres første kontakt med oss. Vi jobber også med å legge til ekspertise innen fysioterapi og ergoterapi i teamet vårt. Mange reiser lange avstander for å få behandling her, og vi ønsker å tilby hver enkelt den mest omfattende kliniske støtten mulig.

### Hvordan ellers støtter du folk med HS?

**Amy:** Vi fokuserer på å møte behovene til hver enkelt, men også hele familien. Vårt sosialarbeiderteam er flink til å ta kontakt med pasienter før besøkene for å forstå deres prioriteringer og hvordan de best kan støttes. Et annet sentralt element i vår tilnærming er bredden av forskningsmuligheter vi tilbyr, inkludert Enroll-HD. Fordi vår kliniske behandling naturlig involverer hele familien, er vi godt posisjonert til å støtte pasienter som ønsker å delta i forskning. Å bli kjent med familier tidlig – og la dem bli kjent med oss – gjør overgangen til forskning langt mindre skremmende, selv for unge voksne. Faktisk har vi funnet ut at selv om noen unge voksne kanskje foretrekker å ikke komme på besøk i klinikken, er mange fortsatt ivrige etter å delta i Enroll-HD.

**Katherine:** Da vi jobbet for å tilby virkelig familieorientert omsorg, oppdaget vi en betydelig mangel på tjenester for barn i familier berørt av HS. For å håndtere dette, samarbeidet vi med en barnepsykolog ved Vanderbilt som bringer omfattende ekspertise innen barndomsstress og mestring til vårt tverrfaglige HS-team. Sammen utviklet vi et forskningsprogram som rekrutterer foreldre med HS og deres barn i

alderen 6 til 30 år. Dette arbeidet gir oss mulighet til å utforske familiedynamikk, kommunikasjon og sosial isolasjon, og å vurdere hvordan vi best kan støtte unge, inkludert de som er for unge til å gjennomgå genetisk testing.

### Hvordan opprettholder du engasjementet med fellesskapet?

**Spencer:** Vi holder kontakten med familiene gjennom arrangementer som vår årlige utdanningsdag og en rekke aktiviteter gjennom året, inkludert månedlige opplæringsamtaler på video. Nylig holdt for eksempel en nevropsykolog en presentasjon om modifiserbare risikofaktorer for hjerne helse. Dette området vekker alltid stor interesse fra folk som er ivrige etter å lære om hvordan de kan opprettholde best mulig helse gjennom hele livet.

Vi ser også fornyet engasjement når eksterne utviklinger skjer, som de nylige overordnede resultatene fra uniQure-studien, som fikk mange vi ikke hadde hørt fra på en stund til å ta kontakt. Selv om ikke alle kan delta i uniQure-studien, er det fortsatt sterk entusiasme for å bidra til forskning, og Enroll-HD gir en tilgjengelig og meningsfull måte for folk å engasjere seg på.

### Hva tilbyr Enroll-HD 2.0 unge mennesker?

**Amy:** Det som trekker for mange unge er muligheten til å bidra til det bredere HS-miljøet. På individnivå gjør deltakelse i Enroll-HD at de kan holde kontakten med klinikken uten å måtte motta klinisk behandling før de er klare. Det gir også en mulighet for å få kunnskap om deres kvalifisering for ytterligere studier, som HDClarity.

**Katherine:** Vi vet også fra det bredere feltet innen nevrodegenerativ sykdomsforskning at for å oppnå meningsfull terapeutisk effekt, må intervensjoner starte så tidlig som mulig. På samme måte trenger vi en dypere forståelse av hvilke kognitive og atferdsmessige mål som er mest følsomme for sykdomsutvikling ved ulike aldre. For eksempel kan impuls kontroll kreve nærmere oppmerksomhet og mer presise vurderingsverktøy. Enroll-HD 2.0 gir en fantastisk mulighet til å utforske disse spørsmålene og bygge et mye klarere bilde av de tidligste kognitive og atferdsmessige forandringene knyttet til HS.

## Å knytte Norge til det globale HD-fellesskapet

Som Norges eneste aktive Enroll-HD-studiested har Oslo Universitetssykehus blitt et viktig kontaktpunkt for familier som er berørt av HS. Vi snakket med **Lasse Pihlstrøm, MD, PhD**, leder for Huntingtons sykdom og nevrodegenerativ genomikk og hovedforsker i Enroll-HD, om hva Enroll-HD betyr for HS-miljøet i Norge.

