

VELKOMMEN TIL ENROLL! 2023



Photo: G. Stautner - anifox.com

Robi Blumenstein



Dette år har været utroligt vigtigt for Enroll-HD. Fejringen af 10-årsjubilæet gav os en værdifuld mulighed for at takke deltagerne og deres familier, som selvopofrende har givet af deres tid for at støtte forskningen, samt personalet, som har været afgørende for at gøre studiet så vellykket. Som den mest omfattende observationsstudie i forbindelse med Huntingtons sygdom (HS) fortsætter Enroll-HD med at styrke sig ved at tilbyde en rig og omfattende database, der understøtter klinisk forskning i HS og sætter standarden for studier af sjældne sygdomme. Bidragsyderne til dette nyhedsbrev deler deres perspektiver og indsigt i, hvad der gør Enroll-HD til en unik og værdifuld ressource. Med data fra



Photo: EHDN

10-års-fejringerne gjorde det muligt for os at dele stoltheden over Enroll-HD's succes indtil nu. Fra venstre til højre: Claudia Perandones, Jamie Levey, Selene Capodarca, Cristina Sampaio, G. Bernhard Landwehrmeyer

mere end 30.000 deltagere i databasen, hvoraf 21.000 fortsat deltager ved 156 steder i 23 lande over hele verden, er vi stolte af, hvad vi har opnået med Enroll-HD. Vi er sikre på fortsat succes, drevet af den urok-

kelige dedikationen og entusiasmen fra alle dem, der udgør vores globale Enroll-HD-fællesskab.

Robi Blumenstein
Præsident, CHDI



En personlig betragtning om fejringen af 10 år med Enroll-HD

Selene Capodarca er Global Study Director for Enroll-HD. Hun har været med i studien fra begyndelsen og taler om sin rolle i Enroll-HD, samarbejdet med det bredere HS-fællesskab og ikke mindst fejringen af 10-årsjubilæet.

Hvordan blev du involveret i Enroll-HD?

Jeg har arbejdet med EHDN i over 10 år og blev med omtrent samtidig som REGISTRY gik over til Enroll-HD. Jeg begyndte som LanCo, som er en forkortelse for Language Coordinator, for Italien, og efter at have vikarieret som Regional Manager for Europa, blev jeg tilbudt stillingen som Global Project Manager. Tidligere i år blev jeg udnævnt som Global Study Director. En af de mange gode ting ved Enroll-HD-teamet er muligheden for at udvikle sig og påtage sig nye udfordringer.

Hvad indebærer rollen som Global Study Director?

En central del er at samarbejde med forskellige teams, opgaver og aspekter af studien, hovedsagelig fra et operationelt perspektiv. Dette inkluderer Data Mana-



Alzbeta Mühlbäck (t.v) og Selene Capodarca i Taufkirchen, Tyskland



Taufkirchen, Tyskland; fra venstre til højre: Lisanne Walter, Martha Hoyos, Selene Capodarca, Michael Bachmaier, Katrin Barth, Eileen Neacy, Elisabeth Singer-Mikosch, Annika Zeller, Theresia Kelm, Olga Kuvarzina



Photo: Gabriele Stauner - arifox.com

Fra venstre til højre: Jamie Levey, Selene Capodarca, Jenny Callaghan, Ruth Fullam som fejrer på EHDN Plenary Meeting, Bologna 2022

gement-teamene, Regional Management-teamet og Regional Director, Core Project Management-teamet, og selvfølgelig Enroll-HD Global Platform Director, Olivia Handley. Jeg arbejder med at "koble punkterne sammen" og bidrage til den overordnede indsats fra teamet for at holde styr på det hele. Jeg deltager også i møder som EHDN-plenums møder og konferencer andre steder. HDYO sin «International Young Adults Congress» tidligere i 2023 er et godt eksempel – jeg var der, byggede netværk og opdaterede mig på folk og forskning, og fejrede også Enroll-HD 10-årsjubilæet. Det var en fantastisk oplevelse at blive kendt med og fejre med unge mennesker, og det var godt at se Enroll-HD- og EHDN-medarbejdere, som bidrog og engagerede sig.

Hvad kan du bedst lide ved din rolle?

For mig er det at møde HS-familier på arrangementer og konferencer meget vigtigt. Jeg har en enorm følelse af taknemmelighed for det, deltagerne i Enroll-HD gør for at fremme forskningen. At fejre 10-årsjubilæet i år var en utrolig speciel lejlighed, fordi vi kunne opdatere deltagerne og deres familier om studien og,

vigtigst af alt, virkelig takke dem for det, de gør for at støtte HS-forskningen. Min taknemmelighed for, hvad Enroll-HD-deltagere arbejder mod og opnår, motiverer mig hver dag.

Sikre databeskyttelse og sikkerhed

Emily Gantman er vicepræsident, og David Rankin er juridisk chef og databeskyttelsesansvarlig hos CHDI. De arbejder på at sikre, at CHDI følger de højeste standarder for databeskyttelse for deltagerne i alle CHDI-studier, herunder Enroll-HD.

Hvad er databeskyttelse, og hvorfor er det vigtigt?

David: Et af de overordnede aspekter ved enhver undersøgelse, som CHDI er involveret i, er at beskytte fortroligheden og databeskyttelsen af deltagerne. I 2018 indførte den generelle databeskyttelsesforordning (GDPR) krav til beskyttelse af data, der er indsamlet fra EU-borgere og -indbyggere. Men uanset love og juridiske krav har CHDI som organisation altid haft stor vægt på at sikre, at data indsamles, opbevares og anvendes på en forsvarlig måde.

