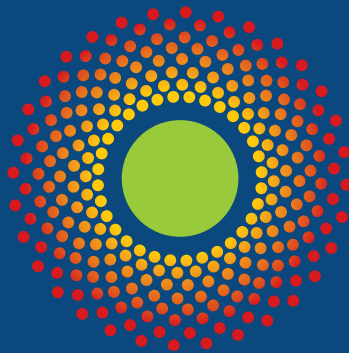




WITAMY W ENROLL! 2025



Cristina Sampaio



Enroll! 2025 prezentuje najnowsze postępy w badaniach nad chorobą Huntingтона (HD). Z zadowoleniem podkreślamy kluczową rolę platformy Enroll-HD w dostarczaniu krytycznych zasobów do projektowania i prowadzenia badań oraz prób klinicznych, a także pokazujemy, jak jej dane i próbki biologiczne pogłębiają naszą wiedzę na temat HD.

Przy ponad 22 100 aktywnych uczestnikach w 157 ośrodkach w 23 krajach, Enroll-HD stale się rozwija. Do tej pory ponad 175 opublikowanych artykułów wykorzystało dane z Enroll-HD, a dynamika ta utrzymała się we wrześniu wraz z publikacją siódmego okresowego zbioru danych.

Enroll-HD 2.0 został opracowany z uwzględnieniem ostatnich postępów naukowych i terapeutycznych. Przygotowania do przejścia na Enroll-HD 2.0 są w toku. Zapewni to, że będziemy optymalnie przygotowani do zaspokojenia najnowszych potrzeb badań HD oraz spełnienia ewoluujących wymogów regulacyjnych w poszukiwaniu efektywnych terapii HD.

Pozostajemy szczerze wdzięczni osobom i rodzinom dotkniętym HD za ich niezmiennie zaangażowanie w zaawansowanie badań klinicznych.

Cristina Sampaio, MD, PhD
Chief Medical Officer, CHDI

Inauguracyjny Kongres Badań Klinicznych Choroby Huntingтона 2025

Pierwszy Kongres Badań Klinicznych HD odbył się 11-13 października w Nashville w Tennessee, zorganizowany wspólnie przez Huntington Study Group i Fundację CHDI. Spotkanie przyciągnęło delegatów z ośrodków Enroll-HD działających w Ameryce Północnej, Południowej i Australazji, a także przedstawi-

cieli przemysłu. Wybór prezentacji dostępny jest na stronie Enroll-HD: enroll-hd.org/2025-clinical-research-congress-video-gallery/.

Kongres rozpoczął się **Dniem Badań Społeczności HD** (11 października). Panelowa dyskusja mająca na celu wyjaśnienie badań klinicznych chorym i ich rodzinom, poprowadzona była przez Arika Johnsona (Huntington's Disease Society of America). Brali w niej udział też: Daniel Claassen (Huntington Study Group), William Alexander (Alex) Dalrymple (University of Virginia) i Frances Saldana (HD-Care). Następnie Lisa Hale (Teva Pharmaceuticals) i Alex Dalrymple omówili rolę osób z HD jako partnerów w badaniach klinicznych i podejmowaniu decyzji dotyczących udziału. Danielle Buchanan i McKenzie Luxmore (oboje reprezentujące Huntington Study Group) wyjaśniły proces świadomej zgody. Phyllis Foxforth (Huntington's Disease Society of America) zaprezentowała rolę FDA i zapewniła, że głos rodzin jest słyszany. Katherine McDonell (Vanderbilt University Medical Center) i Danielle Buchanan omówiły, na czym polegają wizyty badawcze, przypominając nam, że zespoły badawcze są dostępne w celu zapewnienia wsparcia i wskazówek.

Victor Sung (Uniwersytet Alabama w Birmingham) podzielił się spostrzeżeniami na temat zakresu terapii aktualnie badanych w leczeniu HD. Po dyskusji panelowej dzień zakończył się możliwością zadawania pytań przez uczestników w sesji „Zapytaj ekspertów”.



Merit Cudkowicz

Dzień Badań Klinicznych (12 października) rozpoczął się przemówieniem programowym Merit Cudkowicz (Mass General Brigham Neuroscience Institute i Harvard Medical School) na temat postępu w rozwoju klinicznym, w szczególności elastycznego projektowania badań klinicznych. W sesji poświęconej aktualizacjom prób klinicznych HD Victor Sung zaprezentował najnowsze topowe wyniki terapii genowej AMT-130 firmy uniQure. Beth Borowsky (Novartis) podzieliła się aktualizacjami dotyczącymi doustnego podawania leku obniżającego poziom huntinginy - votoplam (PTC-518) i planami badania fazy 3 w większej grupie uczestników na wczesnym etapie HD. Peter McColgan (Roche) dostarczył najnowszych informacji na temat tominersenu i innych strategii obniżających poziom huntinginy opracowywanych w Roche. Meghan Miller (Skyhawk Therapeutics) zaprezentowała SKY-0515, kolejny doustny lek obniżający poziom huntinginy, oraz podzieliła się informacją, że test fazy 2/3 FALCON-HD, obecnie prowadzony w Australii i Nowej Zelandii, może zostać rozszerzony się na dodatkowe kraje. W trakcie sesji dotyczącej biomarkerów Hilary Wilkinson (CHDI) omówiła korzyści wynikające z niestabilności powtórzeń CAG jako biomarkera HD. David Hawellek (Roche) przedstawił wartość pomiaru poziomu zmutowanej huntinginy i neurofilamentów w procesie decyzyjnym w badaniach klinicznych oraz przedstawił zbliżające się badanie HARMONISE: HD-NfL. Killian Hett (Centrum Medyczne Uniwersytetu Vanderbilt) podzielił się spostrzeżeniami na temat biomarkerów występujących w płynie mózgowo-rdzeniowym oraz implikacjami dla

dostarczania potencjalnych leków na HD. Jamie Adams (University of Rochester) podkreślił, jak cyfrowe środki w HD mogą usprawnić projektowanie badań, monitorowanie i opiekę.



Jeff Long

Ostatnia sesja tego dnia skupiała się na spostrzeżeniach z badań klinicznych. Jeff Long (Uniwersytet Iowa) przekonywał do kontrolowanych badań klinicznych w celu potwierdzenia, czy leki antydopaminergiczne nasilają objawy HD. Stan Lazic (Prioris.ai) analizował, w jaki sposób objawy psychologiczne, takie jak depresja i stany lękowe, mogą wpływać na przewidywalność stopnia zaawansowania choroby w zintegrowanym systemie oceny stopnia zaawansowania choroby Huntingtona (HD-ISS).



Sam Frank

Dzień Praktyki Klinicznej (13 października) rozpoczął się sesją na temat problemów translacyjnych prowadzoną przez Sarah Tabrizi (University College London). Sam Frank (Beth Israel Deaconess Medical Center i Harvard Medical School) przedstawił, jak HD-ISS, opracowany do celów badawczych, może być również używany jako



Renomowani mówcy i entuzjastyczni delegaci spotkali się na kongresie.

narzędzie kliniczne. Dirk Keene (Uniwersytet Waszyngtoński) przedstawił wysiłki na rzecz unowocześnienia analizy neuropatologicznej w badaniach nad chorobą Alzheimera oraz zamiarach zastosowania podobnych analiz w HD. Joel Braunstein (C2N Diagnostics) podzielił się refleksjami na temat opracowania pierwszego bardzo dokładnego badania krwi do diagnozowania choroby Alzheimera.

W sekcji **„Nauka dla klinicystów: gorące tematy ważne do przekazania w klinice”** Davina Hensman-Moss (University College London Institute of Neurology) omówiła terapeutyczne ukierunkowanie niestabilności somatycznej – procesu, w którym powtarzające się sekwencje DNA, takie jak powtórzenia CAG, wydłużają się w określonych komórkach wraz z wiekiem. David Howland (CHDI) opisał jak potencjalne terapie mogłyby jednocześnie wpływać na poziom zmutowanej huntingtyny i niestabilność somatyczną. Jeff Carroll (University of Washington) zaprezentował wykład pt.: „HD Insights of the Year” podkreślając, że różne podejścia do obniżania poziomu huntingtyny mają różne efekty i implikacje dla obecnych prób klinicznych.