### Hvordan ble du involvert i Enroll-HD?

Senteret vårt deltok tidligere i REGISTRY, og da jeg kom, var en av mine første oppgaver å fullføre etikk søknaden og hjelpe til med å etablere Enroll-HD. Spol frem til i dag, og vi har nå rundt 100 pasienter som regelmessig besøker klinikken vår, mange av dem i de tidlige stadiene av HS. I tillegg til å tilby tverrfaglig klinisk behandling, tilbyr vi også muligheter til å delta i Enroll-HD og andre forskningsstudier. Disse mulighetene tas ivrig imot, spesielt av våre yngre pasienter.

### Hvorfor har så mange yngre deltakere blitt involvert?

Vi har nære bånd til Institutt for medisinsk genetikk ved Oslo Universitetssykehus, samt de andre universitetsklinikene som arbeider med diagnostikk for sjeldne og arvelige sykdommer over hele Norge. Teamet som har ansvar for prediktiv genetisk testing bygger sterke relasjoner med pasientene gjennom en rekke kontakter i denne kritiske perioden og deler rutinemessig informasjon om Enroll-HD. Som et resultat av denne kontakten, mottar vi mange henvisninger.

En annen viktig henvisningsvei er Landsforeningen for Huntingtons sykdom, som tilbyr nettbasert informasjon, møter og webinarer, og skaper ulike muligheter



Oslo Enroll-HD-teamet, fra venstre: Nora Raaf, Solveig Jacobsen Dalbro, Ellen Hoven Maurtveten, Marleen van Walsen og Lasse Pihlstrøm. Teammedlemmene Ahmad Kaddoura og Sjur Prestsæter var fraværende da bildet ble tatt. Foto: Åsne Rambøl Hillestad, UiO

for oss til å engasjere oss med HS-fellesskapet og gi informasjon om Enroll-HD. De har hatt noen fantastiske ambassadører som har snakket åpent om sine erfaringer med å være en del av Enroll-HD og delt at det er en veldig givende opplevelse.

### Hvorfor er Enroll-HD så viktig?

Enroll-HD er et globalt initiativ, og det å være en del av det betyr mye for mange i HS-miljøet. Deltakerne setter pris på muligheten til å komme inn én gang i året, møte fagfolk og diskutere eventuelle bekymringer de måtte ha. For yngre voksne spesielt kan disse årlige besøkene være svært betryggende, og de gir oss muligheten til å bygge et støttende nettverk lenge før noen tegn eller symptomer på HS viser seg. Vi oppfordrer alltid deltakerne til å ta med familie-medlemmer på besøk, og de er også ofte ivrige etter å engasjere seg.

Mange deltakere setter også pris på muligheten til å bidra til sykdomsmodifiserende terapiforsøk. Enroll-HD spiller en nøkkelrolle i dette ved å tilby observasjonsdata av høy kvalitet, noe som fremheves av de nylige overordnede uniQure-resultatene. Deltakerne forstår at det å være i databasen ikke garanterer deltakelse i industrifinansierte studier, men det øker sannsynligheten for å bli vurdert for slike muligheter.

Vår ambisjon er å holde tett kontakt med det internasjonale forskningsmiljøet og gjøre vårt senter til en attraktiv og synlig partner for industrisponsorer, samt for potensielle internasjonale akademiske studier. Vi deler et felles mål om å fremme sykdomsmodifiserende behandlinger for HS, og selv om Norge er et lite

land, minner det å være en del av Enroll-HD oss om fremgangen som gjøres – og den viktige rollen vi alle kan spille i dette arbeidet.

## HDID: Kobling av deltakerdata på tvers av studier

**R**ebecca Fuller, PhD, er visepresident for kliniske resultater ved CHDI og ekspert på kognitiv forskning med personer med bevegelsesforstyrrelser og psykiatriske lidelser. Hennes nylige arbeid inkluderer utviklingen av et nytt initiativ for deltakere i Enroll-HD om deres HDID. Vi snakket med Rebecca for å finne ut om fordelene for deltakere og forskere.