Da Enroll-HD er en global undersøgelse, skaber det da udfordringer med at håndtere forskellige krav i forskellige lande og regioner?

Emily: Nej - vi anvender den højeste standard på alle vores studiecentre, fordi vores primære mål er at beskytte identiteten og dataene for deltagere i vores undersøgelser og at sikre, at de har det godt med at deltage i vores forskning. For eksempel, selvom reglerne i USA er anderledes, end de er i Europa, anvender vi de samme standarder på tværs af alle Enroll-HD-studiecentre for at sikre, at alle deltagere er beskyttet ens. Databeskyttelse for deltagere er en grundlæggende komponent i Enroll-HD-protokollen og informeret samtykke.

Er der nogen spørgsmål om databeskyttelse, der er særligt relevante for HS-forskning?

David: Vi indsamler genetiske data. På grund af HS' karakter og at genetiske data er klassificeret som særligt følsomme oplysninger i GDPR, er dette derfor et særligt vigtigt aspekt af databeskyttelsen. For at beskytte forskningsdeltagere kender selv CHDI ikke deres identitet. Fordi de data, CHDI indsamler, er kodede, betyder



Photo: Emily Gantman

Emily Gantman

det, at navne og information ikke kan kobles af CHDI. På samme måde modtager enhver forsker, der ønsker at bruge Enroll-HD-data, kun kodede data og skal først indgå en formel kontrakt med CHDI, hvor de blandt andet skal acceptere at sikre og håndtere data korrekt og ikke bruge dataene til at fastslå identiteten af nogen deltager.

Emily: HS er en sygdom, der påvirker familier, ikke kun enkeltpersoner, og derfor er det vigtigt, at vi beskytter privatlivet ikke kun for den person, der har givet samtykke til at deltage i vores forskning, men også husker, at andre familiemedlemmer kan blive påvirket af sygdommen, og at vi også skal beskytte deres privatliv.

Hvad betyder alt dette i dagligdagen?

David: Hele pointen med at indsamle data er at drive forskningen om Huntingtons sygdom (HS) fremad. Datasæt, som vi leverer regelmæssigt, er omhyggeligt kontrollerede, analyserede og strukturerede for at gøre

det meget svært at identificere nogen. Hvis en forsker ønsker en unik specialiseret del af Enroll-HD-dataene, har vi komiteer, der vurderer anmodninger for at sikre, at brugen af dataene er passende. For alle dataanmodninger har vi en intern godkendelsesproces, der skal gennemføres ud over den videnskabelige godkendelse, og dette inkluderer også en omhyggelig kontrol for at sikre, at virksomheden eller institutionen, der ønsker at få adgang til data fra CHDI, har tilstrækkelige sikkerhedsforanstaltninger på plads for effektivt at beskytte dataene. Alt dette lægger en ekstra administrativ byrde på alle, men det er nødvendigt - og det rigtige at gøre.

Emily: Processerne udvikler sig konstant. GDPR trådte i kraft i 2018, og siden da har vi påtaget os mere og mere ansvar for, hvad det betyder for os som sponsor af Enroll-HD og som gode aktører i forskningsmiljøet. Vi arbejder hårdt for at sikre, at vores studiecentre overholder bedste praksis og opretholder sikkerhedsstandarder, da de udgør porten mellem deltagerne og dataene. Vi er enormt taknemmelige over for vores deltagere og tager deres bidrag til Enroll-HD meget alvorligt. Dette betyder, at vi virkelig bekymrer os om integriteten af at holde deltagerdata sikre, sikre, at de bruges korrekt, og for bedste praksis og formål.

En udvikling for vores studiecentre i USA i år har været fjernelsen af National Institutes of Health (NIH) Certificate of Confidentiality (CoC). **Noopur Modi, Enroll-HD Regional Manager - Americas/Australasia, forklarer hvad der skete og hvorfor.**

Nylige ændringer i NIH's retningslinjer medførte, at CoC ikke længere ville blive udstedt for studier, der ikke blev finansieret af NIH og som blev betragtet som forskningsplatforme - som Enroll-HD. Derfor var Enroll-HD-studiecentre i USA fra juli 2023 ikke længere omfattet af NIH CoC, og derfor skulle alt indhold knyttet til dette fjernes. Vi sendte reviderede samtykkeerklæringer til alle berørte undersøgelsescentre, og de sendte disse ind til deres respektive institutionelle etikkomiteer. Vi takker oprigtigt studiecentre for deres støtte - inden udløbsdatoen havde vi succesfuldt sikret godkendelser for 63% af vores studiecentre, og mere end 85% af de institutionelle etikkomiteer havde givet os grønt lys til at fortsætte



Noopur Modi

Photo: Noopur Modi

med opfølgingsbesøgene, indtil de reviderede samtykkeerklæringer blev godkendt. På nuværende tidspunkt har vi fået godkendelse til 98% af de berørte centre, takket være i høj grad dedikationen og samarbejdet fra studiepersonalet. Undersøgelsens gennemførelse forbliver uændret, og alle data indsamlet i Enroll-HD fortsætter med at være beskyttet af strenge sikkerhedsforanstaltninger og gældende persondatalovgivning. studiecentrenes engagement for deltagernes velbefindende og forskningens fremskridt har været afgørende for at håndtere disse ændringer effektivt, og vi er virkelig taknemmelige for deres uafbrudte samarbejde.



Indianapolis, USA; fra venstre til højre: Swati Sathe, Courtney Treharn-Gatza, Christopher James

At forstå progressionen af HS

Swati Sathe er Medical Vice President ved CHDI. Udover at lede statistik- og modelleringsteamet inkluderer hendes rolle at give input om nøglemedicinske og videnskabelige spørgsmål vedrørende klinisk forskning på tværs af forskellige studier.