Erin Furr Stimming

Sesja poświęcona młodzieży i HD została wprowadzona przez Erin Furr Stimming (UTHealth Houston Neurosciences). Bruce Compas (Vanderbilt University) analizował pojawienie się objawów poznawczych w HD, opierając się na podejściu rozwojowym do funkcji mózgu. Cristina Sampaio (CHDI) mówiła o kryteriach włączenia i wykluczenia dla prób klinicznych oraz różnych wymogach regulacyjnych w USA i Europie. Martha Nance (Hennepin HealthCare HD Center of Excellence i Struthers Parkinson's Center) omówiła aspekty opieki klinicznej nad pacjentami młodymi z HD, przypominając nam, że HD wpływa na całą rodzinę.



Żywe sesje plakatowe stworzyły przestrzeń do wymiany między prezenterami i delegatami.

Ostatecznie trzy krótkie referaty zostały wybrane do ustnych prezentacji z nadesłanych plakatów. Blair Leavitt (Incisive Genetics) omówił terapię genową obniżającą poziom huntingtyny proponowaną przez firmę, Christopher Mezias (Critical Path Institute) zaprezentował ramy naukowo-regulacyjne i walidację biomarkerów, a Jang-Ho Cha (Latus Bio) omówił białko MSH3 ukierunkowane na naprawę DNA co w konsekwencji ma mieć na celu zapobieganie rozszerzaniu się powtórzeń CAG.



Emily Gantman

Zaawansowanie Badań Klinicznych: Zintegrowany System Skalowania Choroby Huntingtona

HD-ISS zapewnia biologiczne, oparte na dowodach ramy opisujące postęp HD od urodzenia do końca życia. Dyrektor medyczny CHDI, dr Cristina Sampaio i wiceprezes, dr Emily Gantman, wyjaśnili znaczenie HD-ISS dla społeczności naukowej, podkreślając jego wartość w zapewnianiu badaczom wspólnego języka.

Dlaczego opracowano HD-ISS?

Emily: HD-ISS opracowany wraz z Sarah Tabrizi i kolegami, został opublikowany już w 2022 roku. Powstało z potrzeby syntezy postępu naukowego w naszym rozumieniu HD poprzez opracowanie ram koncepcyjnych, które wyznaczają sposób mówienia o badaniach klinicznych w tej dziedzinie i prowadzenia ich. Oprócz opublikowanego artykułu, niedawno stworzyliśmy infografikę [patrz poniżej], aby w przystępny sposób wyjaśnić etapy HD.

Zgodnie z HD-ISS, Etap 0 rozpoczyna się w momencie urodzenia i obejmuje wszystkich, którzy mają 40 lub więcej powtórzeń CAG i nie wykazują klinicznie istotnych oznak, objawów, biomarkerów HD lub zmian funkcjonalnych związanych z HD. W Etapie 1 mieralne zmiany w biomarkerach HD można zidentyfikować za pomocą MRI. Na etapie 2 HD postępuje do punktu, w którym objawy kliniczne HD są widoczne w ocenach takich jak Całkowity Wynik Motoryczny w Zunifikowanej Skali Oceny Choroby Huntingtona i Test Modalności Symboli Cyfrowych. W stadium 3 postęp HD objawia się utratą funkcji lub trudnościami



Cristina Sampaio

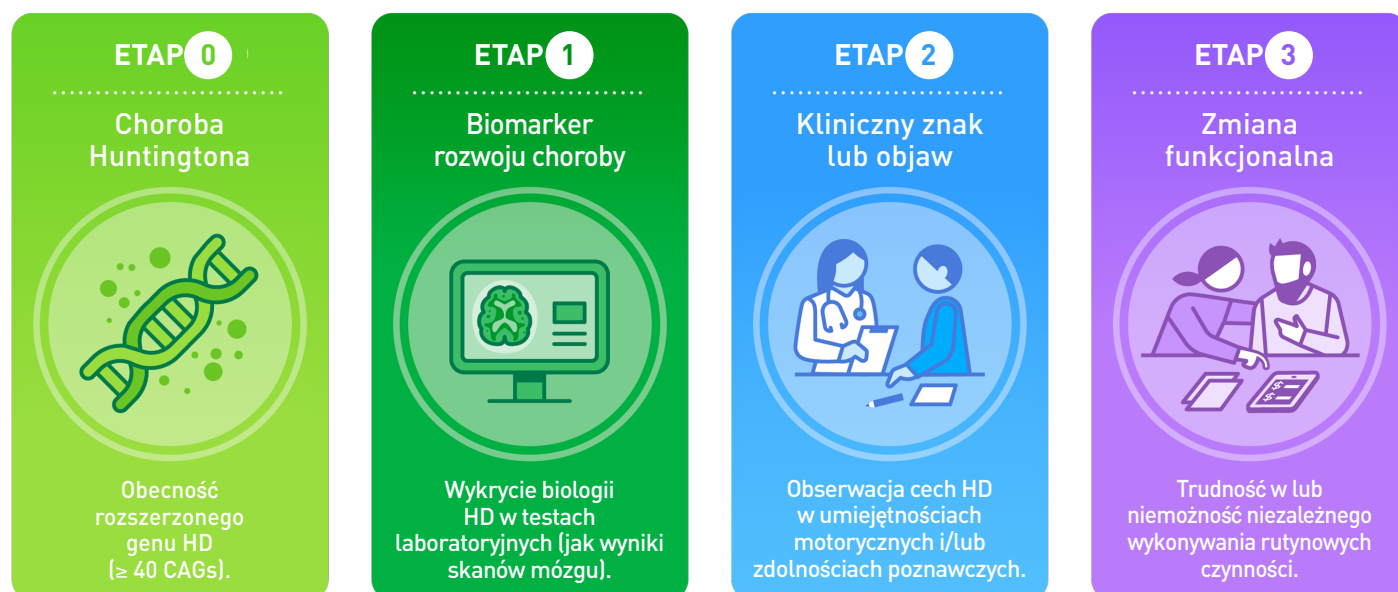
w samodzielnym wykonywaniu codziennych zadań i czynności.

Cristina: Znaczna ilość danych zgromadzonych w ciągu ostatnich dwóch dekad dała bardziej szczegółowe rozumienie HD, włączając w to niekwestionowane uznanie, że HD jest obecne od urodzenia. Od czasu odkrycia genu przyczynowego w 1993 roku, testy genetyczne umożliwiły szybką i dokładną identyfikację mutacji w dowolnym momencie życia, eliminując potrzebę czekania na pojawianie się objawów klinicznych dla diagnozy.

Przy ustalaniu HD-ISS, zdefiniowaliśmy HD jako obecność mutacji w pełni penetrującej – konkretnie, długość powtórzeń CAG 40 lub więcej. Stanowi to znaczny przesunięcie od poprzedniej zależności od klinicznej diagnozy motorycznej, która opiera się na niepełności ruchowej i typowo występuje stosunkowo późno w biologicznym przebiegu choroby, często w połowie życia.

Jak to podejście są zgodne z badaniami innych chorób?

Cristina: Szeroko zakrojone badania wykazały, że zmiany strukturalne w mózgu związane z HD rozpoczynają się wiele lat, a często dziesięcioleci, zanim pojawiają się jakiegokolwiek zauważalne oznaki i objawy, w tym te wymagane do klinicznej diagnostyki motorycznej. WHO definiuje chorobę jako każde odchylenie od prawidłowych funkcji fizjologicznych lub strukturalnych, nawet przy braku wyraźnych objawów klinicznych. Według tego standardu HD stanowi chorobę na długo zanim stanie się klinicznie oczywista. Z genetycznego punktu widzenia mutacja sprawcza występuje od poczęcia. Łącznie te perspektywy podkreślają potrzebę



Przegląd Zintegrowanego Systemu Skalowania Choroby Huntingtona (HD-ISS). HD-ISS to system skalowania opracowany dla badań klinicznych, dzielący postęp HD na cztery odrębne etapy.

uznania HD jako choroby trwającej całe życie, a nie takiej, która zaczyna się dopiero wraz z pojawieniem się klinicznie rozpoznawalnych objawów. Jest to spójne z szerszą perspektywą FDA na choroby neurodegeneracyjne, o czym świadczy poparcie dla podobnych podejść przy opracowywaniu metod leczenia takich schorzeń jak choroba Alzheimera.

Jakie są zalety HD-ISS?