Rebecca Fuller

### Hva er HDID?

HD-identifikasjonsnummeret, eller HDID, er en unik ni-sifret ID som tildeles hver deltaker i Enroll-HD-studien. Den genereres én gang ved hjelp av en sikker algoritme, og det samme tallet følger deltakeren gjennom hele deres Enroll-HD-reise. HDID er knyttet til dataene som samles inn ved hvert årlige besøk, men den er aldri knyttet til personlig informasjon som navn eller adresse. HDID er svært nyttig for både deltakere i Enroll-HD og forskere.

### Hvorfor er HDID viktig?

Vi bruker HDID for å knytte deltakerdata på tvers av studier, inkludert Enroll-HD-data. Så hvis en deltaker deltar i en annen studie eller klinisk studie, som en nettbasert studie eller en pop-up-studie, trenger de ikke å gjenta de samme testene. Takket være det enorme engasjementet fra deltakerne i Enroll-HD har vi allerede et rikt og omfattende datasett. HDID øker verdien av denne ressursen ved å gjøre det enkelt for forskere å koble den til data fra mindre, kortsiktige studier de utfører.

### Fortell oss mer om pop-up-studier!

Vi lanserte pop-up-studier for flere år siden for å

samle data på arrangementer som Huntington's Disease Society of Americas årlige konferanse. Under disse arrangementene inviterer vi deltakerne til å delta ved å besøke vår stand eller et dedikert område, avhengig av lokalets utforming. De siste årene har disse pop-up-studiene hjulpet oss med å samle inn data for å støtte utviklingen av nye digitale målinger, som gangtester, samt andre viktige pilot- og spørreskjemadata. Deltakelse er rask og praktisk, noe som gjør pop-up-studier til en enkel måte for folk å bidra til forskningen på. Med HDID kan vi nå sømløst koble data samlet inn gjennom en pop-up-studie eller undersøkelse til en deltakers Enroll-HD-data.

### Hvordan får deltakerne sin HDID?

For øyeblikket er den beste måten å få en HDID på å kontakte studiesenteret ditt, hvor personalet kan levere den på forespørsel. Vi utvikler også nye nett- og mobilapplikasjoner som vil gjøre det mulig for deltakerne å generere og sikkert lagre sin egen HDID i fremtiden.

### Hva er implikasjonene for forskning utover HS?

Vi er forpliktet til å omfavne ny teknologi, og gjennom denne prosessen får vi ny kunnskap om hvordan vi kan utdype vår forståelse av HS. Mange av disse innsiktene kan også gagne forskning på andre sjeldne sykdommer hvor innovative metoder er avgjørende for å maksimere verdien av dataene som hver enkelt bidrar fullt ut.

Du kan finne mer informasjon om nettstudier på Enroll-HDs nettside: [enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/](https://enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/).



Jenna Heilman og Matthew Ellison, grunnlegger av HDYO

## Unge stemmer, stor innvirkning

**H**untington's Disease Youth Organization (HDYO) har som mål å støtte, utdanne og styrke unge som er berørt av HS. Administrerende direktør Jenna Heilman jobber utrettelig for å sikre at disse målene nås. Vi tok en prat med Jenna for å diskutere siste tids utvikling og den sentrale rollen unge har i HDYOs aktiviteter.

### Hvordan har HDYO utviklet seg de siste årene?

Da vi kom oss ut av COVID-19-pandemien, var vi multi-nasjonale, men ikke så internasjonale som vi ønsket å være. Ved å bli en paraplyorganisasjon som hjelper til med å bringe unge inn i HS-fellesskapet, har vi samarbeidet med nasjonale og lokale foreninger i hvert land for å gi sårt tiltrengt samarbeidsstøtte til enkeltpersoner. Vi har kunnet vise hvordan HDYO kan være nyttig for lokale foreninger, og også hvordan lokale foreninger kan samarbeide med HDYO.

Å utvikle disse forbindelsene gir allerede resultater, og vi har sett at mange unge er ivrige etter å engasjere seg mer i lederroller og vårt ambassadørprogram. Våre ambassadører er unge globale ledere som jobber frivillig, støtter hverandre, øker bevisstheten og samler inn penger til HDYO. Vi har nå mer enn 120 ambassadører fra 32 forskjellige land. Etter hvert som

våre ambassadører samhandler med folk, henviser de flere unge til oss.