Hvordan er du involveret i Enroll-HD?

Jeg arbejder tæt sammen med Enroll-HD-teamet angående protokoller, informeret samtykke samt medicinske og videnskabelige aspekter, der opstår, som for eksempel medicinsk overvågning, der kræver nærmere vurdering. Som leder af statistik- og modelleringsteamet hos CHDI arbejder jeg med Enroll-HD-data på forskellige projekter – for eksempel for at forstå progressionen af HS og for at tyde, hvad der kan være vigtige endepunkter for kliniske studier. I dette samarbejde vi med flere samarbejdspartnere, primært en gruppe statistikere ved University of Iowa. Vi samarbejder også med IBM, bioteknologiselskabet AITIA og akademikere ved Yale University, og jeg har tilsyn med flere andre forskningssamarbejder, alle med det samme mål om at forstå progressionen af HS og opnå indsigt i udviklingen af effektive interventioner. Enroll-HD er vigtig for alt dette.

Hvad gør Enroll-HD så vigtig?

Enroll-HD er en unik observationsstudie – og måske den største studie, vi har inden for feltet sjældne sygdomme, især når du vurderer antallet af deltagere, det faktum, at den omfatter fire kontinenter, antallet af involverede studiecentre, varigheden af deltagelse og så videre. Som en primærstudie, hvor data indsamles direkte fra deltagere, bidrager Enroll-HD til alle slags studier, herunder klinisk forskning som at identificere meningsfulde endepunkter i kliniske studier, fastslå nytten af forskellige vurderinger og levere biologiske prøver til yderligere studier og forskning i laboratoriet.

Enroll-HD giver også data til studier, der skal fastslå genetiske modifikatorer af sygdommen, og når vi observerer en interessant opdagelse i en dyremodel og ønsker at fastslå relevansen for mennesker. For mange sjældne genetiske lidelser ved vi, at det bedste tidspunkt at gribe ind er så tidligt som muligt, og ved at rekruttere deltagere og studere dem i årevis – faktisk årtier, som vi gør i Enroll-HD – får vi en meget klarere forståelse af, hvordan HS udvikler sig over tid. Denne viden er vigtig for, at kliniske studier kan gennemføres hurtigere i nøje kalibrerede kohorter med skarpe endepunkter, der vil måle effektivitet meget tidligere i mindre kohorter.



Cristina Sampaio (t.v.) og Swati Sathe som fejrer Diwali

Hvorfor er unge deltagere så kritisk vigtige for HS-forskning?

I alle neurodegenerative lidelser, men især ved HS, er det mest sandsynligt, at intervention er effektiv tidligt i sygdomsforløbet. Med HS kan den forventede sygdomsperiode være 25 år eller mere, men ved at studere sygdommen meget tidligt i udviklingen har vi størst potentiale for at finde noget, der kan behandles. Denne opgave bliver stadig vanskeligere, efterhånden som sygdommen udvikler sig. I stigende grad håber lægemiddelselskaber at behandle sygdommen tidligt i udviklingen – hvilket er det rigtige at gøre – men vi ved endnu ikke, hvordan vi skal teste eller påvise succes i dette. Forskning i HS er naturligt udfordrende på grund af sjældenhed, kompleksitet og sygdomsforløbet, derfor skal vi forstå den bedre så tidligt som muligt – før symptomer identificeres.

Hvordan vil Huntington's Disease Integrated Staging System (HD-ISS) bidrage til at forstå progressionen af HS?

Behovet for et stadieinddelingsystem for HS blev dre-

vet af regulatoriske krav knyttet til godkendelse af lægemidler. Det er vigtigt, at forskere, lægemiddelselskaber og andre interessenter kan bruge et ensartet sprog for at beskrive studiedesignet og deltagerkohorten i en lægemiddelafprøvning og lette rekrutteringen. Tidlige definitioner, der blev overført fra klinisk praksis, var meget subjektive og passede ikke godt ind i den regulatoriske ramme. Vi skulle kunne beskrive HS-livsforløbet objektivt og identificere punkter, hvor vi måske kan gribe ind for at fremme klinisk forskning.

Enroll-HD bidrog med vigtige data i udviklingen af HD-ISS. Dette gjorde, at vi kunne identificere og beskrive fire distinkte stadier fra 0-3, hvor 0 er uden symptomer, men med den genetiske mutation, og 3 er det mest alvorlige stadium af sygdomsprogression. At kunne stratificere HS på denne måde til forskningsformål giver potentiale for at identificere biomarkører selv før de åbenlyse symptomer på HS bliver synlige. Lægemiddelselskaber ønsker at sigte mod så tidlige stadier af sygdommen som muligt – og denne forskning bliver muliggjort af HD-ISS.

Hvordan Enroll-HD plattformen støtter kliniske studier

Jenny Townhill, Enroll-HD Partnerships Director, og Tim McLean, Enroll-HD Platform Co-Leader, forklarer den dedikerede støtte, som Enroll-HD-plattformen giver til kliniske studier inden for HS.

Jenny: Vi samarbejder tæt med virksomheder, der planlægger kliniske programmer for HS på alle udviklingsstadier og er i en god position til at støtte kliniske studier fra konceptualisering til fuldførelse ved hjælp af ressourcerne fra Enroll-HD. Vi begynder typisk med et indledende møde med sponsorer for at drøfte tilgængelig støtte, tale om deres mål, og derefter samarbejde med dem for at finde ud af, hvordan vi bedst kan imødekomme behovene for hver specifik studie. Vi har dedikerede eksperter inden for HS og lægemiddeludvikling, både inden for CHDI og i en uafhængig panel (Enroll-HD Clinical Trial Committee), der kan støtte program- og protokoludvikling og give input om emner som identificering af den optimale patientmålgruppe og resultater som neurobilleddannelse, våde biomarkører og digitale samt patientrapporterede resultater.

