



ENROLL-HD: EN STÆRK 10-ÅRIG

Dette særlige nummer af *Enroll!* fejrer 10-års jubilæet for Enroll-HD, det store globale samfund, som nu repræsenterer - næsten 28.000 deltagere på 155 studiecentre i 23 lande på 4 kontinenter - disse resultater medvirker til at drive forskningen i Huntingtons sygdom. Med udgangspunkt i det grundlæggende arbejde fra de foregående REGISTRY (Europa) og COHORT (Nordamerika) undersøgelser har Enroll-HD sat standarden for naturhistoriske undersøgelser i sjældne sygdomme, og er blevet en uvurderlig og betroet klinisk forskningsplatform for HS-samfundet.

Enroll-HD har forvandlet landskabet inden for HS klinisk forskning og lægemiddeludvikling, og de sidste 10 år har været fyldt med mange succeser, også de første succeser inden for HS-området, hvoraf nogle fremhæves i dette nummer. Naturligvis har der også været udfordringer og skuffelser - det er den frustrerende side af lægemiddeludvikling - men i fællesskab fortsætter vi med at skubbe fremad, lære, tilpasse og vokse mod det ultimative mål om at levere terapeutiske midler, der vil forbedre livet væsentligt for dem der er ramt af HD. Takket være dit engagement og din dedikation har Enroll-HD gjort store fremskridt i retning af at nå sine tre hovedmål:

Støtte kliniske forsøg Næsten halvdelen af alle deltagere i aktuelle eller nyligt afsluttede kliniske HS-studier deltager også i Enroll-HD, og Enroll-HD-studiecentre har udgjort næsten 90 % af de kliniske studiecentre, der er involveret i disse forsøg.

Forbedre forståelsen af HS Det væld af data og biologiske prøver, som deltagerne har bidraget med, har ført til spændende videnskabelige gennembrud, herunder udviklingen af nye klassifikationssystemer for sygdomsstadieinddeling i forskning, fremskridt inden for biomarkørforskning, udvikling af undersøgelsesprocedurer til at måle huntingtin-proteinet og identifikation af flere genetiske modifikatorer af sygdomsdebut, der peger mod vigtige nye terapeutiske mål.

Forbedre den kliniske pleje Den kliniske pleje er blevet forbedret ved at motivere til regelmæssige klinikbesøg, ved at bruge standardiserede vurderinger, uddanne klinikere og fremme en ekspertisekultur.

Disse, og alle de andre resultater, vi vil fremhæve i løbet af det kommende år, er kun opnået på grund af engagement, dedikation og hårdt arbejde fra sundhedspersonale, fortalere, forskere, sponsorer, donorer og, vigtigst af alt, HS-familierne, der bidrager med deres data og biologiske prøver til Enroll-HD. Hver af jer har truffet et aktivt valg om at bidrage med jeres tid, energi og viden.

I denne særlige jubilæumsudgave af *Enroll!* har vi talt med nogle få af de tusindvis af mennesker, der har hjulpet med at gøre Enroll-HD til, hvad det er i dag. Disse stemmer - nogle nye, nogle velkendte - beskriver, hvad Enroll-HD betyder for dem, og hvordan Enroll-HD har påvirket deres liv ved at skabe forbindelse og håb, og hvordan det har muliggjort innovativ HS-forskning. Vi håber inderligt, at du er stolt af det, du har præsteret.



Anne Rosser PhD FRCP er professor i klinisk neurovidenskab ved Cardiff University, Storbritannien, og formand for European Huntington's Disease Network. Hun har været involveret i Enroll-HD lige fra begyndelsen, og er ledende neurolog for Enroll-HD-klinikken, der dækker hele det sydlige Wales.

Hvordan tror du, at Enroll-HD har påvirket den pleje, som personer med HD modtager?

På globalt plan har vi lært meget mere om HS-fænotypen (sygdommens kliniske karakteristika og præsentation). Vi har nu en stor forbundet gruppe af neurologer, psykiatere, psykologer og andre sundhedsprofessionelle, som oftere deler deres ideer med hensyn til, hvad de synes virker, og hvad der ikke gør, og det synes jeg har været meget værdifuldt for omsorgen.

Enroll-HD sikrer en systematisk måde at indsamle data på. Når du anvender det samme mål for hver enkelt person, du ser, er det meget nemmere at følge deltagerne op og forstå, hvordan de udvikler sig klinisk.

Hvilke aspekter af Enroll-HD skiller sig ud med hensyn til forskning, og hvordan har det muliggjort yderligere forskning?

Enroll-HD er fantastisk på så mange måder! Der er meget få sygdomme, hvor et så stort antal deltagere er blevet fulgt over så lang tid samtidig med indsamling af biologiske prøver. Du kan se værdien af dette, når du tænker på, hvad GeM-HD-konsortiet har opnået ved at identificere genetiske modifikatorer af alder ved motoriske symptomer (se Jim Gusella-interviewet). Selvom vi endnu ikke har effektive behandlinger, er der identificeret virkelig interessante mål, som jeg tror vil give behandlingsmuligheder med tiden.



21,044⁺

nuværende deltagere



Anne Rosser – Skål!

At have så stort et datasæt, som forskere kan gøre brug af, når det kommer til hypotesegenerering – at kunne stille et spørgsmål og tjekke svaret op mod eksisterende data – giver et solidt grundlag for fremtidig forskning og ansøgning om støttebevillinger. Det er ret fantastisk! Kolleger, der arbejder med forskellige sygdomme, er ofte ret jaloux over, at vi har denne enorme longitudinelle undersøgelse. Og det bliver ved med at udvikle sig, for eksempel med undersøgelser som HDClarity og imageClarity.

En anden værdi ved Enroll-HD er, at det har været essentielt at have mange kliniske forskningscentre med erfaring i HS for at kunne udføre interventionelle forsøg, som dem, der for nylig blev udført af Roche. Og at have en enorm database, hvorfra enkeltpersoner kan inviteres til at deltage i yderligere undersøgelser, er en reel fordel – det er mennesker, vi kender, fordi vi ser dem mindst en gang om året, hvilket betyder, at vi opbygger tillid og en iver efter at være involveret i fællesskab. HS-samfundet er meget åbent for at hjælpe med yderligere forståelse af sygdommen.

*“Der er sket enorme ændringer..
Nu ser vi på spændende potentielle
terapeutiske mål, som vi intet vidste
om for 10 år siden”*

Hvordan tror du, at landskabet for HS-forskning har ændret sig de sidste ca. 10 år?

For ti til femten år siden vidste vi ikke ret meget

om HS hverken med hensyn til patologi eller fænotype, og vi havde overhovedet ingen sygdomsmodificerende kliniske forsøg. Enroll-HD var kun lige begyndt, og siden da er landskabet uigenkendeligt. Hvis jeg tænker tilbage på de præsentationer, jeg holdt dengang, er det tydeligt, at alt dette arbejde er nået langt. Der er sket enorme ændringer, især i arbejdet med genetisk modificering, fordi vi tidligere simpelthen ikke havde nok deltagere til at udføre sådanne undersøgelser. Nu ser vi på spændende potentielle terapeutiske mål, som vi intet vidste om for 10 år siden, og det er i høj grad på grund af Enroll-HD. Enroll-HD tog det, der skete med sin forgænger, REGISTRY, og flyttede det til et helt nyt niveau og blev derved katalysatoren for de bemærkelsesværdige fremskridt, vi har gjort.

Hvad er den mest inspirerende begivenhed, du er stødt på gennem Enroll-HD?

Dette er ikke en enkelt inspirerende begivenhed, men jeg synes altid, at det store antal patienter, der kommer og giver af deres tid, selv når de har det meget svært, er virkelig fantastisk. Jeg har haft deltagere, der lige var ved at komme sig efter kræftbehandling og andre, der kom kun få uger

efter at have mistet nære familiemedlemmer. Dette sætter det hele i perspektiv. For mig, som har været med fra starten, er Enroll-HD-teamets entusiasme også meget inspirerende og det har holdt hele projektet levende. Ti år senere står Enroll-HD stadig stærkt uden tegn på at forsvinde – en bemærkelsesværdig præstation for hele samfundet!

Daniel Claassen MD MS er professor i neurologi ved Vanderbilt University Medical Center og direktør for Vanderbilt Huntington's Disease Center of Excellence i Nashville, Tennessee, hvor han er Chef forsker ved et stort Enroll-HD klinisk forskningscenter.

Fortæl os om dit kliniske forskningscenter, og hvordan Enroll-HD spiller en rolle.

Vi startede som et Enroll-HD-center for omkring otte år siden, og har nu mere end 400 deltagere. Enroll-HD har givet os mulighed for at opbygge klinikken og også vores forsknings- og uddannelsesarbejde. Fordelene er mangefacetterede; uden Enroll-HD ville vi for eksempel ikke kunne finansiere vores forskningssygeplejersker og socialrådgivere. Og for deltagere tilbyder Enroll-HD muligheden for at engagere sig i det bredere studie af HS globalt. Dette engagement giver genklang hos vores patienter og familier, og de ønsker at være en del af det!

Hvordan har Enroll-HD understøttet forskning?

For det første har finansieringen understøttet infrastrukturen, ydermere betyder tilgængeligheden af enorme mængder data fra Enroll-HD, at det er muligt at træffe bedre beslutninger, når vi forsøger at tackle meget vanskelige problemer, som eksempelvis "hvor stor er den prøve, jeg har brug for?", og "hvad er endepunktet, jeg skal se på, og hvordan ændrer den variabel sig over tid?".