Cristina: Jak zauważyliśmy, HD była historycznie definiowana przez kliniczną diagnozę motoryczną. Kiedy badacze chcieli badać osoby przed tym punktem – od urodzenia do obecności niekwestionowanych oznak i objawów HD – używano niespójnych i zamiennych definicji, takich jak „przed manifestacyjne”, „prodromalne” i „przed objawowe”. Dodatkowo, „wczesne HD” było używane do określenia okresu po diagnozie motorycznej, ale przed znaczną niepełnosprawnością funkcjonalną, co nie odzwierciedla najwcześniejszych etapów choroby. HD-ISS rozwiązuje te niejasności poprzez zapewnienie jasnej, spójnej terminologii, umożliwienie precyzyjnej definicji etapów choroby i wspieranie efektywnej komunikacji w badaniach HD, włączając w to w badania kliniczne.

Emily: Tak jak HD-ISS został opracowany w oparciu o obecną wiedzę naukową, tak będzie nadal integrował przyszłe spostrzeżenia. Chociaż same etapy pozostaną niezmiennione, aby zapewnić badaczom ciągłość, bardziej szczegółowe zrozumienie biologii etapów będzie ewoluować wraz z postępem nauki o HD. Na przykład, gdy lepiej zrozumiemy biomarkery, które

definiują i różnicują cztery etapy HD-ISS, będziemy w stanie nałożyć je na HD-ISS, umożliwiając utworzenie bardziej precyzyjnych kohort do prób klinicznych i innych badań.

Jakie są implikacje HD-ISS dla terminologii?

Emily: Ponieważ HD-ISS opiera się na genetycznej definicji HD, termin „nosiciel genu” nie jest już odpowiedni. Nieprzydatne jest sugerowanie, że procesy chorobowe nie rozpoczęły się, zanim objawy nie stały się widoczne. Podobnie odwoływanie się do „początku” HD jest mylące, ponieważ choroba występuje od urodzenia, co jest koncepcją centralną dla ram HD-ISS. Zamiast tego dokładniejsze jest opisywanie osób przy użyciu systemu stopniowania HD-ISS: etap 0 lub 1 w okresach, gdy oznaki i objawy nie są łatwo widoczne, oraz etap 2 lub 3 w celu wskazania postępu choroby objawowej. Dla jasności powinniśmy unikać słowa „stadium”, chyba że mówimy konkretnie o HD-ISS. Słowa „początek” powinniśmy używać wyłącznie w odniesieniu do początku czegoś konkretnego, na przykład „początku objawów klinicznych”. W stosownych przypadkach, aby przekazać koncepcje określane wcześniej jako „przed wystąpieniem” lub „po wystąpieniu”, zalecamy zamiast tego przyjęcie przed lub po klinicznej diagnostyce motorycznej.

Wiele z dotychczasowej terminologii dotyczącej postępu HD można skopiować i wykorzystać w kontekście HD-ISS. Na przykład kliniczna diagnostyka motoryczna zwykle następuje pod koniec etapu 2

HD-ISS. Dodatkowa istniejąca terminologia, taka jak ta wprowadzona przez Shoulsona i Fahna w celu opisania ciężkości choroby, pokrywa się i pozostaje bardzo użyteczna, szczególnie w kontekście etapu 3 HD-ISS. Aby zachować spójność z HD-ISS i opisać to, co wcześniej nazywaliśmy „etapem 4 Shoulsona i Fahna”, zalecamy użycie cyfr rzymskich w kontekście nowego systemu: HD-ISS 3-IV.

Cristina: P Dokładna terminologia wprowadzona przez HD-ISS będzie miała kluczowe znaczenie dla rozwoju dziedziny. Ponieważ HD-ISS służy obecnie jako standardowa struktura klasyfikacji uczestników badań obserwacyjnych i klinicznych, spójne stosowanie zawartej w nim terminologii jest niezbędne – szczególnie w celu wspierania dostosowania przepisów i podejmowania decyzji.



Swati Sathe

Aktualizacja ENROLL-HD 2.0

Swati Sathe, lekarz jest wiceprezesem medycznym ds. badań klinicznych w CHDI. W 2024 r. podzieliła się z czytelnikami [‘why, what, and when’ Enroll-HD 2.0](#). Rozmawialiśmy ze Swati, aby podsumować kluczowe zmiany i poznać najnowsze postępy w kierunku tego ekscytującego nowego rozdziału w badaniach nad HD.

Jaki jest cel Enroll-HD 2.0?

Badanie Enroll-HD jest częścią [Platformy Enroll-HD](#). Enroll-HD 2.0 jest aktualizacją oryginalnego protokołu badania Enroll-HD. Kluczowe rozwinięcia, w szczególności HD-ISS i pojawienie się potencjalnych strategii terapeutycznych ukierunkowanych na pierwotną przyczynę choroby, podkreśliły znaczenie badania HD na wcześniejszym etapie jego przebiegu, wymagając zmian w protokole.

Jakie zmiany wprowadzi Enroll-HD 2.0?

Aktualizacje protokołu będą głównie wpływać na rekrutację i oceny. Enroll-HD 2.0 będzie skupiać się na utrzymaniu kohorty około 25 000 aktywnych uczestników. Ten cel zapewni, że badanie pozostanie łatwe w

zarządzaniu, zmaksymalizuje efektywność wsparcia operacyjnego zapewnianego przez platformę Enroll-HD i umożliwi badaniu kontynuowanie spełniania swoich celów naukowych.

Jak zmieni się rekrutacja?

Enroll-HD 2.0 ma na celu rekrutowanie młodszych uczestników, aby lepiej zrozumieć pełne spektrum postępu choroby i rekrutować uczestników z wcześniejszymi procesami choroby, które są obecnie niedoreprezentowane w badaniu. Ramy HD-ISS są niezbędne dla Enroll-HD 2.0. Wszyscy uczestnicy, nowi i istniejący, zostaną przypisani do kohorty badawczej: Kohorta A, Kohorta B, Kohorta C lub Kontrola. Kohorty są szeroko wyrównane z etapami HD-ISS, przy czym Kohorta A obejmuje uczestników do 44 lat i typowo reprezentuje etapy HD-ISS 0 i 1. Kohorta B będzie obejmować uczestników w wieku 45 lat i starszych, typowo reprezentujących HD-ISS 2 – wczesne 3. Kohorta C będzie obejmować uczestników z bardziej zaawansowanym postępem choroby, czyli HD-ISS 3. Przejście do Kohorty C będzie oparte na cechach klinicznych, a nie wieku.

Jak zmienią się oceny?

Ważną cechą Enroll-HD 2.0 jest to, że badanie będzie ewoluować wraz z uczestnikami i zapewni, że oceny będą odpowiednio dostosowane do przypisanej kohorty każdej osoby. Po dokładnym przeglądzie naukowym i wnioskach, w Enroll-HD 2.0 uwzględniono wybór nowych i zmodyfikowanych ocen, podczas gdy kilka ocen z poprzedniego protokołu zostało usuniętych. Zmiany te umożliwiają maksymalną użyteczność zebranych danych, przy jednoczesnym utrzymaniu ciężaru testowania w zasięgu uczestników.

Co to są badania dodatkowe?

Enroll-HD 2.0 wprowadza do platformy dodatkową

kategorię badań cząstkowych. Badanie cząstkowe to rodzaj badania zagnieżdżonego, w którym wykorzystuje się dane uzyskane już za pomocą oprogramowania Enroll-HD, ale wiąże się to z dodatkowymi wymaganiami. Uczestnicy Enroll-HD mogą mieć dostęp do dwóch kluczowych badań dodatkowych: iEnroll, w którym zostaną zebrane dodatkowe dane obrazowe, oraz Origin-HD, w którym pobrane zostanie nasienie od uczestników płci męskiej.

Jakie inne zmiany są w przygotowaniu?

Oprócz Enroll-HD 2.0 nowa platforma biobankowania umożliwi CHDI przechowywanie i dystrybucję ważnych danych, a także odbieranie i przechowywanie próbek biologicznych. Wspólny biobank Enroll-HD ustanowi ustandaryzowany, jasno zdefiniowany proces przyjmowania, przechowywania i udostępniania próbek biologicznych i danych od osób chorych na HD i uczestników z grupy kontrolnej. Inicjatywa ta ma na celu przyspieszenie rozwoju biomarkerów w badaniach nad HD, umożliwienie dalszych badań czynników

genetycznych i środowiskowych wpływających na patofizjologię HD oraz umożliwienie opracowania modeli progresji choroby i narzędzi oceny klinicznej w HD i innych schorzeniach neurodegeneracyjnych.