Fellesskap er veldig viktig, og altfor ofte hører vi om unge mennesker som tidligere følte at det ikke var noen å komme i kontakt med. I tillegg til fysiske arrangementer og støttegrupper, har vi et stort fellesskap av personer som er koblet sammen på WhatsApp. For unge er sosiale medier og direkte meldinger viktige støtteveier, og vi utvikler kontinuerlig vårt tilbud.

Vi har også jobbet med nettbaserte utdanningsressurser, som "Bryt ned barrierer" og annet innhold tilgjengelig på YouTube-kanalen vår, og forsøkt å gjøre disse ressursene enda mer relevante og nyttige for fellesskapet. Vi erkjenner at i HS er det mange stigmaer, utfordringer og frykt knyttet til å dele sin historie, så vi har sett på måter å gjøre det mulig for enkeltpersoner å bidra anonymt, for eksempel ved å bruke avatarer. Det er en enorm verdi i å styrke underbetjente miljøer med folk som snakker og ser ut som dem – og avatarer kan gi en måte å oppnå dette på.



Observasjonsstudienes dating-aktivitet på kongressen i 2025

### Hvilke typer fysiske aktiviteter tilbyr HDYO?

I 2023 hadde vi vår første fysiske kongress i Glasgow, og i mars 2025 fant den sted i Praha, med over 370 unge deltakere, hvor rundt 90 til 95 % var med helt til siste sesjon. Vi lanserte vår forskningsterminologi, som fortsetter å vokse og nå oversettes. Vår dating-aktivitet med observasjonsstudier ble en stor suksess, og alt i alt la kongressen virkelig grunnlaget for arbeidet vårt fremover.

Ved siden av disse større møtene driver vi også HS-samlinger, som gjør det mulig for oss å gi støtte i smågrupper. Vi matcher HS-profesjonelle, vanligvis sosionomer, med to til tre unge frivillige med egen erfaring, i en gruppe på maksimalt syv unge personer. Alt er lagt opp rundt de spesifikke behovene til hver gruppe, noe som kan innebære å utforske temaer som for eksempel genetisk testing eller sorg og tap. Hovedfokus er å gjøre innholdet relevant og meningsfullt innenfor den trygge rammen til en liten gruppe. Selv om samlingene for tiden er basert i Nord-Amerika, ser vi nå på måter å bygge relasjoner med lokale støttegrupper for å utvide programmets format videre.

### Hvordan er unge involvert i utformingen av disse aktivitetene?

Hvert nytt program vi lager gjennomgår en vurderingsprosess med våre ambassadører, og disse innsiktene er virkelig kraftfulle. Etter arrangementer, som kongresser, får vi tilbakemeldinger fra ambassadører og deltakere gjennom evaluering og undersøkelser, og stiller spørsmål om hva som fungerte og hva som ikke fungerte. Selv når vi utvikler logoer og «merch», står ambassadørene i sentrum av beslutningsprosessen vår. De siste årene har vi gjennomført en rekke undersøkelser for å bedre å forstå ulike aspekter ved fellesskapets eksistens og den reisen man er ute på med HS. Å snakke med våre ambassadører betyr at vi kan stille de riktige spørsmålene.

### Hva kan Enroll-HD 2.0 tilby unge?

Enroll-HD 2.0 har potensial til å gi unge mennesker en virkelig viktig plass ved bordet for forskning, spesielt når vi tenker på biomarkører og det å forstå sykdommens tidlige utvikling. Selvfølgelig går alder og sykdomsprogresjon ofte hånd i hånd, og vi ønsker alle å se en intervensjonsterapi som kan holde HS unna så lenge som mulig, samtidig som den sikrer maksimal livskvalitet. Enroll-HD 2.0 har potensial til virkelig å styre dette.

For at unge skal føle seg styrket og motivert til å delta i forskning, må vi gi dem støtte og utdanning. Vi har allerede hatt gode diskusjoner om hvordan vi kan samarbeide med profesjonelle miljøer for å støtte unge og sikre at Enroll-HD 2.0 blir så vellykket som mulig. Det er veldig spennende å ha denne åpne dialogen, og vi vil fortsette å fremme samarbeid.

HDYO tilbyr et omfattende utvalg av ressurser for barn, unge, familier, venner og fagfolk. Finn ut mer her: [hdyo.org](https://hdyo.org).