"Enroll-HD har givet os mulighed for at bygge klinikken og også vores forsknings- og uddannelsesarbejde"



Daniel Claassen (nr. 2 fra venstre) og resten af Enroll-HD teamet ved Vanderbilt

Der er også patientengagementet, der følger af at have Enroll-HD og vi ved, at vi vil se deltagerne regelmæssigt, på årsbasis. Dette normaliserer diskussioner om forskning, og giver deltagerne en kontekst til at forstå forskning og de tilhørende afvejninger og fordele ved at deltage.

Hvordan har det at være en del af Enroll-HD været med til at forbedre plejen?

Ofte, når en person med HS går til en neurolog, er den største bekymring de motoriske symptomer, og der kan være manglende opmærksomhed på humør eller kognitive problemer. Enroll-HD-vurderinger tvinger os til omfattende og systematisk at vurdere hele spektret af symptomer i vores klinik, og vi kan se fordelene ved dette i vores kliniske pleje.

Et resultat er, at vi har udviklet et rigtig tæt forhold til vores psykiatriteam med fokus på henvisninger til indlæggelse på psykiatriske afdelinger, fordi vi så mange mennesker, der var deprimerede og selvmordstruede. Jeg tror, at vores omsorg blev forbedret, fordi vi havde mulighed for at reflektere over, hvad vi vurderede og resultaterne af disse vurderinger. Dette holistiske, patientcentrerede syn er centralt for Enroll-HD, fordi studiecentre er forpligtet til at overveje alle aspekter af en deltagers helbred. Det fik os til at se, hvordan vi havde brug

for at udvide vores kliniske omfang.



Hvilke aspekter af Enroll-HD tror du er nøglerne til dens succes?

Først og fremmest er den kliniske anvendelighed af de tiltag, vi giver deltagerne. Som følge heraf ved HS-forskere, hvordan tingene ændrer sig over tid, hvilke ting der er vigtige, hvordan de kan måles, og deltagerne kan se, hvordan dette påvirker deres kliniske pleje. For det andet er der rutinen og følelsen af at holde kontakten med klinikken og selvom det måske ikke sker så meget for

en deltager, så bliver vi opdateret hvert år. Denne form for kommunikation er meget vigtig.

“Dette holistiske, patientcentrerede syn er centralt for Enroll-HD, fordi studiecentre er forpligtet til at overveje alle aspekter af en deltagers helbred”

Hvordan tror du, at HS-forskningslandskabet har ændret sig i løbet af de sidste 10 år, og hvilken rolle har Enroll-HD spillet?

Mange af de resultatmål, vi nu bruger mere generelt i klinisk pleje og forskning, er baseret på Enroll-HD. Der er helt sikkert sket en acceleration i kliniske forsøg, som vi ellers ikke ville have set, og vi er heldige, at så mange virksomheder er investeret i dette.

En grund til dette er, at vi har en bedre forståelse af sygdomsforløbet, og hvor interventioner (terapeutiske lægemidler) kan passe ind eller ikke. Hvis du er en medicinalvirksomhed, og du kan få råd fra en fond som CHDI, der har fulgt næsten 28.000 forskningsdeltagere over tid for at give dig en bedre forståelse af, hvordan tingene ændrer sig og hvor hurtigt, især i en sjælden sygdom, så er dette en uvurderlig ressource. På grund af Enroll-HD stiller vi nu spørgsmål om, hvad der sker tidligere i sygdommen og især om vi kan gribe tidligere ind.

ENROLL-HD HJEMMESIDEN - OPDATERET!

Vi lancerede en opdateret version af Enroll-HD-hjemmesiden i begyndelsen af dette år med forbedret funktionalitet, nyt indhold og funktioner, med et moderne udseende. Brugere kan hurtigt navigere til de mest relevante sektioner, der er skræddersyet til specifikke målgrupper og er en ressource for hele HS-samfundet - inklusive familier, advokater, klinikere, forskere og alle andre med en forbindelse til eller interesse for HS-målgrupper.

For HS-familier kan hjælpe dig med at lære mere om Enroll-HD-studiet og -platformen og hvordan det hele fungerer, inklusive kliniske forskningsmuligheder, og hvordan du kan blive involveret og bedre forstå HS og forskningen i udvikling af nye lægemidler. Den nye omfattende ressourcside for hvert af de 23 lande, der i øjeblikket er en del af Enroll-HD, sammensat med input fra lokale HS-patientorganisationer, viser nu lokale supportnetværk.

I løbet af det kommende år vil vi udvide siden til at omfatte indhold, der er relevant for sponsorer af kliniske forsøg, studiecentre og styreudvalg, samt oversætte "For HS Families"-siderne til flere sprog.

Som altid sætter vi pris på din feedback og dine ideer til, hvordan vi kan forbedre os yderligere.

Saül Martinez-Horta PhD er neuropsykolog og forsker ved bevægelsesforstyrrelsesenheden på Hospital de la Santa Creu i Sant Pau i Barcelona. Efter først at have arbejdet som EHDN-sprogområdekoordinator som en del af REGISTRY, har Saul været involveret i Enroll-HD siden starten.

Hvad betyder det for dig at være involveret i Enroll-HD?

At være involveret i Enroll-HD fra begyndelsen har givet mig mulighed for at bidrage til udarbejdelsen af et verdensomspændende projekt, der er gået langt ud over den oprindelige idé om at udvikle en multidisciplinær klinik for HD! Dette er særligt tydeligt, i forhold til de forskningsressourcer, som Enroll-HD tilbyder.

Hvordan har Enroll-HD lettet forskning?

Jeg er overbevist om, at Enroll-HD som platform og videnskabelig struktur har spillet en central rolle i, hvordan de videnskabelige studier af HS har udviklet sig globalt. Dette strækker sig langt ud over, hvad vi laver på vores studiecenter. Det verdensomspændende perspektiv og udviklingen inden for kliniske forsøg og forskning, som vi nu har, er fantastisk, og der er en klar sammenhæng mellem Enroll-HD og denne udvikling. Enroll-HD er ikke kun et observationsstudie. Enroll-HD giver struktur og sammenhæng til feltet. Multicenterstudier som Enroll-HD giver os mulighed for at indsamle en enorm mængde data, der hjælper os i forståelsen af HS, og deltagerne er klar over, at de er en del af noget virkelig stort.

Hvad angår de praktiske aspekter; på et studiecenter som vores kan identifikationen af potentielle deltagere, der skal inviteres til kliniske forsøg, nu bestemmes med et par klik på en computer. Selvfølgelig skal rekruttering til kliniske forsøg være hurtig og effektiv, og Enroll-HD sikrer, at dette behov bliver opfyldt!

Tror du, at Enroll-HD har bidraget til at forbedre plejen?

De vurderinger, vi foretager, og opfølgningen med enkeltpersoner og deres familier, betyder, at vi bruger meget mere tid på at arbejde direkte med enkeltpersoner. Jeg kan huske, da min bedstefar besøgte neurologen for omkring 15 år si-



Saül Martinez-Horta med sønnen Saül

“Enroll-HD har spillet en central rolle i, hvordan det videnskabelige studie af HS har udviklet sig globalt”

“Med hensyn til omsorg for mennesker føles dette unikt”

den, og dengang var det således, ”OK, du har Huntingtons. Vi ses senere, om to år eller hvad som helst.” Dette har ændret sig fuldstændig. Med Enroll-HD ved folk, at de skal komme i klinikken på besøg med jævne mellemrum og tilbydes at være med til andre ting. Med hensyn til omsorg for mennesker føles dette unikt.

Hvad kan du bedst lide ved at arbejde hos Enroll HD?

Der er mange ting, men for mig er arbejdet med HS-familier en meget vigtig ting. Dette er fantastisk ikke kun fra et professionelt perspektiv, men også fra et menneskeligt perspektiv. Du har at gøre med mennesker, der lever med en ødelæggende sygdom, og det er en utrolig ting at forstå og se, hvordan de takler den slags oplevelser. Dette går langt ud over de medicinske aspekter, det er mere eksistentielt end som så. Den slags lektioner, lærer jeg af hver eneste dag, at arbejde i HS-området er fantastisk. Jeg plejede at fortælle mine studerende, at for at forstå det kliniske perspektiv, skal man lytte til folk og lytte til, hvad de forklarer om, hvordan de lever.



45,990⁺

brugte blodprøver

G. Bernhard Landwehrmeyer MD PhD FRCP er professor i neurologi ved Universitet i Ulm i Tyskland, hvor han også leder Center for Huntingtons sygdom. Med en lang historie med at arbejde med HS er Bernhard en af grundlæggerne af EHDN og er Principal Investigator for Enroll-HD.

Hvordan tror du, det kliniske forskningslandskab har ændret sig i løbet af de 30 år, du har arbejdet med HS?

Efter min mening er den største ændring i de sidste 30 år, og det skyldes i det mindste delvist Enroll-HD, en stærk samarbejdsånd, et ønske fra kliniske HS-centre om at arbejde sammen over hele kloden og om at samarbejde i multicenterstudier, der bygger på et voksende globalt samfund af HS-familier, klinikere og forskere.

Det oprindelige koncept bag Enroll-HD var at kombinere eksisterende naturhistoriske observationsstudier for at skabe en global platform, der inkorporerede Nordamerika, Europa, Australien, New Zealand og også nogle lande i Latinamerika og Asien. Det blev mere og mere tydeligt, at fremtidige kliniske interventioner og randomiserede kontrollerede forsøg ville være globale øvelser, og at et fællesskab af studiesteder dedikeret til HS, der giver en mere samlet, mere harmoniseret platform, ville være passende til denne opgave. Naturligvis er HD et globalt problem, og Enroll-HD er endnu ikke blevet en fuldstændig global platform, men det er stadig en vigtig ambition.