Kiedy nastąpią te zmiany?

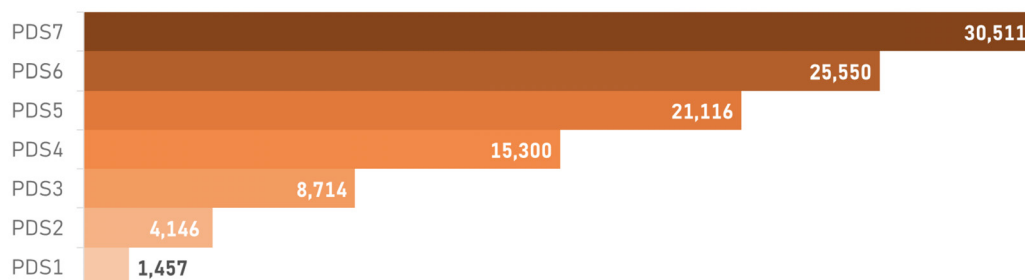
Przygotowania do przejścia na Enroll-HD 2.0 są w pełnym toku. Infrastruktura operacyjna przechodzi znaczące modyfikacje w celu wspierania nowych funkcji zawartych w zmienionym badaniu. Prowadzone prace mają na celu opracowanie nowych i zmienionych procedur badawczych tam, gdzie jest to konieczne, a także innych niezbędnych zasobów, takich jak materiały szkoleniowe dla zespołów ośrodków, system elektronicznego przechowywania danych i tłumaczenia językowe. Krytycznym aspektem przejścia jest opracowanie szczegółowego planu wdrażania na poziomie kraju i ośrodków. To wdrażanie będzie wykonane w fazach i będzie trwać kilka lat. Czeka nas wiele pracy, ale stale postępujemy do przodu w kierunku Enroll-HD 2.0.



Jen Ware

Zestawy Danych ENROLL-HD: Kluczowy Zasób Dla Badaczy HD

Platforma Enroll-HD zapewnia badaczom dostęp do wysokiej jakości klinicznych zbiorów danych i próbek biologicznych w celu przyspieszenia badań i opracowań HD. Jennifer Ware, PhD, Director of Experimental Design w CHDI, opowie więcej o dostępnych zbiorach danych i ich wpływie.



Wielkość próby Enroll-HD przez wydanie PDS.

Dlaczego platforma Enroll-HD oferuje kliniczne zbiory danych?

Aby napędzać badania nad HD! Platformę Enroll-HD zaprojektowano jako „centrum” zasobów dla badaczy HD i zgodnie z tą filozofią służymy jako bezpłatne „punkt kompleksowej obsługi” dla klinicznych zbiorów danych i próbek biologicznych z wielu badań nad HD. Oprócz okresowych i spersonalizowanych zbiorów danych platforma oferuje badaczom dostęp do klinicznych zbiorów danych z innych badań HD, w tym HDClarity, TRACK-HD i Track-On HD, PREDICT-HD, REGISTRY, IMAGE-HD, HD-YAS i innych.

Opowiedz nam o najnowszym wydaniu danych Enroll-HD – PDS7!

Siódmy okresowy zbiór danych Enroll-HD został udostępniony we wrześniu 2025. PDS7 zawiera dane od 30 511 uczestników badania Enroll-HD i obejmuje 112 992 wizyt badawczych, co czyni go największym dostępnym dla badaczy zbiorem danych kohorty HD. [PDS7 overview](#) zawiera streszczenie zestawu danych, wielkość próby, wizyty oraz cechy socjodemograficzne i kliniczne kohorty.

Co ciekawe, badanie PDS7 obejmuje około 1000 uczestników z próbkami RNA po pobraniu w ramach tej inicjatywy w lutym 2024 r. Nie możemy się już doczekać, w jaki sposób dane i próbki od tych uczestników zostaną wykorzystane! Kolejną atrakcją tej wersji jest to, że zawiera dane od prawie 1000 uczestników, którzy odbyli 10 lub więcej wizyt studyjnych Enroll-HD. Ten przegląd podłużny jest bezcenny dla wielu badaczy i naprawdę świadczy o zaangażowaniu uczestników badania Enroll-HD

Okresowe zbiory danych Enroll-HD zapewniają badaczom HD dostęp do wysokiej jakości, długofalowych danych w szerokim zakresie ocen z niezwykle dużej kohorty. Atrybuty te w połączeniu stanowią cenne możliwości dla badaczy.

Jak są wykorzystywane zbiory danych?

Społeczność badaczy HD entuzjastycznie zareagowała na Enroll-HD – otrzymaliśmy setki próśb o dane Enroll-HD i próbki biologiczne od badaczy z całego świata. Kiedy badacze proszą o dostęp do tych zasobów, prosimy ich o dostarczenie krótkiego opisu ich planowanego projektu, i publikujemy te opisy na naszej stronie. Intencją tego

jest dwojaka: zachęcanie do badań współpracujących i, krytycznie, poinformowanie uczestników badania, jak ich dane i próbki biologiczne są używane. **Zachęcam do przejrzania tych [projects](#) i zobaczenia co się dzieje!**

Enroll-HD został zaprojektowany, aby wspierać badania kliniczne, poszerzać naszą wiedzę na temat HD i ulepszać opiekę kliniczną. Dane i próbki biologiczne dostarczone przez uczestników projektu Enroll-HD umożliwiły naszej społeczności badawczej dokładnie to zrobić.

Widzieliśmy, jak firmy wykorzystują dane Enroll-HD do badań klinicznych (np. uniQure), a badacze wykorzystali dane Enroll-HD do opracowania HD-ISS, do postępu w badaniach nad biomarkerami, opracowania testów do pomiaru poziomu huntiginy, opracowania atlasu fenotypu HD i identyfikacji kilku genetycznych modyfikatorów kamieni milowych HD – co wskazuje na nowe cele, dla których obecnie opracowywane są leki. Jeśli chodzi o opiekę kliniczną, dane Enroll-HD dostarczyły ważnych informacji na temat zachowań samobójczych i wpływu modyfikowalnych czynników środowiskowych na postęp choroby.

Śledzimy i wyróżniamy wszystkie [publications](#) wykorzystujące dane Enroll-HD, próbki biologiczne i infrastrukturę – jak dotąd jest ich 175 i ta liczba wciąż rośnie.

Zbiory danych Enroll-HD widocznie przyczyniły się do naszego większego rozumienia HD. Co ważne, nic z tego nie byłoby możliwe bez ciągłego zaangażowania i zobowiązania rodzin HD i personelu ośrodków badawczych Enroll-HD. Dziękujemy!



Arun Karpur

Aplikacje Danych ENROLL-HD W Badaniach Klinicznych

Arun Karpur jest lekarzem, naukowcem i epidemiologiem z ponad 20-letnim doświadczeniem w prowadzeniu badań klinicznych, zdrowia publicznego i polityki publicznej, który dołączył do CHDI w 2025 r. jako dyrektor ds. statystyk klinicznych. Chcieliśmy dowiedzieć się, w jaki sposób dane Enroll-HD zostały wykorzystane w kluczowych projektach.

Jak dane Enroll-HD przyczyniły się do opracowania HD-ISS?

Skalę HD-ISS opracowano przy udziale wybitnych badaczy i specjalistów klinicznych HD, którzy wykorzystali dane Enroll-HD do potwierdzenia jego wykonalności i użyteczności w opisywaniu postępu choroby. Bogactwo i spójność danych klinicznych i próbek biologicznych Enroll-HD pokazało, że postęp kliniczny można podzielić na cztery etapy, co umożliwia precyzyjne określenie progresji na poziomie indywidualnym.

Czym jest opisowy atlas fenotypowy i jaki wkład w jego powstanie miały dane Enroll-HD?

Opisowy atlas fenotypowy został opublikowany przez Douglasa Langbeha i współpracowników w 2023 r. Podsumowuje zakres i rozkład fenotypów HD – lub cech – związanych z HD, w tym cechy motoryczne, poznawcze, psychiatryczne i funkcjonalne w zależności od długości powtórzeń CAG, wieku i poziomów funkcjonalnych. Ponadto stworzono internetowe kompendium podsumowujące wartości różnych klinicznych markerów postępu choroby, aby zapewnić praktykom i badaczom dane umożliwiające lepsze zrozumienie postępu choroby i wsparcie w podejmowaniu decyzji klinicznych.

