Enroll!

Contacte-nos através de
info@enroll-hd.org

Atualizações da comunidade global Enroll-HD

DEZEMBRO 2024

BEM-VINDO À *ENROLL!* 2024

Cristina Sampaio

O ambiente na EHDN & Enroll-HD 2024 foi animado e edificante

2024 foi um ano incrivelmente agitado para o Enroll-HD! O trabalho de desenvolvimento e finalização do protocolo atualizado para o Enroll-HD 2.0 está quase concluído, o que irá modernizar a investigação sobre a DH. A reunião EHDN & Enroll-HD 2024 em Estrasburgo proporcionou uma oportunidade importante para partilhar estas atualizações com a comunidade DH em geral, e foi maravilhoso ver tantos de vós lá. A atmosfera vibrante e dinâmica partilhada por clínicos, investigadores e pessoas afetadas pela DH garantiu que o encontro criasse memórias duradouras, bem como um renovado sentido de propósito.

Não há dúvida de que a investigação na DH é robusta. Os dados do Enroll-HD de mais de 30.000 participantes na base de dados — dos quais mais de 21.000 ainda estão atualmente inscritos em mais de 150 centros em 23 países de todo o mundo — foram usados para apoiar a concepção e implementação de mais de 25 ensaios clínicos, entre outros projetos. Estamos muito orgulhosos do que foi alcançado pelo Enroll-HD nos últimos 12 anos. À medida que lançamos o Enroll-HD 2.0 em 2025, esperamos dar passos ainda maiores no avanço da investigação na DH.

Cristina Sampaio
Diretora Médica, CHDI

EHDN & Enroll-HD 2024

Em Setembro deste ano, o Enroll-HD e a EHDN colaboraram para criar um evento único que combina a Reunião Plenária bianual da EHDN (Dia 1), o programa conjunto da EHDN e do Enroll-HD (Dia 2) com o Congresso Enroll-HD (Dia 3). Mais de 1.100 pessoas reuniram-se na cidade de Estrasburgo, França, para desfrutar de apresentações científicas e clínicas, reuniões especiais, oportunidades de networking, e eventos sociais. Partilhamos alguns destaques do componente Enroll-HD da reunião aqui.

PALESTRAS PRINCIPAIS

Sarah Tabrizi (University College London) discutiu mecanismos de patogénese, terapias em desenvolvimento, HD-YAS (estudo longitudinal de adultos jovens que têm o gene expandido) e feedback promissor da Food and Drug Administration (FDA) sobre a integração de biomarcadores no processo de desenvolvimento de medicamentos.

Harry Orr (Universidade do Minnesota) apresentou sobre as perturbações de repetição CAG e propôs que, se conseguirmos compreender melhor as semelhanças e diferenças patogénicas entre a DH e outras condições hereditárias, como a ataxia espinocerebelar tipo 1 (SCA1), podemos aproximar-nos do objetivo global de desenvolver tratamentos eficazes.

Michael Panzara (Neurvati Neurosciences) fez uma palestra estimulante sobre o uso de projetos de ensaios inovadores para acelerar o desenvolvimento de medicamentos, com base na sua vasta experiência no desenvolvimento de terapias para distúrbios neurológicos.

Modificadores Genéticos e Mosaicismo Somático (Sessão Paralela)

Bob Handsaker (Harvard Medical School) apresentou a "bomba-relógio de DNA" da instabilidade somática, o processo pelo qual a região já expandida de repetições CAG no gene mutante da huntingtina (m*HTT*) cresce ainda mais com o tempo.

Davina Hensman Moss (University College London) discutiu um projeto recente que analisa o ADN do esperma e do sangue de homens com DH (Sperm-CAG) e como é que este trabalho se pode desenvolver.

Desenvolvimento e Envelhecimento na DH (Sessão Paralela)

Oliver Bartley (Universidade de Cardiff) descreveu o trabalho usando neurónios espinhosos médios derivados de células-tronco pluripotentes humanas e lembrou-nos da necessidade de entender as vantagens e desvantagens de diferentes modelos experimentais.