 **61 M⁺**
datapunkter

Min opfattelse er, at forskningslandskabet og plejemiljøet i denne periode er vokset sammen, fordi vi alle er klar over, at vi arbejder på et fælles program, der bruger en fælles platform på tværs af mange lande, og alle bidrager til ét projekt, Enroll-HD. Hvert eneste bidrag af kliniske data og biologiske prøver bidrager til at øge vores viden og forståelse af HS, og dette giver meget, meget vigtig indsigt.



G. Bernhard Landwehrmeyer

Hvilke faktorer tror du har været vigtige for Enroll-HDs succes indtil nu?

Jeg mener, at den tillid, der er udviklet mellem alle relevante parter; familier, forskere, klinikere og andre sundhedsprofessionelle, har haft afgørende betydning. For eksempel er der opbygget tillid mellem de kliniske centre og de familier, der er ramt af HS. Familierne kan stole på, at centrene både yder fremragende omsorg og tilbyder forskningsmuligheder. Når der er tillid i rummet, sker der gode ting. Og det er det, vi ser med Enroll-HD.

Den finansiering, som Enroll-HD yder til de kliniske centre, har medført mange fordele, herunder at kunne ansætte og fastholde erfarne og dygtige medarbejdere, samt at investere i deres løbende uddannelse og udvikling. Denne kontinuitet er vigtig, den betyder, at vi

både kan sikre høj kvalitets vurderingsprocesser, der sikrer nøjagtigheden af de indsamlede data, og at oplevelsen er positiv for deltagerne.

En anden faktor er åbenheden i at dele data. Alle de kliniske centre og forskere er klar over, at afgørende under-

“Når der er tillid i rummet, sker der gode ting. Og det er det, vi ser med Enroll-HD”

søgelser af sjældne sygdomme kræver et tilstrækkeligt antal observationer, og at dette ikke kan opnås med kun ét center alene. Enroll-HD muliggør forskning med et passende antal

deltagere, og dette anses for at være et unikt samarbejde, hvor individets bidrag til den større helhed er fuldt ud anerkendt.

Jeg tror, at partnere i den farmaceutiske industri sætter stor pris på, hvor velorganiseret HS-fællesskabet er, og værdsætter værdien af Enroll-HD i rekruttering, den viden, der opnås på stedet, og de verdensomspændende muligheder. Det er virkelig en no-brainer. Takket være Enroll-HD er der ikke behov for forundersøgelser fra eksterne partnere, da Enroll-HD Teamet allerede er tilstrækkeligt vidende.

Vi laver næsten udelukkende endegyldige forsøg. Med det mener jeg forsøg, der er egnet til at besvare det spørgsmål, vi stiller. Selvom det svar, vi får, måske ikke altid er det vi ønsker, det er derfor, vi laver kliniske forsøg i første omgang. Enroll-HD har ydet et stort bidrag til at forbedre forståelsen af biomarkører og deres plads i den kliniske udvikling, samt støttet klinisk forskning mere generelt.

Hvad med de næste 10 år? Hvad ser du i horisonten for Enroll-HD?

Jeg vil gerne se mere forskning i de biomarkører, endepunkter og resultatvurderinger, vi bruger i klinisk HS-forskning, og jeg tror, at Enroll-HD er den perfekte platform til at fremskynde deres udvikling og validering i de næste 10 år. Men vigtigst af alt håber jeg at se Enroll-HD levere på håbet om, at vi med globalt samarbejde og den fremskyndede validering af passende vurderingsværktøjer og endepunkter vil lykkes med at identificere potentialet af nye kemiske enheder eller andre nye interventioner. Vi kan aldrig med sikkerhed vide, om de interventioner, vi udfor-

“En af de virkelig inspirerende ting.. er generøsiteten og tankegangen hos familier, der deltager i Enroll-HD”

sker i kliniske forsøg, vil leve op til de store forhåbninger, vi har til dem - positive resultater er ikke garanteret. Men det, vi kan garantere, er, at ved at forbedre effektiviteten af de processer, hvorved vi genererer evidens, kan vi nå frem til solide, robuste kliniske forsøgsresultater, som vi kan stole på.

Til sidst, hvad er det mest inspirerende, du har oplevet at arbejde med Enroll-HD?

En af de virkelig inspirerende ting, som jeg har oplevet flere gange på egen hånd, er generøsiteten og tankegangen hos familier, der deltager i Enroll-HD. Den tankegang, at "jeg gør det ikke for mig selv, jeg gør

det for en bedre fremtid for mine børn og andre berørte i HS-fællesskabet". Og dette er en tankegang, hvor det første spørgsmål ikke er "hvad nytter det mig?" men "hvad gavner det fællesskabet?" For mig er dette det mest inspirerende ved Enroll-HD, og jeg tror på, at dette er den rigtige tankegang til at bidrage til forskning og i sidste ende besejre denne ødelæggende sygdom.

Greg Witkowski MD PhD - Chef forsker ved Enroll-HD Centeret ved Institut for Psykiatri og Neurologi i Warszawa - og **Danuta Lis** - Præsident for Polskie Stowarzyszenie Choroby Huntingтона, den vigtigste patientorganisationen for HS i Polen - fortæller om, hvordan Enroll-HD har påvirket klinisk pleje og forskning samt erfaringerne fra HS-familier i Polen.



Greg Witkowski

Hvad betyder det at være en del af Enroll-HD for dig og HD-familier i Polen?

Greg: Vi er begejstrede for at være ombord på Enroll-HD af mange årsager, herunder de fordele, det giver i plejen. Enroll-HD-besøg er meget længere end rutinemæssige ambulante besøg for personer med HS, og vurderingerne udføres på en meget mere systematisk og detaljeret måde. Som en del af Enroll-HD vurderer vi motoriske

symptomer, psykiatrisk status og også kognitive evner for at opnå en bedre forståelse af hver enkelt person, og disse vurderinger gentages hvert år. Det betyder, at enkeltpersoner og deres familier ved, hvor de er med hensyn til sygdomsprogression, og hvad de kan forvente i fremtiden.



Danuta Lis

Hele 99 % af de mennesker, der kommer ind på vores klinik, er også en del af Enroll-HD, og mange startede så langt tilbage som i 2014, hvilket betyder, at vi har data for de sidste otte år, hvilket er virkelig værdifuldt. Jeg mener, at vi også styrer deltagernes kliniske pleje mere effektivt, fordi de er blevet vurderet multimodalt. Vi kender ikke kun til et individs kliniske status, men også deres specifikke forhold vedrørende omsorgspersoner og sociale situationer. Dette

giver os mulighed for at reagere mere effektivt på hver enkelts behov, afgøre, om deres nuværende hjælp er passende og tilstrækkelig, og henvise dem til yderligere støtte, hvis det er nødvendigt. Efter min mening har Enroll-HD gjort klinikernes daglige arbejde meget mere effektivt.

Danuta: Jeg har repræsenteret HS-familier i Polen siden 2005 og har set betydelige ændringer. En positiv ændring er deltagelse i Enroll-HD, med mange mennesker involveret helt fra begyndelsen – det er en chance for at deltage i noget vigtigt, som vil gavne dem og deres børn, og ved at de er en del af den store gruppe af HS-familier og professionelle, der leder efter en kur mod HS, det giver dem håb. Jeg deltager i møder med Sundhedsministeriet i udvalg for patienter med sjældne sygdomme, og jeg ved, at mange sjældne sygdomme ikke har Enroll-HDs informationsgrundlag, og derfor skrider det heller ikke fremad.

Hvad tror du ellers, at Enroll-HD tilbyder familier?

Danuta: Enroll-HD giver familier en vigtig mulighed for at mødes med fagfolk og klinikere og tale om deres oplevelser, stille spørgsmål, diskutere fremtiden og også tale om det stigma, de kan føle. Der er en stigning i åbenhed og accept som følge af at deltage i forskningen, og også en øget følelse af fællesskab gennem Enroll-HD. Når jeg taler med enkeltpersoner og familier, hører jeg, at de føler sig meget stærkere og mere informerede i forhold til sygdommen, end de gjorde før Enroll-HD.

Greg: På klinikken har vi også set en øget åbenhed. Det er meget vigtigt for familier at være opmærksomme på, at de deltager i noget, der ikke bare er baseret på ét sted eller ét hospital, men at de er en del af et projekt, der foregår over hele verden.

Jeg tror, at deltagerne føler sig mindre alene ved at deltage i Enroll-HD, fordi det er så stort et studie, og det giver en følelse af fællesskab. Jeg hører ofte deltagere fortælle om, at de ikke føler noget håb i lyset af at have en frygtelig sygdom, men Enroll-HD hjælper med at reducere denne håbløshed. Den uddannelsesmæssige komponent i Enroll-HD er også værd at nævne, fordi den åbner op for vigtige samtaler, og folk udveksler information både inden for og på tværs af familier.

“takket være Enroll-HD kan HS-familier i Polen stole på, at der er en rigtig god grund til håb!”

“Jeg tror, at deltagerne føler sig mindre alene ved at deltage i Enroll-HD, fordi det er så stort et studie, og det giver en følelse af fællesskab”

Hvordan tror du, at Enroll-HD har faciliteret klinisk forskning mere generelt?

Greg: Langt de fleste af vores deltagere er også involveret i forskellige projekter og forsøg relateret til HS, herunder DO-MINO-HD, et stort europæisk multicenterprojekt om digitale biomarkører. Internationalt samarbejde inden for forskning er meget vigtigt, og i Polen udfører vi forskning, der er helt afhængig af Enroll-HD. At have hurtig og effektiv adgang til den enorme Enroll-HD-database med meget velkarakteriserede individer er

det perfekte værktøj til at maksimere forskningsindsatsen, og dette tiltrækker farmaceutiske virksomheder, der er interesseret i HS, til Polen for at udføre deres forskning. Meget mindre forskning ville finde sted i Polen, hvis det ikke var for Enroll-HD.