Enroll-HD-plattformen har et omfattende og veletableret internationalt netværk af klinikker og forskere, som vores team har langvarige samarbejdsforhold til. Denne infrastruktur, sammen med dataene indsamlet gennem Enroll-HD-studien, som gør det muligt at beregne gennemførlighed, gør det muligt at identificere de mest passende kliniske studiecentre. Enroll-HD Clinical Trial Site Certification-ordningen sikrer, at sponsorer er opmærksomme på alle certificerede centre med evnen til at gennemføre kliniske studier om HS i deres interesseområder. Derudover kan vi støtte sponsorerens centre ved at bidrage til at identificere muligt kvalificerede



Jenny Townhill og Tim McLean

Photos: Gabriele Stalner · arifox.com

deltagere på deres eget center ved hjælp af den opdaterede Enroll-HD-database.

Studier kan inkorporeres i Enroll-HD for at bidrage til at reducere testbyrden for deltagerne ved at udføre vurderinger som en del af deres årlige besøg. Samtidig kan uafhængige studier bruge eksisterende Enroll-HD-data til at understøtte deres egne analyser. Historiske Enroll-HD-data for studiedeltagere kan også bruges til at undersøge, hvordan sygdommen udvikler sig for hver enkelt før deres deltagelse i studiet.

Vi tilbyder vores støtte gratis til sponsorer af kliniske studier. Alt, vi beder om, er, at sponsorer holder os opdateret om statussen for de understøttede studier og, når det er muligt, deler dataene med HS-forskningsmiljøet.

Vores engagement er en forpligtelse med en sponsor over flere år i den mest intensive og dynamiske periode af klinisk programdesign og gennemførelse. Den viden, der er opnået fra Enroll-HD-plattformen og det bredere CHDI-team, har været afgørende for mange HS-studier for at lette diskussioner og give operationel støtte til Enroll-HD.

Hvad er der blevet opnået indtil nu?

Tim: Enroll-HD-plattformen leverer afgørende ressourcer til design og udførelse af kliniske studier og forsøg. Som Jenny beskriver, giver Enroll-HD-plattformen uvurderlig videnskabelig og operationel støtte til design og udførelse af akademisk forskning og industri-sponsorede kliniske forsøg. Indtil videre har vi støttet mere end 20 studier med mere end 10 forskellige sponsorer i varierende grad.

Vi kan illustrere bredden af støtte ved at gennemgå et nært samarbejde med en bestemt sponsor: Forholdet begyndte, da vi blev bedt om at udføre en rådgivende gennemgang af det første udkast til protokollen for det første forsøg i det kliniske program. Efter yderligere runder af gennemgang blev den endelige protokol formelt accepteret, hvilket muliggjorde fuld støtte fra Enroll-HD-plattformen. Den første støtte inkluderede rådgivning om identifikation og udvælgelse af studiecentre i sponsorens foretrukne regioner, og operationel støtte inkluderede information om levering af standardvurderingsskalaer og deres oversættelser samt certificering af bedømmere. Det langvarige forhold mellem Enroll-HD's regionale personale og studiecentre blev udnyttet gentagne gange for at bistå i de første interaktioner mellem sponsorens kliniske forskningsorganisationer og studiecentre under etableringen af studiecentre.

Da der var specielt udfordrende studie-specifikke aspekter ved rekruttering af forsøgsdeltagere, der krævede en relativt høj grad af screening for hver delta-

ger, blev der ydet rekrutteringsstøtte til studiecentre med potentielt egnede deltagerlister genereret fra Enroll-HD-databasen. Derudover blev der ydet rådgivning om henvisningsnetværk, der involverede studiecentre, der ikke deltog i forsøget. Enroll-HD-personale blev inviteret til at deltage i regionale forsøgsmøder for at præsentere rekrutteringsprocesser og -strategier.

Som yderligere forsøg blev inkluderet i det kliniske udviklingsprogram, blev der udført relevante rådgivende og acceptgennemgange på efterfølgende protokoller og protokolændringer. Desuden, efterhånden som rekrutteringskravene til det kliniske program udviklede sig, kunne Enroll-HD-teamet bruge deres viden om de ændrede krav til konkurrerende studier til at rådgive om mulige yderligere studiecentre i de oprindeligt valgte regioner, samt rådgive om potentiel inkludering af yderligere regioner. Enroll-HD-teamet, der er forblevet uændret, har også bidraget til at opretholde kontinuitet, da der har været udskiftninger i sponsorens projektteam gennem programmets varighed.

Dette langvarige kliniske program er stadig i gang, og data fra Enroll-HD og HDClarity er blevet anmodet om af sponsoren for yderligere at styrke deres analyser. Der er ingen tvivl om, at Enroll-HD-plattformen har gjort betydelige bidrag til fremskridtene.

En nærmere kig på Enroll-HDs periodiske datasæt

Katrin Barth er IT-direktør for Enroll-HD-plattformen og forklarer detaljerne om "Periodic Data Set" (PDS) – en af de største kohorte datasæt inden for nogen sygdom, der gøres offentligt tilgængelig for forskere.

Hvad er PDS?