Sandrine Humbert (Instituto do Cérebro de Paris) adotou uma abordagem de neurodesenvolvimento ao traçar um caminho desde o desenvolvimento embrionário e pós-natal até antes e depois do diagnóstico motor clínico na idade adulta.

Implementação prática do HD-ISS na investigação clínica

Cristina Sampaio (CHDI) recapitulou o desenvolvimento do Sistema Integrado de Estadiamento da Doença de Huntington (HD-ISS) e considerou as oportunidades e desafios que agora oferece como ferramenta de investigação.

Jeffrey Long (Universidade do Iowa) continuou neste tema e mostrou como o HD-ISS pode ser usado no planeamento de ensaios clínicos. A sessão foi concluída com um painel de discussão estimulante

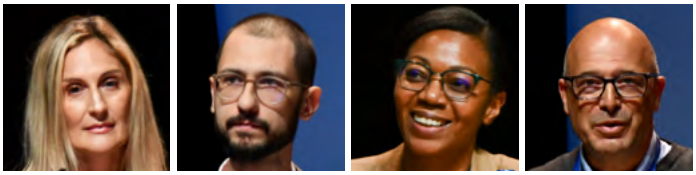
Da esquerda para a direita: Sarah Tabrizi, Jeff Long, Cristina Sampaio, Amy-Lee Bredlau, Abi-Saab Walif, Peter McColgan, Glenn Morrison, Chris Ross

envolvendo **Abi-Saab Walid** (uniQure), **Peter McColgan** (Roche), **Amy-Lee Bredlau** (PTC Therapeutics) e **Glenn Morrison** (Annexon Biosciences).

Avanços obtidos através do Enroll-HD

Três sessões foram especificamente dedicadas aos avanços obtidos através da plataforma de estudo e investigação clínica Enroll-HD.

No primeiro, **Katrin Barth** (EHDN), **Jong-Min Lee** (Harvard Medical School), **Douglas Langbehn** (Universidade do Iowa) e **James Mills** (Universidade do Iowa) apresentaram biomarcadores e modelação.



Na segunda sessão, **Jenny Townhill** (EHDN), **Marcelo Boareto** (Roche), **Jamie Hamilton** (CHDI) e **Joaquim Ferreira** (Universidade de Lisboa) discutiram diferentes aspetos do apoio a ensaios clínicos e estudos clínicos em DH.

Na terceira sessão, **Priyantha Herath** (Alnylam), **Andrew Wood** (CHDI) e **Tiago Mestre** (Universidade de Ottawa) discutiram novas abordagens para o desenho de ensaios clínicos, fornecendo perspetivas empolgantes sobre o futuro da investigação em DH. **Patrick Weydt** (Universidade de Bonn e EHDN) concluiu as sessões com uma discussão elucidativa sobre os próximos passos para alcançar o benefício clínico da investigação clínica.

Cobertura adicional da EHDN & Enroll-HD 2024 foi publicada na edição de novembro da EHDN News (ver https://ehdn.org/ehdn-newsletter-53rd-edition/), e as apresentações gravadas da componente Enroll-HD da reunião estão agora disponíveis no site do Enroll-HD (https://www.enroll-hd.org/).

Da esquerda para a direita: Fiona Loveday, Jolie Lewis e Marta Laciak (Language Area Coordinators)

Enroll-HD 2.0: Porquê, o quê, quando?

Swati Sathe é a vice-presidente médica da CHDI. Além de liderar a equipa de estatística e modelação, a sua função inclui fornecer informações sobre as principais questões médicas e científicas relacionadas com a investigação clínica numa infinidade de estudos. Tal como apresentado na EHDN & Enroll-HD 2024, o Enroll-HD 2.0 traz alguns desenvolvimentos muito interessantes para a investigação na DH. Conversámos com a Swati para saber mais sobre o que o Enroll-HD 2.0 significa para os participantes.

Por que o Enroll-HD está a mudar?