Generelt tror jeg, at folk er meget opsatte på at være en del af forskningen for at fremme vores forståelse af HS. Der er andre sygdomme, såsom Parkinsons sygdom, hvor den slags muligheder, som Enroll-HD tilbyder, desværre ikke er tilgængelige.

Hvordan tror du, at HS-landskabet har ændret sig i løbet af de sidste 10 år?

Greg: Jeg begyndte at arbejde med HS-forskning i 2007, og vi fik for det meste lavet meget små undersøgelser på forskellige institutioner med et lille antal deltagere. Dette har ændret sig fuldstændig, fordi vi nu har store multinationale,

multicenterforsøg, inklusive Enroll-HD og kliniske forsøg. Fordi vi har opbygget infrastruktur og tekniske muligheder i vores center, kan vi rekruttere flere deltagere og organi-

sere dette meget mere effektivt. Enroll-HD har ydet enorme bidrag til alt dette.

Danuta: Landskabet har ændret sig meget i de sidste 10 år. Vi ved meget mere om sygdommen, og takket være Enroll-HD kan HS-familier i Polen stole på, at der er en rigtig god grund til håb!



Louise Vetter med sin familie

Louise Vetter er præsident og administrerende direktør for Huntington's Disease Society of America (HDSA). Enroll-HD er den eneste forskningsindsats, der nogensinde er blevet formelt godkendt af HDSA.

Hvad var det ved Enroll-HD, der førte til, at det blev godkendt af HDSA?

Ideen om en global platform inden for HS-forskning tvang virkelig HDSA Board of Trustees til at se på Enroll-HD som noget andet. Enroll-HD var ikke bare et studie, det var ikke bare et forskningsinitiativ, det var et virkelig nyt globalt initiativ til at accelerere ikke kun terapeutisk udvikling, men potentielt vejen til mere meningsfuld pleje. Sammen gjorde disse elementer det meget nemt for HDSA at sige, at Enroll-HD fortjener vores fulde støtte.

Det faktum, at Enroll-HD ikke kun var for mennesker på et bestemt stadium af sygdommen, men at det var for alle i en HS-ramt familie, gav en helt anden invitation til samfundsdeltagelse i forhold til, hvad der ellers var tilgængeligt på det tidspunkt, og det fandt jeg meget stærkt og inspirerende.

Hvordan tror du, at Enroll-HD har ændret landskabet for klinisk forskning siden da?

Når man tænker tilbage, var det kliniske forskningslandskab for HS faktisk ret segmenteret og fragmenteret for 10-12 år siden. Selvom flere forskellige observations- og kliniske undersøgelser var i gang, var den kliniske videnskab og det arbejde, der foregik med forskellige industripartnere, ikke så sofistikeret, som vi ser i dag.

“Enroll-HD har normaliseret, hvordan vi tænker på at deltage i klinisk forskning – og det er enormt”

Det, der er revolutionerende ved Enroll-HD, som det blev udtænkt og fortsat er, er, at det i høj grad er en samlende kraft. Enroll-HD har hjulpet med at bringe familier sammen, globalt, for at deltage i udviklingen af nye terapier til HS og også forbedre, hvordan vi tænker om pleje til HS.

Mere generelt har Enroll-HD normaliseret, hvordan vi tænker på at deltage i klinisk

forskning – og det er enormt. Enroll-HD blev et indgangsstudie for HS-samfundet, hvilket sænkede tærsklen for forskningsdeltagelse. Hos HDSA har vi udnyttet dette til at opbygge en bedre forståelse af deltagelse i kliniske forsøg, og som følge heraf kan kliniske forsøg rekruttere mere effektivt, så vi hurtigere kan få videnskabelige svar.

Kan du fortælle os, hvordan du mener, at Enroll-HD har forbedret den kliniske pleje?

Enroll-HD er en meget fast del af HS-plejekulturen i USA. HDSA Centers of Excellence-programmet muliggør multidisciplinær pleje på 62 amerikanske klinikker med påviselig ekspertise i HS, hvoraf de fleste er Enroll-HD-centre. Det-

te afspejler vores bevidste og specifikke forventning om, at klinisk forskning skal integreres i den kliniske pleje, og det er det, Enroll-HD handler om. Da de fleste HDSA Centers of Excellence på større akademiske medicinske centre også er Enroll-HD-centre, hører familier om Enroll-HD hele tiden. Dette har sænket de potentielle barrierer for deltagelse i forskning ved at give en positiv introduktionsoplevelse, der sætter scenen for fremtidig klinisk forskningsdeltagelse. Hos HDSA er vi overbevist om, at Enroll-HD har bidraget til at understøtte forskningsfeltet for at fremme kvaliteten af plejen.



88,642⁺

gennemførte besøg

HS er en kompliceret sygdom, og heldigvis har vi nu bevæget os ud over at tænke på HS som "bare" en bevægelsesforstyrrelse. Der er nu en øget forståelse af kompleksiteten af sygdommens kognitive, psykologiske og mentale helbredseffekter. Enroll-HD og alt hvad det indebærer har bidraget til den bevidsthed og forståelse.

Hvilke faktorer tror du har været mest afgørende for Enroll-HDs succes?

Det faktum, at Enroll-HD er åben for hele familien, er et afgørende element i dens succes. Den blev lanceret på et tidspunkt, hvor vi udvidede vores ordforråd ud over begrebet "individer med HS" til at tale meget mere om

"HS-familier". Derudover er Enroll-HD spændende for familier, fordi det giver folk mulighed for at være en del af HS-videnskaben uden byrden eller risikoen ved at tage et forsøgslægemiddel.

"klinisk forskning skal integreres i den kliniske pleje, og det er det, Enroll-HD handler om"

For familier er det meget motiverende at være en del af noget så stort som Enroll-HD. Men på en samfundsskala er måske endnu mere spændende den tyngdekraft, Enroll-HD har på industrien. Der

er nu så mange flere virksomheder af forskellig profil og størrelse, der lægger vægt på udviklingen af HS-terapi. Det skyldes i høj grad den bevidste investering i fællesskabet og de ressourcer, der kan understøtte klinisk udvikling, som Enroll-HD har muliggjort.

Huntington's Disease Coalition for Patient Engagement (HD-COPE) er et globalt initiativ organiseret af førende HS-patientorganisationer, der giver HS-familier mulighed for at give udtryk for deres erfaringer i HS-fællesskabet til regeringen, industrien og forskere, der arbejder med udvikling af HS-terapi. Vi bad nogle HD-COPE-medlemmer om at fortælle os, hvad Enroll-HD betyder for dem.

Jenna Shea

Enroll-HD har givet mig, som individ, mulighed for at føle, at jeg gør en forskel for HS-fællesskabet. Det har været muligt for mig nemt at deltage i et longitudinelt, observationsstudie, så forskere kan fortsætte med at lære og udvikle effektive måder at behandle HS på. Som en del af Enroll-HD har jeg forstået og værdsat, at de indsamlede data har forbedret vores forståelse af sygdommen, hvordan kliniske forsøg er designet og udført, hvordan patienter plejes i det daglige, og at min tilsyneladende ubetydelige involvering spillede en rolle i at bringe denne viden frem. Mit engagement i Enroll-HD førte til deltagelse i andre observationsstudier og førte til sidst til min involvering i patientforhold gennem HD-COPE og andre organisationer. Det understregede vigtigheden af at være aktivt involveret i sundhedsvæsenets processer og har lært mig, at min daglige erfaring og indsigt i, hvordan sygdommen har påvirket mine nærmestes liv, er værdifuld og kan gøre en forskel. Med den læring er der kommet en enorm mængde håb og tillid til den proces, der en dag vil føre til, at effektiv terapi er tilgængelig over hele verden.

Tim Irwin

Jeg er meget beæret og ydmyg over at deltage i det fænomenale Enroll-HD-studie. Jeg er ikke sikker, men dette kan være mit 15. år, hvor jeg bidrager til den og dens forgængere. Så jeg kan ikke sige tak nok til alle hos CHDI, det utrolige netværk af HS-forskere, klinikere og alle, der har hjulpet med at kæmpe så hårdt for Enroll-HD, for at fortsætte med at opbygge netværket og øge antallet af deltagere, og for al den utrolige læring fra dette vigtige datasæt. Enroll-HD har i høj grad forbedret mit syn på HS, og også forbedret mit syn på mulighederne for effektive lægemidler. Jeg kan ikke vente med at finde ud af, hvad der nu kommer ud af Enroll-HD...

Robert Laycock

At være en del af Enroll-HD, og PREDICT-HD før det, har været en vigtig del af mit liv i årevis. Jeg ville føle mig fortabt uden denne forbindelse. Det er sådan en nem måde at føle, at du bidrager på en eller anden måde, ikke bare bidrager med data, men i sidste ende er en del af at finde en kur. Det får mig til at føle mig håbeful. Det er et muligt udgangspunkt for at deltage i kliniske forsøg og peger mod de effektive behandlingsformer, der allerede arbejdes på, og dem der vil komme. At være med i udvælgelsen af mulige deltagere til fremtidige kliniske studier. Alle, der kan, bør være en del af Enroll-HD.

Michaela Winkelmann har været HS-forkæmper i mange år og siden 2017 formand for Deutsche Huntington-Hilfe, den vigtigste HS-forening i Tyskland. Hun deler sine perspektiver på Enroll-HD og dets betydning for deltagere og deres familier.