YouTube: [youtube.com/hdyofeed](https://youtube.com/hdyofeed)

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

Facebook: [facebook.com/HDYouthOrg](https://facebook.com/HDYouthOrg)

Instagram: [instagram.com/hdyofeed](https://instagram.com/hdyofeed)

## EHDN Klinisk Forskningskongress 2026

**E**HDN Clinical Research Congress vil finne sted i Krakow, Polen, 22.-24. oktober 2026.



*Hoa Nguyen*



*Nayana Lahiri*

Programkomiteen, ledet av Hoa Nguyen (Ruhr-universitetet i Bochum) og Nayana Lahiri (St George's University Hospital, London) fra EHDNs eksekutivkomité, bemerker at arrangementet vil bygge videre

på suksessen fra 2024 EHDN- og Enroll-HD-møtet i Strasbourg og ytterligere utvide integrasjonen av det kliniske utviklingsprogrammet. Møtet finner sted annet hvert år og vil som tidligere inneholde

EHDN Business Meeting, et sterkt fokus på pågående og kommende kliniske studier, og presentasjoner om banebrytende vitenskapelige fremskritt. Et spesielt høydepunkt på kongressen i 2026 vil være en hovedforelesning av nobelprisvinner [Aaron Ciechanover](#), en

anerkjent ekspert på ubiquitin-systemets rolle ved ADHD og andre nevrodegenerative lidelser. Ytterligere detaljer, inkludert program- og registreringsinformasjon, vil være tilgjengelige tidlig i 2026.



Robi Blumenstein



## Og til slutt...

**V**i avslutter vårt 2025-nummer av *Enroll!* med refleksjoner fra Robi Blumenstein, president i CHDI.

Dette har vært et betydningsfullt år for HS-fellesskapet.

I februar la den 20. årlige HD Therapeutics-konferansen i Palm Springs, California, grunnlaget for det travle og inspirerende året som skulle komme. Spol frem til oktober, og den første HD Clinical Research Congress, organisert av Huntington Study Group og CHDI, viste seg å bli en enorm suksess. Med blikket rettet mot 2026 ser vi spent frem til den 21. årlige HD Therapeutics Conference i februar og EHDN Clinical Research Congress i Krakow, Polen, i oktober.

Terapeutisk fremgang bringer forsiktig optimisme til jakten på sykdomsmodifiserende behandlinger for

HS. uniQures overordnede resultater for AMT-130 beskrevet ovenfor antyder for første gang at senking av mutant huntingtin hos mennesker gir en reell klinisk fordel; et viktig biologisk prinsippbevis. Likevel ligger mye arbeid fortsatt foran oss. Som fremhevet gjennom hele dette nummeret av *Enroll!*, fortsetter Enroll-HD-plattformen å spille en viktig og unik rolle i å fremme vitenskapelig, klinisk og terapeutisk forskning.

Hvert steg fremover i vår forståelse av HS har vært mulig takket være engasjementet til enkeltpersoner og familier som er berørt av sykdommen, samt klinikere, forskere og fagfolk som arbeider innen feltet. Etter hvert som 2026 nærmer seg, er styrken i HS-fellesskapet og verdien av enhet tydeligere enn noen gang.

**Enroll!** er en publikasjon fra CHDI Foundation, Inc., en ideell biomedisinsk forskningsorganisasjon som utelukkende er dedikert til å utvikle terapier som i stor grad vil gagne de som er rammet av Huntingtons sykdom. Som en del av dette oppdraget sponser og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Mer informasjon finnes på: <https://chdifoundation.org>

**Redaktør: Simon Noble, PhD**

**Senior vitenskapsskribent: Catherine Deepprose, PhD**

**Oppsett og bilder på side 15 (høyre) og 16:**

**Gabriele Stautner, artifax.com**

**Oversettelse: Olaf Syse**

**Enroll!** er lisensiert under en Creative Commons Attribution-Share-



Alike 4.0 Unported-License. Dette betyr at hvem som helst kan ta innholdet fra Enroll! og gjenbruke det hvor som helst, så lenge de nevner Enroll! og legger ved en lenke tilbake til <https://enroll-hd.org>

**Kontakt oss på [info@enroll-hd.org](mailto:info@enroll-hd.org)**