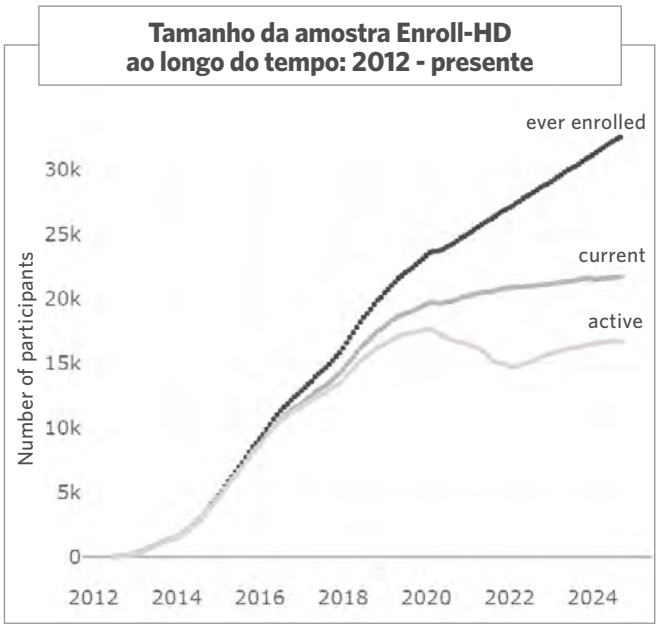
O Enroll-HD tem sido uma história de sucesso - cumpriu os seus objetivos, recrutou um grande número de participantes e forneceu dados e resultados valiosos ao longo dos últimos 12 anos. Agora precisamos de mudar o Enroll-HD para acompanhar as mudanças na investigação na DH. Em particular, os ensaios clínicos estão a focar-se nos participantes muito mais cedo no curso da sua doença, pelo que o Enroll-HD deve estar preparado para responder a esta necessidade.

O Enroll-HD 2.0 é uma emenda ao protocolo original, em vez de um novo estudo, e as principais mudanças serão na inclusão, recrutamento, cohortes e avaliações.

Como vão mudar a inclusão e o recrutamento no Enroll-HD 2.0?

Em vez de recrutar o maior número possível de participantes, o Enroll-HD 2.0 terá como objetivo recrutar um número gerível de participantes, cerca de 25.000 participantes ativos no total, e, usando o HD-ISS, implementar uma estratégia para garantir que mais participantes nas fases iniciais da doença participem. O HD-ISS foi concebido para descrever objetivamente a trajetória da DH ao longo da vida para facilitar a investigação clínica (para mais detalhes sobre o HD-ISS, ver a nossa

Os participantes da EHDN & Enroll-HD 2024 estavam ansiosos para ouvir sobre o Enroll-HD 2.0



O Enroll-HD tem recrutado extensivamente ao longo dos últimos 12 anos

entrevista com a Swati em 2023: https://www.enroll-hd.org/enrollhd_documents/newsletters/winter-2023.pdf).

Como vão mudar as cohortes?

Os participantes serão inicialmente colocados numa das três cohortes (A, B ou C). Para os participantes com DH, esta tarefa será baseada na sua pontuação HD-ISS (ou seja, Estadios 0–1: antes do diagnóstico clínico motor; Estadio 2: precoce; Estadio 3: tardio). A transição entre as cohortes será determinada pelo estado clínico e pelas pontuações de avaliação de cada participante e totalmente explicada antes do recrutamento e durante toda a duração do estudo. Como sempre, os participantes terão a oportunidade de fazer perguntas.

Como vão mudar as avaliações?

Um grande benefício de colocar os participantes em cohortes é que as avaliações agora serão adaptadas a cada cohorte, o que significa que a utilidade dos dados recolhidos, como imagens e amostras biológicas, será maximizada enquanto a carga de testes dos participantes é reduzida. Será também oferecida uma maior flexibilidade com a introdução de visitas online/telefónicas para alguns participantes.