Hvad betyder Enroll-HD for de deltagere og familier, du arbejder med?

Enroll-HD hjælper virkelig folk med at komme i kontakt med andre og være en del af det globale perspektiv. Hele familier, herunder unge mennesker, kender Enroll-HD i Tyskland, og besøg er stort set en del af det normale liv. Vi har omkring 1700 medlemmer i vores forening, og når jeg taler med folk nævner de ofte, når deres næste Enroll-HD besøg er. Jeg ser jævnligt folk, der deler deres oplevelser af besøg, ikke kun indenfor HD-fællesskabet, men også udenfor med opslag på Facebook og andre former for sociale medier. Dette er noget, der øger bevidstheden om, hvad Enroll-HD laver, og folk forstår mere og mere vigtigheden af at deltage i forskning, selvom de ikke er syge. Jeg tror, det er et meget vigtigt emne for os at tale om og være åbne om i HS-samfundet, især når det kommer til at reducere stigmatisering og øge accepten.

En ting, der virkelig skiller sig ud ved Enroll-HD, er, at der ikke er nogen aldersbegrænsninger, og folk behøver ikke at have symptomer. Alle er velkomne til at være med og bidrage til noget virkelig meningsfuldt. For vores familier er det rigtig vigtigt at kunne det, og jeg tror, det er derfor, så mange unge engagerer sig. Og på grund af Enroll-HD er folk meget mere opmærksomme på de andre forskningsaktiviteter, de kan deltage i, og de er ofte ivrige efter at høre mere om dem.



Michaela Winkelmann

“Det familieperspektiv, som Enroll-HD omfavner, betyder, at hele familien kan komme på besøg, og det kan åbne op for vigtige samtaler, ikke kun på klinikken, men også derhjemme”

Hvad tror du ellers, at Enroll-HD tilbyder deltagere?

Udover at have mulighed for at gøre noget virkelig meningsfuldt, kan deltagere sidde sammen med klinikere og tale ansigt til ansigt om deres personlige oplevelser. Jeg synes, det er meget nyttigt. Det familieperspektiv, som Enroll-HD omfavner, betyder, at hele familien kan komme på besøg, og det kan åbne op for vigtige samtaler, ikke kun på klinikken, men også derhjemme.

Hos Deutsche Huntington-Hilfe er vi ivrige efter at støtte folk i at støtte forskning! Så vi promoverer Enroll-HD på vores møder, i vores nyhedsbreve og så videre. For mange mennesker er deltagelse i Enroll-HD starten på at deltage i andre forskningsstudier og forsøg.

Hvordan tror du, at forskningslandskabet og holdningerne til at deltage i forskning har ændret sig de seneste ti år?

For ti år siden fandt kun et begrænset antal forsøg sted, og disse fokuserede kun på specifikke symptomer. Nu har vi forsøg, der har til formål at sænke huntingtin-proteinet og effektivt bremse udviklingen, eller måske endda forsinke

eller forhindre indtræden af HS. Jeg tror, folk er virkelig glade for det. Folk med børn fortæller mig for eksempel, at de vil gøre noget ikke kun for sig selv og deres børn, men generationen efter det. For at dette kan ske, er det afgørende at have undersøgelser som Enroll-HD i gang. Der er meget håb i HS-samfundet, og alle er villige til at bidrage til det overordnede mål om at finde en behandling for denne familiesygdom.



42⁺

understøttede studier og forsøg

Matt Ellison er grundlæggeren af Huntington's Disease Youth Organisation (HDYO), der tilbyder støtte og uddannelse til unge mennesker, der er ramt af HS over hele verden. Han fortæller om sine egne erfaringer med at deltage i Enroll-HD, og hvad Enroll-HD tilbyder unge mennesker.

Fortæl os om dine egne oplevelser som Enroll-HD-deltager.

Jeg startede med at deltage i REGISTRY, og jeg har gået til Enroll-HD-besøg på min lokale klinik i omkring 10 år nu, så siden begyndelsen! Det er en rigtig positiv, fornøjelig oplevelse. Som en, der er HS-positiv, er det dejligt at tale med Enroll-HD-teamet, som jeg kender godt og er meget fortrolig med. De ønsker virkelig at bruge tid sammen med dig, og ved at levere data, information og biologiske prøver til fremtidig forskning, føler du, at du personligt får noget ud af den dagens besøg.

Isolation for unge med HS kan være et kæmpe problem, og det er bestemt noget, jeg var meget opmærksom på, da jeg voksede op som ung i en HS-familie. For mig hjælper deltagelse i Enroll-HD virkelig med at udvikle en følelse af fællesskab og giver mulighed for at skabe forbindelser.

Hvad tror du ellers Enroll-HD tilbyder unge?

Vi indså gennem vores arbejde hos HDYO, at mange unge ikke engang er klar over potentialet for at deltage i forskning. Så vi forklarer, at alt ikke er sort i HS, der er muligheder og reelt håb. Der er måske ikke altid succeser, men der sker meget, og det er meget spændende! Vi forklarer, at Enroll-HD er et globalt studie, det er nemt at deltage, og det tager ikke lang tid.

At tale om værdien af at deltage i forskning er et centralt budskab hos HDYO, såvel som for mig personligt. Vi har haft omkring 7.000 mennesker fra over 100 lande, der er kommet gennem

HDYO i løbet af de sidste 10 år, og selvom ikke alle disse mennesker vil være en del af Enroll-HD, hjælper



14,815+

aktive deltagere

“For mig hjælper deltagelse i Enroll-HD virkelig med at udvikle en følelse af fællesskab og giver mulighed for at skabe forbindelser”

“Enroll-HD giver unge mulighed for at lave noget enormt meningsfuldt”

Hvordan tror du, at HS-forskningslandskabet har ændret sig i løbet af de sidste 10 år, og hvordan har Enroll-HD spillet en rolle?

Jeg synes, at forskningsfremskridtene inden for HS gennem de sidste 10 til 15 år har været ret fantastiske! Og CHDI har været katalysatoren for det. Det er klart, at Enroll-HD har



Matt Ellison med sin familie

alle disse bestræbelser med at få flere mennesker til at deltage og forstå, hvorfor det er vigtig. Selvom vi ikke direkte selv oplever fordele ved at deltage, høstes fordelene af HS-fællesskabet som helhed. Der er ikke den store mængde forskning, som unge kan deltage i, men Enroll-HD giver unge mulighed for at lave noget enormt meningsfuldt.

En af de ting, vi har forsøgt at tackle på HDYO, er stigmatisering, og selvom tingene er gået fremad, især i de vestlige lande, er det stadig et stort problem, og der er stadig meget arbejde, der skal gøres. At afmystificere forskning er en

del af at nedbryde stigmatisering, og vi kan se, at de forskellige indsatser fra HDYO, Enroll-HD og andre organisationer som HD-Buzz alle går sammen for at støtte det.

Hvordan tror du, at HS-forskningslandskabet har ændret sig i

været særlig vigtig for at indsamle en så enorm mængde data; fra næsten 28.000 deltagere rundt om i verden! Dette gør arbejdet for forskere og medicinalvirksomheder så meget lettere og har muliggjort de fremskridt, vi har set indtil

nu. Selvom det at finde HS-genet var virkelig utroligt vigtigt, skubber lige nu CHDI virkelig tingene til et helt nyt niveau med Enroll-HD og giver folk håb. Mennesker, som måske ellers ikke havde haft håb.

Laura Boak PhD er global udviklingsleder hos medicinalgiganten Roche for tominersen anti-sense oligonukleotid-programmet (ASO) for HS. Hun har arbejdet tæt sammen med Enroll-HD under hele udviklingen af tominersen-programmet.

Kunne du starte med at give os et overblik over Roche tominersen-programmet?

Roche samarbejdede med Ionis Pharmaceuticals under det indledende fase 1/2a forsøg, og programmet voksede derfra med GENERATION HD1, fase 3 forsøget med tominersen. To forskellige dosisregimer af tominersen blev sammenlignet med placebo, hvilket gav os mulighed for at se på både sikkerhed og effekt. Enroll-HD spillede en rigtig stor rolle i planlægningen af dette forsøg og samtidig en række andre relaterede undersøgelser, som vi kørte.

Efter en gennemgang af den uafhængige dataovervågningskomité [en gruppe af uafhængige HS-eksperter og statistikere, der regelmæssigt gennemgår forsøgsdataene], blev doseringen i GENERATION HD1-forsøget stoppet tidligere end forventet (i marts 2021). Bekymringen var, at gruppen, der fik 120 mg doser tominersen hver 8. uge, så ud til at klare sig dårligere end placebogruppen, der ikke modtog noget lægemiddel. Dette var et ødelæggende øjeblik for os alle i HS-samfundet, men det vigtige er at lære af dette og komme videre. Og siden da har vi kigget nøje på dataene fra GENERATION HD1, GEN-EXTEND, GEN-PEAK og det naturhistoriske studie for bedre at forstå, hvorfor vi ikke så, hvad vi havde håbet på med tominersen.



Lauren Boak med datteren Aria og hvalpen Nala

“Enroll-HD leverer en infrastruktur og en platform, der letter virksomheder i deres forskning og kliniske forsøg”

Så hvorfor tror du, at vi ikke så det, vi havde håbet på, og hvad er de næste skridt?

Hvad vi kan sige nu, efter vores post hoc-analyser, som ikke var planlagt ved starten af undersøgelsen, er, at yngre personer med lavere sygdomsbyrde havde en tendens til at klare sig bedre end ældre personer med mere alvorlig sygdom. Derudover antager vi, at de negative resultater, vi observerede, var drevet af tominersen-eksponering, der var for høj. Så vi vil nu gennemføre et nyt fase 2-studie, der evaluerer to lavere doser for at give os mulighed for bedre at forstå, om der er et mulighedsvindue, hvor tominersen har gavnlige effekter i denne specifikke gruppe af

yngre individer med mindre fremskreden sygdom.