Deltagerdata stilles til rådighed for interesserede forskere som et PDS. Siden 2015 er disse blevet udgivet hvert andet år. I 2022 inkluderede den seneste udgivelse (PDS6) data fra 25.550 deltagere. PDS er også beriget med data fra den europæiske REGISTRY-studie. Før data inkluderes, gennemgår de en



Katrin Barth (t.h.), her med Anne Rosser i Bologna

defineret række kvalitetskontrolchecks for at sikre, at de nødvendige samtykker er indhentet, og at dataene er så nøjagtige og komplette som muligt.

Hvordan forberedes hvert PDS?

Flere Enroll-HD-teams er involveret – monitoreringsteamet, der regelmæssigt besøger studiecentre, kodningsteamet, der sikrer, at data om medicin og komorbiditeter er tilgængelige på en forståelig måde, og statistikerne, der udfører grundig kvalitetskontrol og vurderer identifikationsrisikoen for hver enkelt, så deltagere med høj risiko for identifikation ikke inkluderes. IT-teamet trækker derefter data ud og transformerer dem fra databasen ved hjælp af flere forhåndsdefinerede regler for kvalificerede deltagere og besøg.

Teamene udfører flere testkørsler af dataudvalgene for at rydde op i dataene og løse eventuelle problemer, der ville forhindre inkludering af data – dette tager cirka seks måneder. Til sidst oprettes dokumentationen, der følger med udgivelsen – disse dokumenter beskriver PDS og brugen og håndteringen af dataene. Når PDS er klar til udgivelse, sørger dataforvaltningsteamet og IT-teamene for, at PDS bliver gjort tilgængelig for betroede forskere.

Hvornår kan vi forvente næste udgivelse?

Den seneste PDS6 blev udgivet i december 2022 og annonceret i januar 2023. Næste udgivelse er planlagt til første halvdel af 2025 – så hold øje!

En værdifuld ressource for HS-forskere

For at få mere information om, hvordan data, herunder Enroll-HD's "Periodic Data Sets", bliver brugt, talte vi med **Darren Freeman**, datamanager ved CHDI Foundation, og **Christine Capper-Loup**, Enroll-HD Platform Biosamples/SPS Data Administration Director.

Hvem kan bruge Enroll-HD-dataene?

Darren: En del af CHDI's mission er at gøre data frit tilgængelige for HS-forskere for at reducere hindringerne for alle, der ønsker at drive HS-forskning. Dog er en af forudsætningerne for dette, at dataene kun kan leveres til verificerede forskere. Som en del af Enroll-HD giver deltagerne tilladelse til, at deres data deles, og disse data er selvfølgelig meget følsomme, så vi tager alle nødvendige forholdsregler for at sikre, at de bruges korrekt. Som David Rankin og Emily Gantman forklarer, er GDPR en vigtig faktor for os. Selvfølgelig er hele pointen at beskytte de personer, der har bidraget med data til forskersamfundet. Dataforespørgslerne strømmer ind!

Hvordan søger forskere om at bruge disse data?

Darren: Det er ganske enkelt. Vi henviser ansøgninger til vores hjemmeside, hvor forskeren giver forskellige detaljer, herunder information om datasikkerhed. Normalt, hvis forskerens institution opfylder kravene til datasikkerhed og -beskyttelse, handler det normalt bare om at få alt på plads og derefter forberede aftalen. Dog, hvis de anmoder om specifik information eller ikke-fornybare biologiske prøver, skal det også gennemgå en vurderingsproces af Scientific Review Committee (SRC).

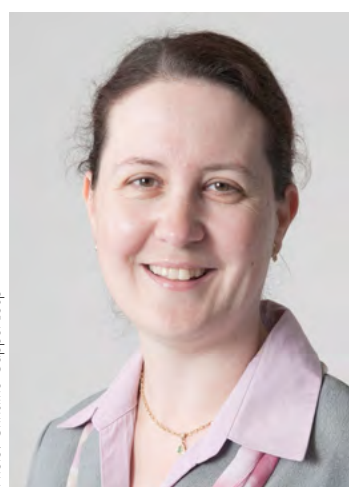


Photo: Christine Capper-Loup

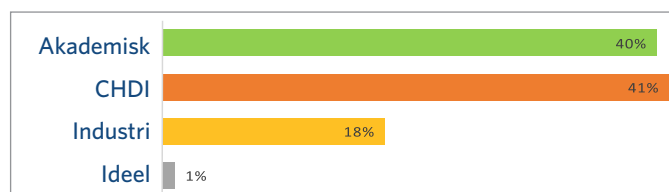
Christine Capper-Loup

Christine: Nogle gange anmoder forskere om specialiserede data (som vi kalder specificerede datasæt (SPS)). Der er forskellige typer af disse anmodninger. Det kan være om information, der blev indsamlet, men som ikke rutinemæssigt leveres som en del af PDS, eller for ikke-aggregerede data. Når dette sker, beder vi forskeren om at levere

en projektbeskrivelse, som skal gennemgås af SRC for at forsikre os om, at dette ekstra niveau af information er retfærdiggjort og hensigtsmæssigt. Vi spørger også, om vi kan offentliggøre detaljerne om disse forsknings-spørgsmål på Enroll-HD's hjemmeside, fordi vi vil have, at HS-forskersamfundet, studiedeltagere og familier og også andre, der er interesserede i HS, skal vide, hvilken type forskning der bliver udført og af hvem.