Juntamente com o Enroll-HD 2.0, um novo protocolo de biobanco permitirá que a CHDI armazene e distribua dados vitais, e recolha amostras biológicas adicionais. O Biobanco CHDI irá criar um processo padronizado e claramente definido para a recolha, armazenamento e partilha de amostras biológicas e dados de participantes com DH e participantes de controlo. Estas mudanças atenderão aos requisitos regulatórios em evolução e também expandirão os dados disponíveis para atender às necessidades de investigação. Acreditamos que o Biobanco CHDI

Os intervalos ofereciam uma ótima plataforma para networking

ajudará a acelerar o desenvolvimento de biomarcadores na investigação da DH, permitirá uma investigação mais aprofundada sobre os fatores genéticos e ambientais que afetam a fisiopatologia da DH e informará o desenvolvimento de modelos de progressão da doença e ferramentas de avaliação clínica.

Quando ocorrerão estas mudanças?
O planeamento do Enroll-HD 2.0 começou em 2023 e a preparação ocorreu ao longo de 2024. À medida que avançamos para 2025, esperamos que os centros de estudo comecem com o novo protocolo. Estamos ansiosos para ver a implementação destes importantes desenvolvimentos e partilhar atualizações no devido tempo.

FuRST 2.0: Uma medida cientificamente validada de capacidade funcional

Neha Sinha, PhD, é a Diretora de Metodologia de Avaliação Clínica da CHDI. Ela desempenha um papel fundamental no desenvolvimento e avaliação de análise de resultados clínicos para entender melhor a fisiopatologia da DH e avaliar o impacto das intervenções na progressão da doença. Conversámos com a Neha para saber mais sobre o desenvolvimento e a introdução do FuRST 2.0.

Por que é importante estudar a capacidade funcional na DH?
A capacidade funcional refere-se à capacidade de um indivíduo de realizar atividades diárias essenciais para a independência e o bem-estar. Isto inclui atender às necessidades básicas, cumprir papéis dentro da família e da sociedade, realizar tarefas ocupacionais, gerenciar responsabilidades financeiras e manter a saúde geral. Na DH, a capacidade funcional é vital para avaliar porque reflete o impacto prático da progressão da doença na qualidade de vida.

Quais são as questões prementes sobre a capacidade funcional na DH?
Na DH, a neurodegeneração progressiva leva a deficiências motoras, cognitivas e comportamentais que afetam diretamente as habilidades funcionais. A perda dessas habilidades geralmente sinaliza a transição para uma maior dependência dos cuidadores e um declínio na qualidade de vida geral. Como tal, a capacidade funcional é um resultado de saúde significativo orientado para o participante e, quando combinada com outras medidas de resultados em ensaios clínicos, pode fornecer dados que conectam a mudança neuropatológica com o seu impacto na vida quotidiana.
Nas pessoas com DH, o declínio da capacidade funcional começa subtilmente no período anterior ao diagnóstico clínico motor e progride ao longo da doença; o momento e a trajetória dessas mudanças funcionais no início da DH não são totalmente compreendidos. No entanto, atualmente não há avaliações da capacidade funcional sensíveis às alterações nos estadios da DH anteriores ao diagnóstico clínico-motor.

Como é que o FuRST 2.0 pode ajudar a resolver essas questões?
Uma vez que a investigação e os ensaios clínicos na DH visam cada vez mais as fases iniciais da doença, houve a necessidade de desenvolver uma medida funcional mais sensível. A Escala de Avaliação Funcional 2.0 (FuRST 2.0) foi desenvolvida para fornecer uma medida de resultado funcional relatada pelo paciente (PRO), cientificamente validada e adequada à finalidade, sensível ao declínio funcional mais precoce na DH.

O que as avaliações do FuRST 2.0 envolverão para os participantes?
O FuRST 2.0 é um PRO de 24 itens que avalia a capacidade funcional sem considerar a causa subjacente. Abrange a capacidade funcional do entrevistado nas últimas duas semanas e avalia uma série de habilidades funcionais, incluindo a capacidade de trabalhar, gerir finanças, interações sociais e independência no ambiente doméstico.