En vigtig ting er, at tominersen sænker både mutant “dårligt” huntingtin og normalt “godt” huntingtin, så en af de ting, vi skal finde ud af er, om de skuffende effekter, vi så i GENERATION HD1, skyldtes enten sænkningen af det gode huntingtin eller på en eller anden måde er relateret til selve stoffet. Disse resultater vil være vigtige ikke kun for tominersen-programmet, men for alle huntingtin-sænkende tilgange, der i øjeblikket studeres, inklusive gentherapi.

Hvordan har Enroll-HD hjulpet

Roche-programmet?

Enroll-HD har været fænomenalt indflydelsesrig i alt dette. Selvfølgelig er HS sjælden, men feltet har haft stor gavn af det unikke robuste, rige datasæt, der er opstået fra Enroll-HD. Når virksomheder som Roche er nye i HS, er Enroll-HD en uvurderlig ressource og et fantastisk værktøj. Så når vi vil evaluere noget som tominersen, vil vi gerne vide, hvordan man bedst kan designe disse forsøg, og hvordan man evaluerer individer med HS. Et af de vigtigste aspekter, hvor Enroll-HD har haft en enorm indflydelse, er at hjælpe os

med at vælge endepunkter for kliniske forsøg; Hvordan måler man, om et nyt lægemiddel virker eller ej? Enroll-HD, og det bredere HS-felt generelt, er unikke i sin åbenhed i deling af data og ideer, og det at være informeret om biomarkører og endepunkter har været helt afgørende for vores arbejde.

Et andet godt specifikt eksempel er, hvordan vi samarbejdede med Enroll-HD for at kortlægge studiesteder og deltagere. Enroll-HD leverer en infrastruktur og en platform, der letter virksomheder i deres forskning og kliniske forsøg, og den fortsætter med at vokse og udvide sin globale rækkevidde. Dette er vigtigt, fordi vi ønsker at

kunne udføre kliniske HS-studier ikke kun i USA og Europa, men også uden for disse.

Vi skal også have adgang til et stort antal potentielle deltagere, som Enroll-HD kan tilbyde. Deltagerne selv skal selvfølgelig have æren for at have udført et så fantastisk stykke arbejde! Det er tydeligt, at i HS-miljøet har deltagerne og deres familier alle trukket i samme retning. Dette arbejde handler ikke kun om én virksomhed og én undersøgelse. Det handler om at støttenetværket og alle kommer med, og det er en styrke, der bliver ved med at vokse!

“Deltagerne selv skal selvfølgelig have æren for at have udført et så fantastisk stykke arbejde!”

Mike Panzara MD MPH er leder af terapeutisk opdagelse og udvikling hos Wave Life Sciences. Han har samarbejdet tæt med Enroll-HD under den igangværende udvikling af deres ASO-program.

Fortæl os om HS-medicinudviklingsprogrammet hos Wave.

HD er forårsaget af en mutation i huntingtin-genet, der fører til produktionen af en giftig mutant form af huntingtin-proteinet. Da mennesker med HS også stadig har et gen, der producerer sundt huntingtin-protein, har vores fokus været at forsøge specifikt at reducere den giftige form af huntingtin, samtidig med at det sunde protein bliver ved med at udføre sit arbejde, som er at opretholde homeostase (balance/ ligevægt) i kroppens centralnervesystem.

Vi sigter mod et specifikt sted på det såkaldte "mutante transskription", der rapporteres at være fundet hos lidt over en tredjedel af personer med HS. Vores tilgang bruger oligonukleotider (korte DNA- eller RNA-strenger) til selektivt at reducere mutantproteinet, når det produceres i kroppen.

Vores første to forsøg mislykkedes, fordi vi ikke var i stand til at få nok af stoffet ind i deltageres hjerner, hvor mutantproteinet produceres. Så vi gik tilbage til tegnebræt-



Mike Panzara

et og har nu udviklet en ny måde at designe vores lægemiddel for potentielt at øge den mængde, vi kan få ind i hjernen og forhåbentlig reducere mutant huntingtin. Vi er midt i et klinisk forsøg fase 1/2 kaldet SELECT-HD, der tester denne hypotese. Undersøgelsen skrider godt frem, og vi håber at have nogle data senere i år, der kan føre til de næste skridt. Det er det, vi kalder et adaptivt forsøg, hvilket betyder, at vi har en uafhængig datasikkerheds- overvågningskomité, der regelmæssigt gennemgår dataene og rådgiver os om dosering og tidspunkt for behandling, der skal gives til deltagerne. Vi håber,

at dette vil reducere antallet af mennesker, vi skal rekruttere til at besvare centrale spørgsmål om sikkerhed og effektivitet.

“Waves arbejde med Enroll-HD har været et vidunderligt samarbejde lige fra begyndelsen”

Hvordan har Enroll-HD spillet en rolle i dette?

Et væsentligt element i disse forsøg har været at identificere

personer, som behandlingen kan målrettes mod - lidt over en tredjedel af mennesker med HS rapporteres at have enkelt nukleotidpolymorfi (SNP). Vores stof retter sig mod deres huntingtin-gen, så desværre kan ikke alle deltage, i hvert fald ikke endnu. Når vi først har fundet noget, der virker i en undergruppe af mennesker, kan vi forhåbentlig

senere udvide denne tilgang til andre undergrupper af mennesker. Enroll-HD er en af de centrale informationskilder, vi har brugt til at identificere personer, der kan være kvalificerede. Enkeltpersoner bliver undersøgt og givet information, så de kan beslutte, om de vil deltage. Vi kontakter ikke personer direkte, og vi har heller ikke adgang til deres data.

Enroll-HD-dataene har været et enormt nyttigt værktøj, og Waves arbejde med Enroll-HD har været et vidunderligt samarbejde lige fra begyndelsen. Enroll-HD gør os i stand til at evaluere testterapi, som vi håber en dag vil

blive omsat til effektive behandlinger for HS. Jeg tror på, at denne tilgang til samarbejde og forskning og drivkraften til at søge effektive behandlinger, som vi ser på HS-området, er enestående i klinisk medicin.

“Jeg tror, vi er ved et vendepunkt, hvor vi kommer til at se mange behandlingsformer dukke op i en ikke alt for fjern fremtid. Det er en yderst spændende tid at arbejde med lægemiddeludvikling for HS.”

Hvilken udvikling i landskabet for HS-forskning i de sidste 10 år fremstår som særligt vigtig for dig?

Vi skal bestemt ikke undervurdere, hvor langt vi er nået. Den betydelige innovation og fremskridt, vi har gjort i udviklingen af biomarkører i HS, skiller sig ud for mig. Udviklingen af biomarkører på andre neurologiske områder

har i høj grad fremskyndet behandlingsudviklingen. Jeg tror, vi er ved et vendepunkt, hvor vi kommer til at se mange behandlingsformer dukke op i en ikke alt for fjern fremtid. Det er en yderst spændende tid at arbejde med lægemiddeludvikling for HS.

Jim Gusella PhD er professor i neurogenetik ved Massachusetts General Hospital og Harvard Medical School. Han var en ledende figur i de samarbejdsgrupper, der kortlagde huntingtin-genet til kromosom 4 i 1983 og i 1993 den efterfølgende definition af mutationen, der er ansvarlig for hvert tilfælde af HS. Han er nu en drivende kraft i konsortiet Genetic Modifiers of Huntington's Disease (GeM)-HD, som har brugt mange tusinde DNA-prøver fra Enroll-HD deltagere og deres tilknyttede kliniske data til at udføre genomfattende association studier (GWAS) og identificere modificerende gener, der kan påvirke den alder, hvor ufrivillige bevægelser forekommer hos mennesker med HS.



Jim Gusella

sygdomsforløbet. Vi ser på de gener, der påvirker tidspunktet for første optræden og hastigheden af ændringer i symptomer. Vi kalder disse "genetiske modifikatorer" og dette arbejde er afgørende for udviklingen af nye behandlinger.

Hvordan har Enroll-HD bidraget til søgningen efter genetiske modifikatorer i HD?

Når du arbejder med menneskelig genetik, har du brug for to ting. For det første at forstå, hvad der typisk sker med gener i den generelle befolkning, og der er verdensomspændende bestræbelser på at definere den normale genetiske variation. For det andet, hvis du vil forstå disse processer i en specifik sygdom, såsom HS, skal du være i stand til at undersøge dem i en population med den sygdom.

I HS har vi virkelig brug for et stort antal mennesker, hvis vi skal se effekten af genmodificerende stoffer. Ingen enkelt institution eller forskningsgruppe ville nogensinde se nok personer med HS til at kunne gøre dette.

Ved at kunne levere data fra et meget stort antal individer, karakteriseret og defineret af kliniske forsøgsansvarlige med



23⁺

deltagende lande

ekspertise i at forstå sygdommen rigtig godt, har Enroll-HD samlet det nødvendige for at understøtte forskningen. At samle så store mængder data og opfylde kravene

til, hvad GeM-HD har brug for, er grunden til, at vi har været i stand til at identificere en række forskellige modificerende gener i løbet af det sidste årti. Enroll-HD har haft en enorm indflydelse. Kombinationen af at have et stort antal deltagere og brugen af standardiserede vurderinger giver mulighed for kraftfulde statistiske analyser på store grupper af individer.

Hvad byder fremtiden på for GeM-HD-konsortiet og Enroll-HD?