Na przykład, wprowadzając wartości dla danej długości CAG, lekarz może zbadać średni rozkład wyników według wieku w ramach komponentu Total Motor Score w Ujednoliconej Skali Oceny Choroby Huntingtona. Na tej podstawie mogą uzyskać wgląd w tempo progresji u konkretnego pacjenta w porównaniu z szybkością typowo obserwowaną w populacji HD uczestniczącej w badaniu Enroll-HD. Te spostrzeżenia mogą dostarczyć informacji, jakie dodatkowe testy i oceny byłyby przydatne, aby zapewnić skuteczne monitorowanie i wsparcie. Jest to przydatne narzędzie dla pacjentów i ich opiekunów, a także lekarzy. Można je znaleźć pod adresem enroll-hd.org/for-researchers/atlas-of-hd-phenotype/

Jak opracowano standaryzowany wynik CAP i dlaczego jest on przydatny dla badaczy HD?

Wynik CAP to iloczyn wieku CAG, obliczany poprzez pomnożenie długości powtórzeń CAG w genie Huntingtyny danej osoby przez jej wiek. Wyższy wynik CAP sugeruje większą skumulowaną ekspozycję na toksyczne działanie zmutowanego białka Huntingtyny i bardziej zaawansowaną progresję HD. Niestety, niewielkie, ale istotne różnice w sposobie obliczenia tej wartości utrudniają porównywanie badań. Standaryzowany wynik CAP

opublikowany przez Johna Warnera i współpracowników w 2022 r. rozwiązuje to ograniczenie, zapewniając wspólny punkt odniesienia do porównywania różnych badań i pomagając w projektowaniu badań klinicznych poprzez dokładniejszą rekrutację i stratyfikację.

Jak dane Enroll-HD były bezpośrednio wykorzystywane w badaniach klinicznych?

Dane Enroll-HD były wykorzystywane na wiele sposobów. Po pierwsze, wykorzystano je jako zewnętrzne ramię porównawcze w badaniach klinicznych. Na przykład w niedawnym badaniu 1/2 fazy AMT-130 firmy uniQure wykorzystano dopasowaną grupę porównawczą wybraną na podstawie danych Enroll-HD, która wykazała znaczne spowolnienie postępu choroby. Ponadto, biorąc pod uwagę jakość i dłuższy czas gromadzenia danych, sponsorzy wykorzystują dane Enroll-HD jako dodatkowe porównanie z grupami pozorowanymi lub placebo.

Po drugie, dane Enroll-HD są wykorzystywane przez wielu sponsorów do wspierania planowania badań klinicznych, określenia klinicznie znaczących punktów końcowych badania, obliczenia liczby potrzebnych uczestników i opracowania zoptymalizowanych projektów badań i podejść.

Wreszcie, dane Enroll-HD wykorzystano jako dowód w świecie rzeczywistym. W badaniu GENERATION HD1 dane Enroll-HD porównano z grupą kontrolną, aby wykazać długoterminowe efekty placebo w grupie pozorowanej. Zrozumienie efektu placebo w HD ma kluczowe znaczenie, ponieważ może maskować postęp choroby i zakłócać ocenę eksperymentalnych terapii.

Jak wyobrażasz sobie, że dane Enroll-HD będą wykorzystywane w przyszłości?

Enroll-HD to kluczowa platforma dostarczająca rzeczywistych danych naukowych na temat postępu klinicznego HD. Zmieniony i zaktualizowany protokół umożliwi gromadzenie jeszcze bardziej istotnych i ukierunkowanych informacji klinicznych i biomarkerów, w tym danych na temat ważnych markerów genetycznych. Informacje te pogłębią naszą wiedzę na temat postępu HD i czynników wpływających na ogólne doświadczenia pacjenta. Co najważniejsze, dane Enroll-HD mogą potencjalnie pomóc w odkryciu leku, który może opóźnić lub nawet zatrzymać postęp choroby we wczesnych stadiach HD.

Terapia Genowa Amt-130 uniQure: Obecny Status I Następne Kroki

AMT-130 to eksperymentalna terapia genowa, która dostarcza do mózgu niewielką część materiału genetycznego. Ten materiał genetyczny mówi komórkom mózgowym, aby wytworzyły małą cząsteczkę RNA, która obniża poziom zarówno normalnej, jak i zmutowanej huntingtyny. Terapia jest podawana bezpośrednio do prążkowania przy użyciu zmodyfikowanego, nieszkodliwego wirusa (AAV5), który służy jako nośnik w tym jednorazowym zabiegu chirurgicznym.

24 września firma uniQure ogłosiła obiecujące wyniki pierwszego i drugiego etapu badania AMT-130 w HD - [uniQure announced promising topline results for their phase 1/2 study of AMT-130](#). Wysoka dawka AMT-130 osiągnęła pierwszorzędowy punkt końcowy badania, wykazując statystycznie istotne spowolnienie postępu choroby (oceniane za pomocą złożonej ujednoliconej skali oceny choroby Huntingtona) po 36 miesiącach w porównaniu z zewnętrzną kontrolą dopasowaną do

punktacji skłonności (dane historii naturalnej Enroll-HD). Wysoka dawka AMT-130 wykazała także statystycznie istotne spowolnienie postępu choroby, mierzone całkowitą zdolnością funkcjonalną po 36 miesiącach w porównaniu z zewnętrzną kontrolą dopasowaną do wskaźnika skłonności. W grupach otrzymujących dużą i małą dawkę było 12 uczestników, a AMT-130 był ogólnie dobrze tolerowany i miał możliwy do opanowania profil bezpieczeństwa.

[Firma uniQure ogłosiła 3 listopada](#), że rozmowy z FDA wykazały, że jest mało prawdopodobne, aby dane pochodzące z kontroli zewnętrznej posłużyły jako główna podstawa do złożenia wniosku o licencję na lek AMT-130 Biologics. Zostało to [potwierdzone 4 grudnia](#) w kolejnym komunikacie prasowym uniQure.

uniQure przewiduje dalsze dyskusje z FDA na początku 2026 r. Badanie jest obecnie w toku, a społeczność HD z niecierpliwością oczekuje naukowej publikacji pełnych wyników, a także dodatkowych danych w miarę postępu badania.



Amy Brown, Spencer Diehl i Katherine McDonell z członkami zespołu

Zaangażowanie Rodzin, Wzmocnienie Badań

Amy Brown, MD, MSCI, adiunkt neurologii, Spencer Diehl, LCSW, pracownik socjalny i Katherine McDonell, MD, MSCI, adiunkt neurologii, są integralnymi członkami dedykowanego i dynamicznego Programu Choroby Huntingtona w Vanderbilt University Medical Center, USA. Rozmawialiśmy z nimi, aby dowiedzieć się więcej o ich ważnej pracy i skupieniu się na angażowaniu rodzin w badania nad HD.

Jak zaangażować się w Enroll-HD?

Amy: Od około sześciu lat zajmuję się badaniami nad HD w Vanderbilt jako specjalista ds. zaburzeń ruchowych. Obecnie pełnię funkcję współdyrektora naszego Centrum Doskonałości Choroby Huntingtona oraz głównego badacza w programach Enroll-HD i

HD-Clarity. Objąłem te role po Danielu Claassenie, który zbudował nasz wyjątkowy program Vanderbilt i położył podwaliny pod jego dalszy sukces.

Katherine: Jestem tu od około 11 lat, po raz pierwszy przyjechałam jako stypendystka w 2014 r., kiedy klinika dopiero powstawała. Od początku szczególnie pociągała mnie praca z młodymi ludźmi dotkniętymi HD i zaangażowałam się w zapewnianie poradnictwa genetycznego i wsparcia osobom rozważającym wykonanie badań. Praca z tymi młodymi osobami i ich rodzinami ukształtowała wiele moich zainteresowań klinicznych i badawczych.