Estas avaliações foram validadas?
O desenvolvimento do FuRST 2.0 seguiu um processo rigoroso, orientado por dados e iterativo para garantir sua validade de conteúdo, o que, mais simplesmente, significa que ele mede com precisão o que pretende medir. Este processo incluiu grupos de foco para identificar os sintomas atualmente sentidos ou que começam a aparecer, consultas ao Painel Delphi para recolher o consenso dos especialistas, várias rondas de entrevistas com os participantes com DH e os seus acompanhantes para avaliar a usabilidade e o conforto com tópicos sensíveis, e contributos de um comité diretor e de agências reguladoras como a FDA.

Como serão os dados usados?
Os participantes no estudo Enroll-HD estão a responder ao FuRST 2.0 no seu centro de estudo. Esses dados serão analisados para avaliar ainda mais as propriedades da escala para apoiar o refinamento e a aplicação em contextos clínicos e de investigação mais amplos.

Como é que a introdução do FuRST 2.0 irá beneficiar a investigação na DH de forma mais ampla?
Os PROs desempenham um papel crucial na captura das perspetivas dos participantes sobre o impacto da doença e na avaliação dos benefícios das intervenções terapêuticas. Apesar de sua importância, os PROs têm sido subutilizadas em ensaios clínicos de DH, em grande parte devido a preocupações em atender aos rigorosos padrões metodológicos exigidos pelas agências reguladoras.

O desenvolvimento do FuRST 2.0 destaca o valor do envolvimento iterativo tanto com a população-alvo – neste caso, pessoas com DH – como com as agências reguladoras ao longo do processo de desenvolvimento do PRO. Ao exemplificar essa abordagem centrada no paciente e metodologicamente sólida, o FuRST 2.0 estabelece um precedente para o desenvolvimento futuro do PRO e a adoção mais ampla de tais medidas na investigação da DH.

Entrar em contacto para falar sobre o Enroll-HD

A chave para o sucesso do Enroll-HD é o trabalho das equipas dedicadas nos centros de estudo que se esforçam para conhecer novos participantes e manter relações com participantes estabelecidos. Reunimo-nos com os membros da equipa em todo o mapa do Enroll -HD para saber mais sobre as suas funções e responsabilidades.

Julie Koeppel assume as funções de Especialista em Investigação e Coordenadora do Enroll-HD no Centro de Excelência da Doença de Huntington da Universidade do Iowa.

Como é um dia típico de trabalho para si?
Começo as visitas do Enroll-HD conversando com o participante. Adoro ouvir sobre o que aconteceu no

Da esquerda para a direita: Peggy Nopoulos, Julie Koeppel, Amy Lemke, Annie Killoran

último ano e aprecio a oportunidade de me reconectar com os participantes. Todos têm uma história importante para contar. Quando a visita é concluída, gosto de inserir os dados o mais rápido possível após as visitas, enquanto tudo ainda está fresco na minha memória.

Nos dias em que não tenho visitas do Enroll-HD, passo o dia a contactar os participantes e a ver com eles para coordenar as visitas clínicas (ou quaisquer outros eventos que estejam a acontecer para eles) com as visitas do Enroll-HD. Também mantenho uma comunicação muito próxima com o nosso coordenador da clínica de DH – como temos uma série de estudos a decorrer em simultâneo, conheço muitos indivíduos e famílias afetados pela DH e, se ainda não estiverem envolvidos, posso sempre colocar as pessoas em contacto com um centro Enroll-HD perto de casa. Essencialmente, trabalhamos para garantir que a investigação se encaixa no que é melhor para os participantes.

Como é que o Enroll-HD se encaixa com outros estudos na vossa clínica?

Temos muitos outros estudos sobre a DH, incluindo ensaios de medicamentos. Penso que o Enroll-HD proporciona uma forma útil de dar a conhecer às pessoas estes outros estudos, e os participantes no Enroll-HD partilham frequentemente informação sobre o estudo com familiares e amigos. Aqui no Midwest dos EUA, as nossas famílias são muitas vezes grandes e interligadas, e extremamente dedicadas à investigação na DH, onde o Enroll-HD desempenha um papel fundamental.