I samarbejde med Enroll-HD er vores mål nu at opdage og derefter karakterisere, hvordan forskellige genetiske modifikatorer kan påvirke de forskellige tegn og symptomer på HS. Vi ønsker også at udvide vores arbejde ud over europæiske befolkninger (som omfatter nordamerikanere af europæisk afstamning), og igen vil Enroll-HD levere data.

“Enroll-HD har haft en enorm indflydelse...et stort antal deltagere og...standardiserede vurderinger giver mulighed for kraftfulde statistiske analyser på store grupper af individer”

“Enroll-HD er afgørende for den fremtidige udvikling af behandlinger for HS”

HS-samfundet er virkelig specielt med hensyn til at deltage i forskning og bidrage til den ultimative løsning på sygdommen. Enroll-HD er afgørende for den fremtidige udvikling af behandlinger for HS.

Hvordan tror du, at Enroll-HD har drevet forskningen mere generelt på området?

De succeser, vi har set i HS forskningen gennem årene, startede oprindeligt en strøm af undersøgelser, der i sidste ende førte til Human Genome

Project, hvor ideen var at kortlægge alle sygdomsgener og den genetiske variation på tværs af genomet. Forskningen i HS er stadig førende med hensyn til genetisk modifikation og genetisk interaktion, der virkelig kommer i forgrunden, når der er noget meningsfuldt at kigge efter, altså noget, der ændrer sygdomsforløbet. Jeg tror, at fremtiden for almindelig sygdomsgenetik vil være at definere interaktioner og undergrupper, som vi i øjeblikket gør med HS.

Enroll-HDs succes med at levere en kombineret ressource til HS samt de seneste års forskningsresultater fremhæver værdien af denne tilgang for forskellige sygdomsorganisationer. Det har taget succes på succes at overbevise

folk, men jeg synes, det har været investeringen værd.

Darren Monckton BSc PhD er professor i human genetik ved University of Glasgow, Storbritannien, og medlem af GeM-HD Consortium. Hans forskning fokuserer på genetikken af HS og andre sjældne arvelige sygdomme og har gjort omfattende brug af Enroll-HDs kliniske data og samling af biologiske prøver.

Fortæl os om din forskning.

Vi forsøger at forstå det genetiske grundlag for, hvorfor debut og symptomer varierer mellem individer med HS. Vi ved, at den primære årsag til sygdommen er udvidelsen af CAG-gentagelsen i huntingtin-genet – og at jo flere CAG-gentagelser en person arver, desto tidligere debutalder og mere alvorlige symptomer. Men der er stadig stor variation mellem individer, og to individer, der arver det samme antal gentagelser, vil ikke nødvendigvis få sygdommen på samme tid. Den generelle idé er, at forståelsen af disse genetiske forskelle hos individer



Darren Monckton med dagens fangst!

kan hjælpe med at afsløre nye veje til terapeutisk intervention.

Hvad har været dine vigtigste opdagelser i de sidste 10 år?

Vi har længe vidst, at antallet af CAG-gentagelser ændrer sig fra en generation til den næste, og at nedarvning af flere gentagelser normalt resulterer i en tidligere alder ved debut. De kan også ændre sig gennem den enkeltes levetid, ofte blive større, og det var almindeligt antaget, at denne proces kunne være med til at gøre sygdommen værre over tid.

“for at svare på, hvad der virkelig er vigtigt hos mennesker, er vi nødt til at analysere mennesker”

I løbet af de sidste 10 år er vi gået fra at antage, at disse ændringer i CAG-gentagelsen sandsynligvis forværrer HS-forløbet til at kunne bekræfte dette med direkte data. Dette har været et enormt skridt fremad i forståelsen af sygdomsprocessen, og de menneskelige undersøgelser, der er blevet faciliteret af Enroll-HD, har givet os mulighed for at nå til dette punkt.

Kan du forklare lidt mere om, hvordan Enroll-HD har spillet en rolle?

Dyremodeller har været afgørende for vores forståelse af HS-biologi og hvad der kan være vigtigt hos mennesker. Men for at svare på, hvad der virkelig er vigtigt hos mennesker, er vi nødt til at analysere mennesker. Takket være Enroll-HD har vi et meget stort antal individer med HD, som er blevet velkarakteriseret klinisk og har givet biologiske prøver, inklusive DNA. Understøttet af teknologiske fremskridt giver det enorme Enroll-HD-datasæt os mulighed for at udføre undersøgelser, som ellers ikke ville være mulige.

Vi ved, at CAG-gentagelsesudvidelsen forårsager HS, og genetiske modifikatorer påvirker så, hvor alvorlig sygdommen bliver (se interview med Jim Gussella). Så hvis nogen arver f.eks. 45 CAG-gentagelser, så vil det i hjernen langsomt stige med en hastighed, der modificeres af genetisk variation i såkaldte DNA-reparationsgener (der har vist sig at være modificerende gener).

Vi kan ikke nemt studere dette direkte i hjernen, fordi det kun kan gøres ved postmortem, så ved hjælp af data fra individer i Enroll-HD var vi i stand til at måle, hvor hurtigt CAG-gentagelsen udvider sig i blodceller gennem hele livet. Effekten i blodceller er relativt subtil sammenlignet med

den måde, den ændrer sig på i hjernen. Ikke desto mindre var vi i stand til at vise, at graden af CAG-udvidelse i det væsentlige var proportional med en persons alder og hvor mange gentagelser de startede med. Vi mener, at det, vi ser i blodet, afspejler, hvad der foregår i hjernen, og yderligere data fra Enroll-HD viser os, at de samme genetiske varianter i DNA-reparationsgener forbundet med mere alvorlige kliniske symptomer også er forbundet med mere ekspansion af CAG-gentagelsen.

DNA-reparation er nu fast i kikkerten hos medicinalvirksomheder som et mål for terapeutisk intervention – dette er et dramatisk fremskridt fra, hvor vi var for 10 år siden.

Hvad tror du ellers fremtiden kan byde på for HS-forskning?

Jeg tror, det vil være kritisk vigtigt at forstå HS' natur endnu bedre. Fra et forskningsmæssigt perspektiv er vi nødt til at gennemføre kliniske studier med mennesker, som ikke nødvendigvis har de tydelige symptomer, som vi ser i de senere stadier af sygdommen. Enroll-HD vil være meget vigtigt for at drive dette videre, givet at muligheden for at deltage er åben for alle enten med HS eller i risiko for at få HS.

Hvad skiller sig for dig ud som vigtigst ved Enroll-HD?

Som humangenetiker er det fantastisk at kunne få adgang til de store mængder genetiske data fra tusindvis af individer, som Enroll-HD tilbyder. Det giver os mulighed for at stille spørgsmål, som vi simpelthen ikke kunne have stillet ellers. Det lyder måske lidt nørdet, men bare at have dette store antal deltagere og grafer med tusindvis af punkter på, er uden sidestykke fra et analytisk synspunkt. Dette er også uovertruffent i andre sjældne sygdomme.

Vores evne til at generere genetiske data er steget hurtigt i de senere år, og de kliniske data fra Enroll-HD giver os mulighed for at sætte det hele sammen på en virkelig kraftfuld måde. Det er meget spændende som videnskabsmand at kunne bruge disse data. Forhåbentlig vil



106⁺

publicerede videnskabelige artikler

dette arbejde forbedre livet for mennesker med HS gennem udvikling af nye lægemidler. Det er en ære at have adgang til data, der kan gøre dette til en meget reel mulighed.

Jeg tror, at tanken om, at tusindvis af HS-familier er villige til at bidrage til Enroll-HD, er virkelig inspirerende for os

som forskere. Dette er uden tvivl en teamindsats, der omfatter HS-familier, grundforskere og klinikere, såvel som dem, der arbejder inden for farma og bioteknologi. Det, vi har med Enroll-HD, er en utrolig unik ressource til at drive vigtig forskning på dette felt fremad.

Som en klinisk forskningsplatform understøtter Enroll-HD yderligere forskningsprogrammer. Disse omfatter såkaldte platformstudier som PACE-HD, DOMINO-HD og HDClarity. Disse er vævet ind i de årlige Enroll-HD-besøg, hvilket reducerer byrden for deltagerne, samtidig med at dataindsamling af høj kvalitet og logistiske fordele ved Enroll-HD opretholdes.

Monica Busse PhD er professor ved Center for Research Studies ved Cardiff University, Storbritannien, og autoriseret fysioterapeut. Hun har ledet adskillige multicenterobservations- og interventionsstudier relateret til fysisk aktivitet, kognitiv træning og mobilitet i HS, hvoraf mange har givet grundlag for de dokumenterede, internationale kliniske retningslinjer for fysioterapi.

Hvordan har du været involveret i Enroll-HD?

Vores PACE-HD- og DOMINO-HD-studier er begge blevet vævet ind i Enroll-HD. PACE-HD er nu færdig og var vores første forsøg på at integrere en undersøgelse ved at forbinde data fra vores træningsinterventioner og funktionelle vurderinger med Enroll-HD-dataene. DOMINO-HD er stadig i gang og er et rent observationsstudie, der ser på en række livsstilsfaktorer, herunder fysisk aktivitet, søvn og ernæring.



Monica Busse med sine børn, Kate and Max

undersøgelser, og i løbet af de sidste 10 år er vi kommet til at forstå vigtigheden af at forsøge at finde bedre måder at vurdere livsstilsfaktorernes indvirkning på HS. I PACE-HD tilbød vi en undergruppe af deltagere en skræddersyet træningsintervention til fysisk aktivitet, mens andre fortsatte med deres sædvanlige aktiviteter. Vi ønskede at lære, hvordan vi bedst kunne bruge en platform som Enroll-HD til at evaluere denne form for intervention. Dette fungerede rigtig godt med virkelig interessante resultater.