Spencer: Dołączyłam do Centrum Doskonałości Vanderbilta w 2021 roku, wywodząc się ze środowiska zajmującego się zdrowiem psychicznym. Rozmawiając z Danielem, zdałam sobie sprawę, jak bardzo moja poprzednia praca pokrywa się z wyzwaniami stojącymi przed osobami z HD – szczególnie w zakresie objawów psychiatrycznych i obaw związanych z postępem choroby. Wzięłam udział w przyspieszonym kursie HD i szybko zakochałam się w społeczności i tym multidyscyplinarnym zespole skupionym na pacjencie.

Opowiedz nam o multidyscyplinarnym podejściu Vanderbilta.

Katherine: Raz w tygodniu prowadzimy specjalną całodobową klinikę, w której pacjenci przyjmują lekarze, pielęgniarka, wielu pracowników socjalnych i logopeda. Nasz doradca genetyczny jest również obecny na miejscu kilka razy w miesiącu. Zapewnienie opieki w odpowiednim czasie jest priorytetem, dlatego staramy się przyjmować wszystkich nowych pacjentów w ciągu 4 do 8 tygodni od pierwszego kontaktu z nami. Pracujemy również nad dodaniem do naszego zespołu wiedzy z zakresu fizjoterapii i terapii zajęciowej. Wiele osób pokonuje duże odległości, aby uzyskać tutaj opiekę, a my chcemy zaoferować każdej osobie możliwie najbardziej wszechstronne wsparcie kliniczne.

Jak jeszcze można wspierać osoby z HD?

Amy: Koncentrujemy się na zaspokajaniu potrzeb każdej osoby, ale także całej rodziny. Nasz zespół pracowników socjalnych specjalizuje się w docieraniu do pacjentów przed wizytami, aby zrozumieć ich priorytety i najlepsze sposoby ich wspierania. Kolejnym kluczowym elementem naszego podejścia jest zakres oferowanych przez nas możliwości badawczych, w tym Enroll-HD. Ponieważ w naszą opiekę kliniczną w naturalny sposób angażuje się cała rodzina, jesteśmy dobrze przygotowani, aby wspierać pacjentów zainteresowanych udziałem w badaniach. Wczesne poznanie rodzin – i umożliwienie im poznania nas – sprawia, że przejście do badań naukowych jest znacznie mniej zniechęcające, nawet dla młodych dorosłych. W rzeczywistości odkryliśmy, że chociaż niektórzy młodzi dorośli wolą nie być widziani w klinice, wiele z nich nadal jest chętnych do wzięcia udziału w programie Enroll-HD.

Katherine: Pracując nad zapewnieniem opieki prawdziwie skoncentrowanej na rodzinie, dostrzegliśmy znaczną lukę w usługach dla dzieci w rodzinach dotkniętych HD. Aby rozwiązać ten problem, nawiązaliśmy współpracę z psychologiem dziecięcym w Vanderbilt, który wnosi do

naszego multidyscyplinarnego zespołu HD rozległą wiedzę na temat stresu w dzieciństwie i radzenia sobie z nim. Wspólnie opracowaliśmy program badawczy obejmujący rekrutację rodziców z HD i ich dzieci w wieku od 6 do 30 lat. Ta praca pozwala nam zbadać dynamikę rodziny, komunikację i izolację społeczną oraz zastanowić się, jak najlepiej wspierać młodych ludzi, w tym tych, którzy są zbyt młodzi, aby poddać się badaniom genetycznym.

Jak utrzymać zaangażowanie społeczne?

Spencer: Utrzymujemy kontakt z rodzinami poprzez wydarzenia takie jak nasz coroczny dzień edukacji i różnorodne zajęcia przez cały rok, w tym comiesięczne edukacyjne rozmowy online. Na przykład niedawno neuropsycholog przedstawił prezentację na temat modyfikowalnych czynników ryzyka dla zdrowia mózgu. Obszar ten niezmiennie cieszy się dużym zainteresowaniem osób chcących dowiedzieć się, w jaki sposób mogą wspierać swoje dobre samopoczucie przez całe życie.

Widzimy także odnowione zaangażowanie, gdy pojawiają się wydarzenia zewnętrzne, takie jak niedawne pozytywne wyniki badania uniQure, które skłoniły wiele osób, od których od jakiegoś czasu nie słyszeliśmy, do nawiązania kontaktu. Chociaż nie każdy może wziąć udział w badaniu uniQure, panuje duży entuzjazm dla wkładu w badania, a Enroll-HD zapewnia dostępny i znaczący sposób zaangażowania ludzi.

Co Enroll-HD 2.0 oferuje młodym ludziom?

Amy: Największą atrakcją dla młodych ludzi jest możliwość wniesienia wkładu w szerszą społeczność HD. Na poziomie indywidualnym uczestnictwo w Enroll-HD pozwala im pozostać w kontakcie z kliniką bez konieczności korzystania z opieki klinicznej, dopóki nie będą gotowi. Zapewnia także możliwość uzyskania informacji na temat uprawnień do dodatkowych badań, takich jak HDClarity.

Katherine: Z szerszego obszaru badań nad chorobami neurodegeneracyjnymi wiemy również, że aby osiągnąć znaczący efekt terapeutyczny, interwencje należy rozpocząć jak najwcześniej. Podobnie potrzebujemy głębszego zrozumienia, które miary poznawcze i behawioralne są najbardziej wrażliwe na postęp choroby w różnym wieku. Na przykład kontrola impulsów może wymagać większej uwagi i bardziej precyzyjnych narzędzi oceny. Enroll-HD 2.0 zapewnia ogromną szansę na zbadanie tych pytań i zbudowanie znacznie wyraźniejszego obrazu najwcześniejszych zmian poznawczych i behawioralnych związanych z HD.

Łączenie Norwegii Z Globalną Społecznością HD

Jako jedyny aktywny ośrodek Enroll-HD w Norwegii, Oslo University Hospital stał się ważnym punktem kontaktu dla rodzin dotkniętych HD. Rozmawiali z **Lasse Pihlstrøm, MD, PhD**, liderem Huntington's Disease and Neurodegenerative Genomics Group i głównym badaczem Enroll-HD, o tym, co Enroll-HD oznacza dla społeczności HD w Norwegii.

Jak zaangażować się w Enroll-HD?

Nasza placówka brała już udział w programie REGISTRY, a kiedy tu przybyłem, jednym z moich pierwszych zadań było dopełnienie formalności związanych z etyką i pomoc w założeniu Enroll-HD. Obecnie do naszej kliniki regularnie uczęszcza około 100 pacjentów, z których wielu jest we wczesnym stadium HD. Oprócz zapewnienia wielodyscyplinarnej opieki klinicznej oferujemy również możliwość wzięcia udziału w badaniach Enroll-HD i innych badaniach. Z możliwości tych chętnie korzystają szczególnie nasi młodszy pacjenci.

Dlaczego tak wielu młodszych uczestników zaangażowało się w projekt?

Mamy bliskie powiązania z Zakładem Genetyki Medycznej Szpitala Uniwersyteckiego w Oslo, a także z innymi klinikami uniwersyteckimi zajmującymi się diagnostyką chorób rzadkich i dziedzicznych w całej Norwegii. Zespół odpowiedzialny za predykcyjne badania genetyczne buduje silne relacje z pacjentami podczas serii wizyt w tym krytycznym okresie i rutynowo dzieli się informacjami na temat Enroll-HD. W rezultacie otrzymujemy wiele poleceń za pośrednictwem tej ścieżki.

Inną ważną ścieżką skierowań jest Norweskie Stowarzyszenie ds. Choroby Huntingtona, które zapewnia informacje online, spotkania i seminaria internetowe, tworząc dla nas różne możliwości nawiązania kontaktu ze społecznością HD i dostarczania informacji na temat



Zespół Oslo Enroll-HD, od lewej: Nora Raaf, Solveig Jacobsen Dalbro, Ellen Hoven Maurtveten, Marleen van Walsem i Lasse Pihlstrøm. Członkowie zespołu Ahmad Kaddoura i Sjur Prestsæter byli nieobecni, gdy zdjęcie zostało wykonane. Autorstwo: Åsne Rambøl Hillestad, UiO

Enroll-HD. Mają niesamowitych ambasadorów, którzy otwarcie opowiadają o swoich doświadczeniach związanych z korzystaniem z Enroll-HD i dzielą się tym, że jest to naprawdę korzystne doświadczenie.

Dlaczego Enroll-HD jest tak ważny?