O que se destaca para si em termos de trabalho com a comunidade DH?

Fiz muita investigação e, em toda ela, a parte mais difícil geralmente é o recrutamento. No passado, às vezes sentia-me como um vendedor a fazer um discurso na esperança de ganhar outro participante. Com os participantes do Enroll-HD, é o oposto. Estas pessoas estão incrivelmente entusiasmadas e energizadas para participar em investigação porque querem fazer a diferença para as gerações futuras. Não acho que isto seja comum na investigação, e a infinita dedicação, perseverança e coragem que vejo todos os dias nos nossos participantes é incrivelmente inspiradora.

Joie Hucko é a Coordenadora de Proximidade do Centro de Cuidados, Educação e Investigação da Doença de Huntington em Georgetown. Joie começou a trabalhar neste Centro de Excelência em 2022.

O que envolve a sua função?

Sou a coordenadora de divulgação do centro, o que significa que sou responsável por transmitir informações! Se algo mudar com qualquer um dos estudos ou se tivermos um novo estudo, o meu trabalho é manter todos informados, e faço isso enviando comunicados de imprensa, atualizando o nosso boletim informativo mensal e assim por diante. Quando comecei, um dos principais objetivos era reconectar-nos aos participantes e famílias após a COVID-19. Este tipo de função não existia anteriormente no centro, então tive de tomar as rédeas e desenvolvê-la.

Quando encontro pessoas com DH e as suas famílias pela primeira vez, digo-lhes como o Enroll-HD é um excelente estudo introdutório para pessoas que procuram envolver-se em investigação. A grande maioria dos participantes no Enroll-HD está também envolvida noutros estudos—o Enroll-HD é parte integrante de todos os nossos esforços de investigação.

No dia-a-dia, o meu foco é a comunicação com os participantes e famílias e também com os provedores da comunidade, como instituições de cuidados

Eventos comunitários são populares em Georgetown

continuados, terapeutas e outras equipas para as quais possamos fazer encaminhamentos. O desenvolvimento destas relações envolve a partilha de conhecimentos sobre a DH e o trabalho para agilizar o processo de encaminhamento.

Temos vários grupos de apoio e eu dirijo um sobre educação virtual, outro para cuidadores e um grupo de jovens adultos. Também temos eventos comunitários trimestrais, que são eventos gratuitos como bowling, 'pintar e beber' - que é conduzido por um instrutor com bebidas e petiscos! - e jogos e noites de trivia. O nosso principal objetivo é reunir todos e oferecer a oportunidade de conversar, fazer perguntas e ouvir mais sobre nossa investigação e o que fazemos.

Com quantos participantes trabalha?

Trabalhamos com cerca de 250 indivíduos com DH e as suas famílias. Como servimos Maryland, Virgínia e Washington DC, temos uma área de serviço muito grande. Também alcançamos estados vizinhos e recebemos pessoas de mais longe para atendimento clínico. Os nossos participantes estão muito em contacto e muito envolvidos- o que é maravilhoso! Também estamos comprometidos em garantir que aqueles que atualmente não têm acesso a este atendimento especializado saibam quem somos e o que fazemos.

Como se mantém contacto com tantos participantes?

Mantenho contacto frequente com os participantes por e-mail e temos algumas formas diferentes de comunicação, incluindo um canal no YouTube (https://www.youtube.com/channel/UCA1dvafgh08rP17DlGTt2wg), onde postamos palestras de pessoas do nosso centro sobre tópicos como educação, investigação, e o trabalho que ocorre no nosso centro. Eu também administro uma página no Instagram (https://www.instagram.com/georgetown_hd_cerc/) e posto todas as nossas atualizações, incluindo boletins informativos, lá.

O que o futuro reserva para a investigação na DH?