Hvordan har Enroll-HD gavnet din forskning?

På grund af Enroll-HD har vi været i stand til at rekruttere hurtigere og mere effektivt ved at have op-

lysninger om potentielle deltagere på forhånd og få adgang til data, som vi vidste var blevet indsamlet i henhold til internationale retningslinjer. Følelsen af fællesskabet, der er en del af Enroll-HD, betød også, at vi kunne reklamere for undersøgelsen mere bredt, og Enroll-HD-teamet hjalp os med at tjekke dataene på en måde, som vi ikke selv ville have været i stand til at gøre. Enroll-HD-teamet er fantastisk at arbejde med, og infrastrukturen er allerede afprøvet og testet.

Robustheden omkring forskningsprocesserne er afgørende for mig. Tag for eksempel de standarder, der kræves af de udførte vurderinger - det er virkelig vigtigt, især med en vurdering, der ser på ufrivillige bevægelser eller er åben for



27,899⁺

inkluderede deltagere totalt

Der er rigtig gode grunde til at ville integrere livsstilsstudier i Enroll-HD platformen. Folk ved, at det nok er godt for

dem at holde sig aktiv, spise en afbalanceret kost og få nok søvn. Dette gør det sværere for forskere at køre kontrollerede

fortolkning. Enroll-HD leverer faste standarder og certificering i, hvordan vurderinger udføres for at sikre, at data er så valide som muligt.

I betragtning af den tillid, som HD-familier har vist os i form af deres tid og input, har vi en forpligtelse til at give tilbage til dem. En virkelig vigtig del af, hvad Enroll-HD har tilladt os at gøre, er at dele vores data tilbage til det videnskabelige samfund.

Hvordan tror du, at Enroll-HD har ændret landskabet for HS-forskning i de sidste 10 år?

Jeg tror, at Enroll-HD fuldstændig har ændret den måde, HD forskes på. Forskere som mig kan spørge, og Enroll-HD-teamet lytter og foreslår måder at hjælpe på. De arbejder meget hårdt for at gøre forskning mulig med støtte fra Enroll-HD-infrastrukturen. Enroll-HD har været limen til at holde os alle sammen gennem sit netværk og også gennem kommunikation og opsøgende kontakt.

“Enroll-HD har været limen til at holde os alle sammen gennem sit netværk og også gennem kommunikation og opsøgende kontakt”

“Enroll-HD har skabt et fællesskab af familier, forskere, klinikere og andre sundhedsprofessionelle, som alle arbejder sammen”

Jeg tror ikke, du kan undervurdere værdien af Enroll-HD, og især tilgængeligheden af historiske data, ved at tillade medicinalvirksomheder at studere sygdomsforløb over tid. Enroll-HD er nyttigt for personer med HS til at understøtte, hvordan de deltager i kliniske forsøg, og også medicinalvirksomhederne til at rekruttere passende personer til deres specifikke undersøgelser.

Hvad har inspireret dig mest ved at arbejde med Enroll-HD?

For mig er de mest inspirerende øjeblikke, når vi samles til plenumsmøderne, og vi ser familierne, forskerne og alle sammen. Jeg tror, at for folk, der arbejder i andre sygdomsområder, sætter Enroll-HD en standard. Enroll-HD har

skabt et fællesskab af familier, forskere, klinikere og andre sundhedsprofessionelle, som alle arbejder sammen. Alle er velkomne, værdsat og har en rolle at spille. Jeg føler mig utrolig heldig over at have været en del af HS-verdenen i de sidste 15 år!

Ed Wild MA MB BChir FRCP PhD er professor i neurologi ved University College London, praktiserende neurolog ved National Hospital for Neurology and Neurosurgery på Londons Queen Square, associeret direktør ved UCL Center for Huntington's Disease og chef forsker for HDClarity.

Hvad er HDClarity, og hvorfor er det vigtigt?

HDClarity er den første multinationale, multicenter samling af cerebrospinalvæske (CSF) i HS. CSF er den klare væske, der omgiver og understøtter hjernen og rygmarven, og derfor er det en virkelig værdifuld kilde til information om HS, som vi ikke kan få fra levende mennesker på nogen anden måde.

CSF-prøver gjorde det muligt for os at vise, at stoffet tominersen gør, hvad vi ønsker, det skal gøre; det vil sige sænke huntingtin, og gav vigtig information i udviklingen af de



Ed Wild

første forsøg, hvor tominersen blev givet til mennesker med HS. Så CSF er meget vigtig for studiet af biomarkører, som er ting, vi kan måle, der fortæller os noget om den menneskelige krop eller en sygdom, eller hvordan et lægemiddel påvirker kroppen. Biomarkører for HS kan virkelig hjælpe os med at nå frem til effektive behandlinger hurtigere.

Så hvordan forbinder Enroll-HD og HDClarity?

HDClarity er en af de største indvævede undersøgelser, der bruger Enroll-HD som platform. Den har i øjeblikket 28 aktive studiecentre, og vi har allerede indsamlet over 700 CSF-prøver. Kernevurderingerne for HDClarity kommer gennem Enroll-HD, og vi bruger den samme online portal til at registrere vores HDClarity-data, så alt er konsistent og sikkert.

Selvom HS er en sjælden sygdom, tog det os kun fem år at gå fra nul til omkring 700 prøver, og meget af denne succes

skyldes størrelsen og omfanget af Enroll-HD-plattformen. En vigtig grund er for eksempel oversættelsen af HDClarity-information og -materiale til nye sprog. I Enroll-HD-plattformen er meget af den oversættelse allerede indbygget. Enroll-HD tilbyder også meget mere, der foregår bag kulisserne, såsom tekniske teams og overvågningsteams og sprogområdekoordinatorer, der hjælper os med ting som diskussioner med etiske udvalg og kulturelle spørgsmål på specifikke centre.

På forskningsområdet ses HS ofte som en pioner, når det kommer til sådanne netværk og globale samarbejder. Enroll-HD og alt, hvad det tilbyder, misundes af forskere indenfor sjældne sygdomme verden over på grund af dets størrelse, konsistens og brede deltagelse.

Hvordan tror du, plejen er blevet påvirket af Enroll-HD?

Forskning og klinisk pleje er tæt integreret i Enroll-HD. Folk bliver muligvis ikke rutinemæssigt vurderet for mental sundhed eller kognitive problemer i en HS-klinik, men de vurderes til dette som en del af Enroll-HD. Hvis noget i Enroll-HD-vurderingerne indikerer en potentiel bekymring, kan dette give et nyttigt grundlag for diskussion mellem deltageren og det kliniske team.

For personer, der møder op uden motoriske symptomer, kan problemer, som ellers ikke ville blive bemærket eller diskuteret, blive opdaget af det kliniske team, og det er en mulighed for os at give omsorg, rådgivning eller information til personer, der normalt kan have mange år mellem besøgene eller måske slet ikke ville have bedt om en henvisning til en HS-klinik.

Hvordan tror du, at HD-forskningslandskabet har ændret sig i løbet af de sidste 10 år eller deromkring?

En af de vigtigste ændringer, tror jeg, er, at vi er blevet meget mere organiserede, ikke kun i den måde, vi udfører forskning på globalt, men også i vores prioritering. Det bedste

eksempel på dette er fremkomsten af huntingtin-sænkende lægemidler.

Jeg havde æren af at give den første dosis tominersen til en forskningsdeltager i 2015. Det var resultatet af mindst ti års udvikling af det lægemiddel, fra laboratoriet via dyreforsøg helt frem til det første studie på mennesker. Selvom fase 3-studiet med tominersen, GENERATION HD1, ikke endte, som vi havde håbet (se Lauren Boak-artiklen), var det det største forsøg nogensinde på HS, og den mest fremragende præstation var, hvor hurtigt vi var i stand til at inkludere 800 deltagere. Opnåelsen af dette skyldtes i høj grad organisationen og infrastrukturen i Enroll-HD.

Lægemiddeludvikling i sjældne sygdomme vil altid være udfordrende, men den enorme Enroll-HD-database, der kan vise, hvor mange mennesker der potentielt er tilgængelige for at blive inviteret til et forsøg på hvert center, sammen med de tilhørende kliniske data, tiltrækker virkelig medicinalvirksomheder til HS. Enhver indsats, der bliver gjort bidrager med en lille smule ammunitionen til vores kamp mod HS. Og vi ved, at det virker, der produceres enorme videnskabelige resultater, og vi kommer lidt tættere på den dag, hvor vi kan fejre, at HS bliver en sygdom, der kan behandles.

“Enroll-HD og alt, hvad det tilbyder, misundes af forskere indenfor sjældne sygdomme verden over på grund af dets størrelse, konsistens og brede deltagelse”

“Lægemiddeludvikling i sjældne sygdomme vil altid være udfordrende, men den enorme Enroll-HD-database... tiltrækker virkelig medicinalvirksomheder til HS”

Enroll! er en publikation af CHDI Foundation, Inc., en nonprofit biomedicinsk forskningsorganisation, der udelukkende er dedikeret til i fællesskab at udvikle terapeutiske midler, der i væsentlig grad vil gavne dem, der er ramt af Huntingtons sygdom. Som en del af denne mission sponsorerer og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Mere oplysninger kan findes på: www.chdifoundation.org

Redaktør: Simon Noble, PhD

Senior videnskabelig forfatter: Catherine Deeprose

Layout: Gabriele Stautner, artifax.com

Oversetter: Olaf Syse, språkområdekoordinator for Norge og Danmark

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