Enroll-HD to przedsięwzięcie globalne, a bycie jego częścią wiele znaczy dla wielu członków społeczności HD. Uczestnicy doceniają możliwość przychodzenia raz w roku, spotkania ze specjalistami i omówienia wszelkich wątpliwości, jakie mogą mieć. Szczególnie w przypadku młodszych dorosłych te coroczne wizyty mogą być bardzo podnoszące na duchu i dają nam możliwość zbudowania sieci wsparcia na długo przed pojawieniem się jakichkolwiek oznak i symptomów HD. Zawsze zachęcamy uczestników, aby na wizyty przyprowadzali członków rodziny, którzy często sami chętnie się angażują.

Wielu uczestników docenia także możliwość wniesienia wkładu w badania nad terapią modyfikującą przebieg choroby. Enroll-HD odgrywa w tym kluczową rolę, dostarczając wysokiej jakości dane obserwacyjne, jak podkreślono w ostatnich wynikach badania uniQure. Uczestnicy rozumieją, że obecność w bazie danych nie gwarantuje udziału w badaniach sponsorowanych przez branżę, ale zwiększa prawdopodobieństwo wzięcia pod uwagę takich możliwości.

Naszą ambicją jest utrzymywanie ścisłych kontaktów z międzynarodową społecznością badawczą oraz uczynienie naszej witryny atrakcyjnym i widocznym partnerem dla sponsorów branżowych, a także potencjalnych międzynarodowych badań akademickich. Łączy nas

wspólny cel, jakim jest udoskonalanie terapii modyfikujących przebieg choroby HD i chociaż Norwegia jest małym krajem, bycie częścią Enroll-HD przypomina nam o postępie, jaki dokonuje się w tej dziedzinie – i o ważnej roli, jaką wszyscy możemy odegrać w tym wysiłku.

HDID: Łączenie Danych Uczestnika Między Badaniami

Doktor Rebecca Fuller jest wiceprezensem ds. wyników klinicznych w CHDI i ekspertem w dziedzinie badań poznawczych z udziałem osób z zaburzeniami ruchowymi i chorobami psychicznymi. Jej ostatnia praca obejmuje opracowanie nowej inicjatywy dla uczestników Enroll-HD na temat ich HDID. Rozmawialiśmy z Rebeccą, aby dowiedzieć się o korzyściach dla uczestników i badaczy.



Rebecca Fuller

Co to jest HDID?

Numer identyfikacyjny HD, czyli HDID, to unikalny dziewięciocyfrowy identyfikator przydzielany każdemu uczestnikowi badania Enroll-HD. Jest on generowany jednorazowo przy użyciu bezpiecznego algorytmu i ten sam numer pozostaje przy uczestniku przez cały czas jego podróży do Enroll-HD. HDID jest powiązany z danymi zebranymi podczas każdej corocznej wizyty, ale nigdy nie jest powiązany z danymi osobowymi, takimi jak imię i nazwisko czy adres. HDID jest niezwykle przydatny zarówno dla uczestników Enroll-HD, jak i badaczy.

Dlaczego HDID jest ważny?

Używamy HDID do łączenia danych uczestników z różnych badań, w tym danych Enroll-HD. Jeśli zatem uczestnik bierze udział w innym badaniu lub badaniu klinicznym, takim jak badanie online lub badanie typu pop-up, nie musi powtarzać tych samych testów. Dzięki ogromnemu zaangażowaniu uczestników Enroll-HD dysponujemy już bogatym i rozbudowanym zbiorem danych. HDID zwiększa wartość tego zasobu, umożliwiając badaczom łatwe połączenie go z danymi z mniejszych, krótkoterminowych badań, które prowadzą.

Opowiedz nam więcej o badaniach pop-up!

Kilka lat temu rozpoczęliśmy badania typu pop-up, aby

zebrać dane podczas wydarzeń takich jak doroczna konwencja Amerykańskiego Towarzystwa Chorób Huntingtona. Podczas tych wydarzeń zapraszamy delegatów do wzięcia udziału w wydarzeniu poprzez odwiedzenie naszego stoiska lub dedykowanej przestrzeni, w zależności od układu obiektu. W ostatnich latach te wyskakujące badania pomogły nam zebrać dane na potrzeby opracowania nowatorskich środków cyfrowych, takich jak ocena chodu, a także inne ważne dane pilotażowe i kwestionariuszowe. Uczestnictwo jest szybkie i wygodne, dzięki

czemu badania typu pop-up są dla ludzi łatwym sposobem na wniesienie wkładu w badania. Dzięki HDID możemy teraz bezproblemowo łączyć dane zebrane w ramach wyskakującego badania lub ankiety z danymi uczestnika Enroll-HD.

W jaki sposób uczestnicy uzyskują swój HDID?

Obecnie najlepszym sposobem uzyskania identyfikatora HDID jest skontaktowanie się z ośrodkiem badawczym, gdzie personel może go udostępnić na żądanie. Tworzymy także nowe aplikacje internetowe i mobilne, które w przyszłości umożliwią uczestnikom generowanie i bezpieczne przechowywanie własnego HDID.

Jakie są implikacje dla badań wykraczających poza HD?

Zależy nam na wykorzystaniu nowych technologii i dzięki temu procesowi zyskujemy nowy wgląd w to, w jaki sposób możemy pogłębić naszą wiedzę na temat HD. Wiele z tych spostrzeżeń może również przynieść korzyści w badaniach nad innymi rzadkimi chorobami, w przypadku których innowacyjne metody są niezbędne, aby w pełni zmaksymalizować wartość danych wniesionych przez każdą osobę.

Możesz dowiedzieć się więcej o badaniach online na stronie Enroll-HD: enroll-hd.org/for-hd-families/current-studies-online/



Jenna Heilman i Matthew Ellison, założyciel HDYO

Głosy Młodych, Wielki Wpływ

Organizacja Młodzieży Choroby Huntingtona (HDYO) ma na celu wspieranie, edukowanie i wzmacnianie pozycji młodych ludzi dotkniętych HD. Dyrektor wykonawcza Jenna Heilman nieustannie pracuje nad osiągnięciem tych celów. Spotkaliśmy się z Jenną, aby omówić najnowsze wydarzenia i kluczową rolę młodych ludzi w działaniach HDYO.

Jak HDYO rozwinęło się w ostatnich latach?

Kiedy wyszliśmy z pandemii COVID-19, byliśmy wielonarodowi, ale nie tak międzynarodowi, jak chcieliśmy. Stając się organizacją parasolową, która pomaga włączać młodych ludzi do społeczności HD, nawiązaliśmy współpracę z krajowymi i lokalnymi stowarzyszeniami w każdym kraju, aby zapewnić poszczególnym osobom bardzo potrzebne wspólne wsparcie. Udało nam się pokazać, w jaki sposób HDYO może być pomocne lokalnym stowarzyszeniom, a także w jaki sposób lokalne stowarzyszenia mogą współpracować z HDYO.

Rozwijanie tych powiązań już się opłaca i widzieliśmy, że wielu młodych ludzi pragnie bardziej zaangażować się w role kierownicze i nasz program ambasadorski. Nasi ambasadorzy to młodzi światowi liderzy, którzy są wolontariuszami, wspierają się nawzajem, podnoszą świadomość i zbierają fundusze na rzecz HDYO. Obecnie

mamy ponad 120 ambasadorów z 32 różnych krajów. W miarę nawiązywania kontaktu z ludźmi nasi ambasadorzy polecają nam coraz więcej młodych ludzi.

Społeczność jest naprawdę ważna i zbyt często słyszymy o młodych ludziach, którzy wcześniej czuli, że nie mają do kogo się zwrócić. Oprócz wydarzeń osobistych i grup wsparcia mamy dużą społeczność osób połączonych za pośrednictwem WhatsApp. Dla młodych ludzi media społecznościowe i komunikatory internetowe są kluczowymi drogami wsparcia, dlatego stale rozwijamy naszą ofertę.

Pracowaliśmy także nad internetowymi zasobami edukacyjnymi, takimi jak „Przełamywanie barier” i innymi treściami dostępnymi na naszym kanale YouTube, a także badaliśmy sposoby, aby uczynić te zasoby jeszcze bardziej przydatnymi dla społeczności. Zdajemy sobie sprawę, że w HD liczne napiętnowania, wyzwania i lęki wiążą się z dzieleniem się swoją historią, dlatego zbadaliśmy sposoby umożliwienia poszczególnym osobom anonimowego wnoszenia wkładu, na przykład za pomocą awatarów. Wzmacnianie pozycji społeczności znajdujących się w niekorzystnej sytuacji ma ogromną wartość dzięki ludziom, którzy mówią i wyglądają jak oni, a awatary mogą pomóc w osiągnięciu tego celu.