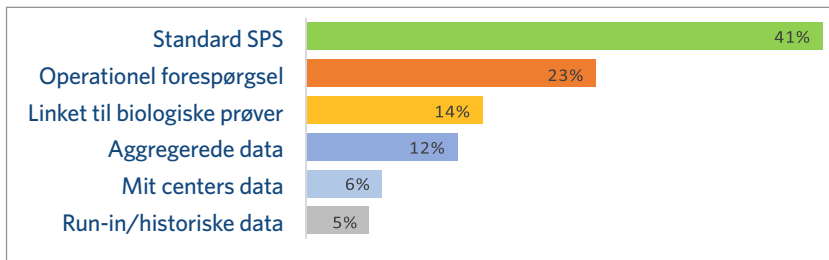
Hvem anmoder om specifikke data, og hvordan bruges disse data?

Christine: Som vi kan se fra den første figur, kommer flertallet af dataanmodningerne fra akademikere og CHDI, efterfulgt af bioteknologi- og lægemiddelvirksomheder.



Figur 1

Ud over anmodningerne om data, der ikke er inkluderet i PDS eller ikke-aggregerede data (se ovenfor), der repræsenterer flertallet af SPS-datasæt-anmodningerne ("almindelige SPS-datasæt" i den anden figur), skal vi nogle gange levere data knyttet til biologiske prøver, der blev distribueret til en forsker, eller bare metrikinformation, kendt som "aggregerede data" (for eksempel antallet af deltagere, der tager eller har taget en bestemt type medicin). Hovedudprøvere ved Enroll-HD-studiecentre kan også anmode om adgang til dataene fra deres egne deltagere ("my site data"). Nogle bioteknologi- og lægemiddelvirksomheder rekrutterer Enroll-HD-deltagere til deres studier og anmoder lejlig-



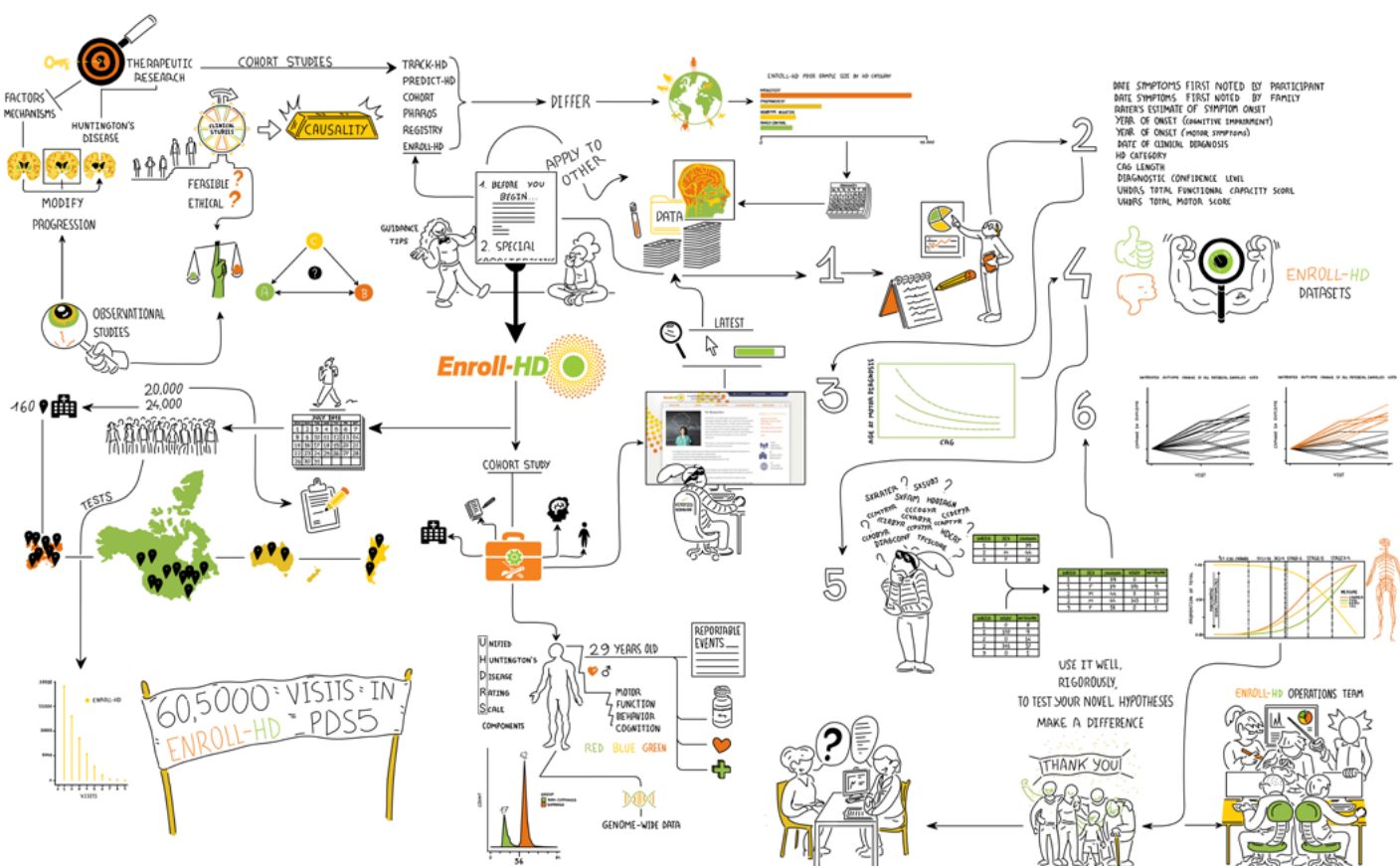
Figur 2

hedsvis om adgang til Enroll-HD-data for disse deltagere (dette kalder vi "run-in/historiske data"). Enroll-HD Platform-Teamet kan også anmode

om adgang til dataene i en "operationel anmodning". Et nyligt eksempel på dette var en anmodning om data for at analysere fordelingen af deltagere, der opfylder kriterierne for hvert trin af HD-ISS på hvert studiecenter for at hjælpe med at definere rekrutteringsbehovene.