Gra randkowa badań obserwacyjnych na kongresie 2025

Jakie działania osobiście oferuje HDYO?

W 2023 r. zorganizowaliśmy nasz pierwszy osobisty kongres w Glasgow, a w marcu 2025 r. odbył się on w Pradze i wzięło w nim udział ponad 370 młodych ludzi, a około 90-95% uczestników pozostało na ostatniej sesji. Zaprezentowaliśmy naszą terminologię badawczą, która stale się rozwija i jest obecnie tłumaczona. Nasza gra randkowa dotycząca badań obserwacyjnych okazała się

wielkim hitem i ogólnie rzecz biorąc, kongres naprawdę przygotował grunt pod naszą dalszą pracę..

Oprócz większych spotkań prowadzimy również obozy HD, które pozwalają nam zapewnić wsparcie w małych grupach. Łączymy specjalistów HD, zazwyczaj pracowników socjalnych, z dwoma lub trzema młodymi wolontariuszami, którzy mają doświadczenie, w grupie obozowej składającej się z nie więcej niż siedmiu młodych ludzi. Wszystko opiera się na specyficznych potrzebach każdej grupy, co może obejmować na przykład zbadanie takich kwestii, jak badania genetyczne lub żałoba i strata. Główny nacisk położony jest na uczynienie treści odpowiednimi i znaczącymi w ramach bezpieczeństwa małej grupy. Chociaż obozy znajdują się obecnie w Ameryce Północnej, szukamy obecnie sposobów budowania relacji z lokalnymi systemami wsparcia, aby rozszerzyć format programu na dalsze obszary

W jaki sposób młodzi ludzie angażują się w planowanie tych działań?

Każdy nowy program, który tworzymy, przechodzi proces weryfikacji z udziałem naszych ambasadorów, a te spostrzeżenia są naprawdę przydatne. Po wydarzeniach, takich jak kongresy, uzyskujemy informacje zwrotne od ambasadorów i uczestników poprzez sprawozdania i ankiety oraz zadajemy pytania na temat tego, co się sprawdziło, a co nie. Nawet jeśli myślimy o logo i towarach, ambasadorzy stoją na czele naszego procesu decyzyjnego. Przez ostatnie kilka lat prowadziliśmy serię ankiet, aby lepiej zrozumieć różne aspekty życia naszej

społeczności, która kontynuuje swoją podróż z HD. Rozmowa z naszymi ambasadorami oznacza, że możemy zadać właściwe pytania.

Co Enroll-HD 2.0 może zaoferować młodym ludziom?

Enroll-HD 2.0 może zapewnić młodym ludziom naprawdę ważne miejsce przy stole badawczym, szczególnie jeśli myślimy o biomarkerach i zrozumieniu wczesnego postępu choroby. Oczywiście wiek i postęp choroby często idą w parze i wszyscy chcemy terapii interwencyjnej, która może powstrzymać HD tak długo, jak to możliwe, zapewniając jednocześnie maksymalny poziom jakości życia. Enroll-HD 2.0 ma potencjał, aby naprawdę tym sterować.

Aby młodzi ludzie czuli się wzmocnieni i zmotywowani do udziału w badaniach, musimy zapewnić im wsparcie i edukację. Odebyliśmy już wspaniałe dyskusje na temat współpracy ze społecznościami zawodowymi, aby wspierać młodych ludzi i zapewnić, że Enroll-HD 2.0 odniesie tak duży sukces, jak to tylko możliwe. Otwarty dialog jest naprawdę ekscytujący. Będziemy nadal wspierać współpracę.

HDYO zapewnia kompleksowy zakres zasobów dla dzieci, młodych ludzi, rodzin, przyjaciół i profesjonalistów.

Dowiedz się więcej tutaj: hdyo.org.

YouTube: youtube.com/hdyofeed

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

Facebook: facebook.com/HDYouthOrg

Instagram: instagram.com/hdyofeed

Kongres Badań Klinicznych EHDN 2026

Kongres Badań Klinicznych EHDN odbędzie się w Krakowie, w Polsce, w dniach 22-24 października 2026 r.



Hoa Nguyen



Nayana Lahiri

Komitet Programowy, pod przewodnictwem Hoa Nguyen (Ruhr University Bochum) i Nayana Lahiri (St George's University Hospital London) z Komitetu Wykonawczego EHDN, zauważa, że wydarzenie będzie opierać się na sukcesie spotkania

EHDN & Enroll-HD w 2024 r. w Strasburgu i w dalszym ciągu rozszerzać integrację rozwoju klinicznego program. Podobnie jak w poprzednich latach, podczas odbywającego się co dwa lata spotkania odbędzie się

spotkanie biznesowe EHDN, podczas którego duży nacisk zostanie położony na trwające i nadchodzące badania kliniczne oraz prezentacje na temat najnowocześniejszych osiągnięć naukowych. Szczególnym wydarzeniem kongresu w 2026 roku będzie wykład programowy laureata

Nagrody Nobla [Aarona Ciechanovera](#), znanego eksperta w zakresie roli układu ubikwitynowego w HD i innych chorobach neurodegeneracyjnych. Dalsze szczegóły, w tym informacje o programie i rejestracji, zostaną udostępnione na początku 2026 r.



Robi Blumenstein



I Na Koniec...

Kończymy naszego wydania 2025 *Enroll!* refleksjami od Robi Blumenstein, Prezesa CHDI.

To był znaczący rok dla społeczności HD.

W lutym, 20-ta coroczna konferencja terapeutyczna HD w Palm Springs w Kalifornii przygotowała grunt pod nadchodzący pracowity i inspirujący rok. Inauguracyjny Kongres Badań Klinicznych HD zorganizowany przez Huntington Study Group i CHDI okazał się ogromnym sukcesem. Spoglądając w rok 2026, z niecierpliwością czekamy na 21. coroczną Konferencję Terapeutyczną HD i Kongres Badań Klinicznych EHDN w Krakowie w Polsce, w październiku.

Postęp terapeutyczny napawa ostrożnym optymizmem w poszukiwaniu metod leczenia HD modyfikujących przebieg choroby. Opisanie powyżej najlepszych wyników uniQure dla AMT-130 po raz pierwszy

sugerują, że obniżenie poziomu zmutowanej huntingtyny u ludzi zapewnia rzeczywiste korzyści kliniczne; ważny biologiczny dowód zasady. Jednak jeszcze wiele pracy przed nami. Jak podkreślono w tym numerze *Enroll!*, platforma Enroll-HD w dalszym ciągu odgrywa istotną i wyjątkową rolę w rozwoju badań naukowych, klinicznych i terapeutycznych.

Każdy krok naprzód w rozumieniu HD był możliwy dzięki zaangażowaniu osób i rodzin dotkniętych tą chorobą, a także klinicystów, badaczy i specjalistów pracujących w tej dziedzinie. W miarę zbliżania się roku 2026 siła społeczności HD i wartość jednostki stają się wyraźniejsze niż kiedykolwiek.

Enroll! jest publikacją CHDI Foundation, Inc., organizacji badań biomedycznych non-profit, która jest wyłącznie dedykowana wspólnie opracowywaniu terapii, które będą znacznie korzystać dla tych dotkniętych Chorobą Huntingtona. W ramach tej misji, CHDI Foundation sponsoruje i zarządza Enroll-HD. Więcej informacji można znaleźć na: <https://chdifoundation.org>

Redaktor: Simon Noble, PhD

Senior Science Writer: Catherine Deeprose, PhD

Layout i zdjęcia na stronie 15 (prawa) i 16:

Gabriele Stautner, artifax.com

Tłumaczenie: Adriana Kubis-Kubiak

Enroll! jest licencjonowany w ramach Creative Commons Attribution-ShareAlike 4.0 Unported License. Oznacza to, że każdy może wziąć zawartość z *Enroll!* i ponownie jej użyć gdziekolwiek, o ile wspomni *Enroll!* i dostarcza link powrotny do <https://enroll-hd.org>



Skontaktuj się z nami: info@enroll-hd.org