En fuld liste over publikationer muliggjort af Enroll-HD data er tilgængelig på hjemmesiden: <https://enroll-hd.org/for-researchers/publications/>

At gøre statistik og analyse af kliniske data tilgængelig



Vores animationsvideo giver en kort introduktion til Enroll-HD, sammen med en oversigt over hver artikel i denne serie



Jen Ware

Jen Ware er direktør for Eksperimentelt design ved CHDI. For nylig skabte hun en video- og artikelse-rie for at hjælpe forskere med at forstå og analysere observationsdata for HS: <https://enroll-hd.org/for-researchers/analyzing-data/>

Den oprindelige hensigt var at udvikle en klassisk felthåndbog, der fokuse-

rede på at analysere data fra Enroll-HD og andre observationsdatasæt for HS, og som skulle gøres tilgængelig som en downloadbar ressource for samfundet. Målet var at fremhæve bedste praksis inden for epidemiologisk forskning og påpege fordele og udfordringer ved at arbejde med observationsdata og give praktiske eksempler baseret på Enroll-HD-data gennem hele vejledningen.

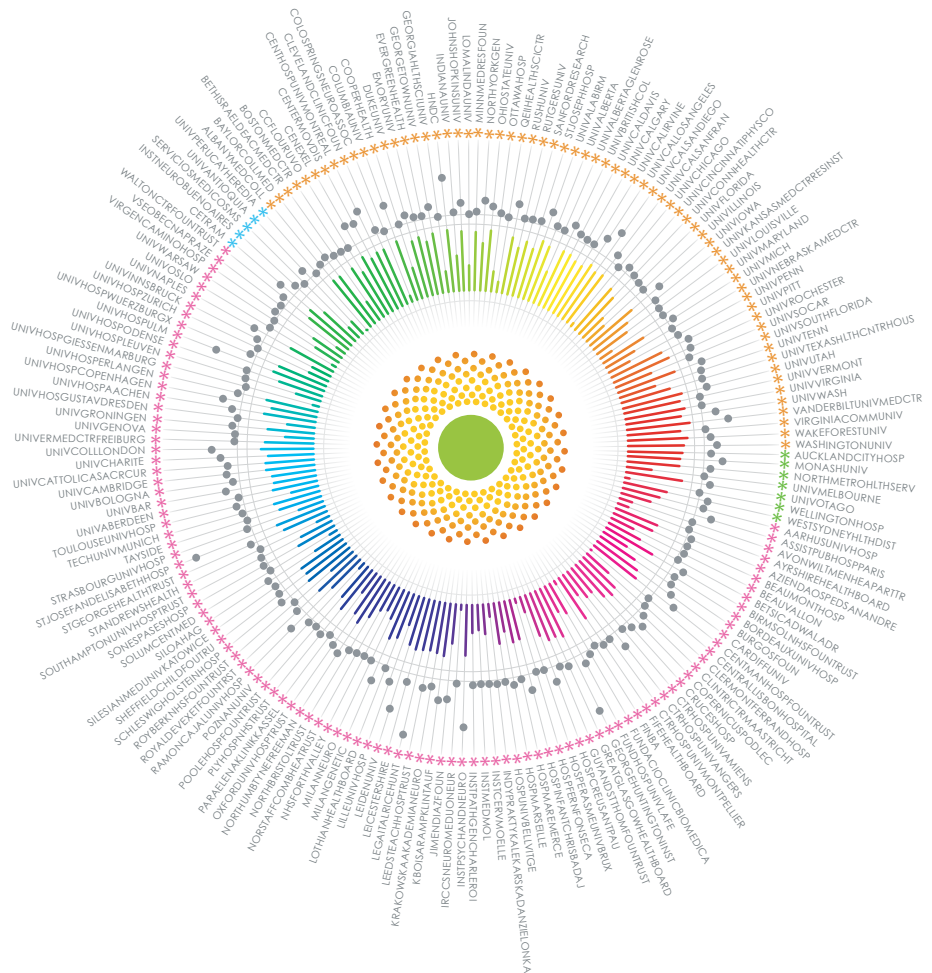
Vigtigst af alt var vores ønske, at denne information skulle være let tilgængelig og letforståelig. Derfor besluttede vi os for at ændre formatet fra en traditionel trykt eller elektronisk publikation til en artikelse-rie online - hvor hvert emne fokuseres på i separate artikler - med tilhørende introducerende video.

Videoen er tilgængelig på hjemmesiden sammen med følgende artikler:

- Før du begynder
- Særlige kendetegn ved HS-data
- Alder og CAG-længde i HS-data-analyse
- Fordele og udfordringer ved at arbejde med observationsdata (Enroll-HD)
- Tips til håndtering og administration af Enroll-HD-data
- Brug af observationsdata til at forme designet af kliniske forsøg

Enroll-HD 10-års jubilæum datavisualisering

“Enroll-HD Study Sites: 2012-2022 | Region, Recruitment, Tenure Data Viz” blev designet og skabt af Jen Ware, Daisy Abreu (Statistiker; AIDFM, Universitet i Lisbon) og Gabi Stautner (Grafisk Design; ARTIFOX.com) for at anerkende og ære personalets utrolige indsats og udholdenhed på 183 studiecentre, der har bidraget til Enroll-HD i løbet af de første 10 år. Visualiseringen blev trykt på glas og leveret til hvert studiecenter som en gestus af taknemmelighed for alt deres arbejde. Som du kan se, er hvert studiecenter opført rundt omkredsen af billedet. Den radiale design viser tre måleparametre for individuelle centre: Geografisk region er illustreret rundt omkredsen af en farvekodet stjerne (lilla = Europa; gul = Nordamerika; grøn = Australasia; blå = Latinamerika). Total rekruttering (pr. 25. juli 2022) repræsenteres af



ENROLL-HD STUDY SITES: 2012-2022

REGION; RECRUITMENT; TENURE

DATA SOURCE: ENROLL-HD | DATA CUT: JULY 25, 2022



en fyldt grå cirkel, placeret på en radial akse med større tal vist mod kanten af billedet (fra 1 til 1030). Endelig illustreres ansættelsesvarigheden - bundet af første gang en deltager blev set ved det pågældende studiesenter og sidste/nyeste besøg - af længden på den centrale



regnbuefarvede søjle (fra 0 til 10 år). Spændende nok blev visualiseringen nomineret til [2023 Information is Beautiful Awards](#)- en fejring af enestående og smuk datavisualisering, infografik og informationskunst. Tillykke, Jen, Daisy og Gabi!



Georgetown University, Washington DC, USA; fra venstre til højre: Erin Koppel, Mara McCartin, Jamie Levey, Karen Anderson, Samantha Abbruzzese, Robin Kuprewicz, Emilee Piechota

Og til sidst

Vi afslutter vores udgave af *Enroll!* for 2023 med refleksioner og indsigter fra **Jamie Levey**, medleder af *Enroll*-HD-plattformen hos CHDI. Jamie har været tæt involveret i fremskridtet af HS-forskningen i næsten 20 år og deler med os sine perspektiver på den fremgang, vi indtil videre har opnået, og hendes håb for fremtiden.

Når jeg læser denne udgave af *Enroll!*, føler jeg mig stolt over at være en del af denne bemærkelsesværdige globale indsats, der har opnået så mange milepæle og bidraget med så meget værdi for at fremme HS-forskningen på de mange måder, der er nævnt i denne udgave - og



Jamie Levey (t.v.) med Ralf Reilmann, George Huntington Institutet, Münster, Tyskland

mere til! Vores tætte HS-fællesskab af studiecentre, forskere (akademiske og industrielle) og familier har samarbejdet siden begyndelsen for at sikre, at målene for *Enroll*-HD opnås. Det var ikke så længe siden, at kun få virksomheder arbejdede med HS, og adgangen til datasæt enten ikke eksisterede eller viste sig at være udfordrende. Nu, takket være samarbejdsviljen i vores fællesskab og vores kollektive bidrag til *Enroll*-HD, er der overflod af forsknings- og kliniske udviklingsprogrammer, der bringer os tættere på det ultimative mål om effektive behandlinger.

Jeg tror, at *Enroll*-HD har opnået alt, hvad man kunne håbe på for at udvikle en ressource dedikeret til at lette fremskridtet i HS-forskningen.



St Joseph og Elisabeth Hospital, Bochum, Tyskland; Jannis Achenbach (t.v.) og Tim McLean



CHU, Angers, Frankrig; fra venstre til højre: Marie-Anne Guerid, Charlotte Abrial, Adrien Tchatalian, Marie Chene, Mireille Loiseau, Marie Bost, Audrey Olivier, Pr Christophe Verny, Jamie Levey, Adriana Prundean, Clarisse Scherer-Gagou, Jeanne Muller, Eric Décorte, Philippe Allain

Fremover vil Enroll-HD fortsætte med at tjene HS-fællesskabet, samtidig med at vi fokuserer på specifikke data og prøver, der er nødvendige for de mest lovende forskningsfremskridt, og rekrutterer specifikke populationer til forskellige studieprocedurer (inklusive billeddannelse, yderligere indsamling af biologiske prøver og innovative vurderinger), der er nødvendige for at fremme vores mission. Hele Enroll-HD-teamet ser frem til at arbejde sammen, når vi nærmer os det ultimative mål!



Charité, Berlin, Tyskland; fra venstre til højre: Tina Mainka-Frey, Christos Ganos, Eike Spruth, Maria Gemenetzi, Diana Prychynenko, Josef Priller, Elisabeth Singer-Mikosch



St George Health Trust, Storbritannien; fra venstre til højre: Marianne Novak, Fiona Loveday, Hae-Ree Seo, Merrie Gowie, Venessa Miller, Nayana Lahiri, Akshay Nair, Patricia Ribeiro



University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA; fra venstre til højre: Tenisha Franklin, Eileen Neacy, Marissa Dean, Victor Sung, Candace Cromer

Enroll! er en publikation fra CHDI Foundation, Inc., en ideel organisation for biomedicinsk forskning, der udelukkende er dedikeret til at samarbejde om at udvikle terapeutika til gavn for de, der er berørt af Huntingtons sygdom. Som en del af dette formål sponsorerer og administrerer CHDI Foundation Enroll-HD. Mere information findes på: www.chdifoundation.org

Redaktør: Simon Noble, PhD

Senior vitenskabelig skribent: Catherine Deeprise, PhD

Oversætter: Olaf Syse

Layout: Gabriele Stautner, artifax.com

Enroll! er licenseret under en "Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0



Unported" licens. Dette betyder, at hvem som helst kan benytte sig af indholdet i **Enroll!** og gengive det hvor som helst, så længe de nævner **Enroll!** og inkluderer et link tilbage til www.enroll-hd.org.

Kontakt os på info@enroll-hd.org