De um modo geral, estamos a assistir a uma mudança no sentido de estudar as fases iniciais da DH em pessoas mais jovens. Essa é a chave para o Enroll-HD 2.0, e todos os centros do estudo estarão a pensar na melhor forma de facilitar isso. Como mencionei, temos um grupo de apoio para jovens adultos – e este não é um grupo de apoio tradicional; usamos principalmente um aplicativo de mensagens para manter contacto. Esta abordagem parece muito mais acessível e envolvente para os nossos jovens adultos e permite-nos construir uma relação partilhada. Sabemos que, para a maioria dos jovens adultos, os sintomas não aparecerão por pelo menos mais 5 a 10 anos, por isso o Enroll-HD 2.0 proporcionará uma forma de envolvimento de baixa carga, permitindo que os participantes continuem a sua vida profissional e familiar enquanto fazem uma contribuição tangível para a investigação.

Danielle Buchanan e **Elizabeth Huitz** são membros-chave do Programa de Doença de Huntington no Vanderbilt University Medical Center, que recebeu uma designação de Centro de Excelência de Nível 1 da Sociedade da Doença de Huntington da América em 2017.

Quantas pessoas vêm na clínica?

Elizabeth: Temos cerca de 400 indivíduos com DH que vêm à nossa clínica e cerca de 500 indivíduos que participam no Enroll-HD, uma vez que isto inclui também membros da família. Embora cubramos principalmente o sudeste da América, as pessoas também vêm da Flórida, Carolina do Norte, Pittsburgh e Illinois.

Danielle: Algumas pessoas até se juntaram a nós do Canadá! Algumas das nossas famílias são muito grandes e têm várias gerações. Mesmo que não vivam próximos uns dos outros, as pessoas ainda encaminham os seus familiares para Vanderbilt com base nas suas experiências positivas aqui e nas oportunidades de se envolverem em investigação.

Como se mantêm em contacto com tantos participantes?

Danielle: Se alguém vem para uma visita do Enroll-HD, eu gosto de aparecer e ver como eles estão. Como trabalhei com cada pessoa nos últimos sete anos, construímos uma ligação e é ótimo conversar pessoalmente. Há um grupo de apoio semanal que a nossa equipa de serviço social organiza chamado "happy hour", em que pacientes e cuidadores podem participar, e que obteve ótimo feedback e participação.

Como trabalham com pessoas que nunca foram à clínica antes?

Elizabeth: As pessoas que nunca estiveram antes podem, compreensivelmente, estar muito nervosas. Os nossos números de telefone estão prontamente disponíveis e reconhecemos plenamente que fazer aquela primeira chamada pode ser petrificante. Quando alguém entra em contato, explicamos um pouco sobre a clínica, o que fazemos e as oportunidades disponíveis. Também os convidamos a entrar, fazer perguntas pessoalmente, conhecer a equipa e assim por diante. Como somos uma equipa multidisciplinar composta por conselheiros genéticos, assistentes sociais, terapeutas da fala, neurologistas, coordenadores de estudos e outros, temos algo importante a oferecer em todas as etapas da jornada para toda a família.

O que se destaca para vocês no trabalho com a DH?

Danielle: A esperança, a resiliência e o compromisso com a investigação nas nossas famílias Huntington são todos fantásticos. Talvez o mais importante, os nossos participantes não estão a participar em investigação para si mesmos, mas para a próxima geração e para as seguintes. É incrível testemunhar e fazer parte.

Kate Fayer (Coordenadora de Investigação) e **Olivia Thackeray** (Assistente de Investigação) trabalham ambas na University College London, no Reino Unido, onde trabalham com a Professora Sarah Tabrizi num extenso programa de investigação na DH.

Como é um dia típico para cada uma de vocês?

Kate: Eu trabalho no lado da gestão de projetos, o que significa garantir que nossos arquivos e anotações estejam atualizados e que tudo seja registado como deveria. Estou envolvida numa variedade de projetos de investigação, mas o Enroll-HD é a base para a maior parte deste trabalho.

Olivia: Eu trabalho em muitas atividades do dia-a-dia do Enroll-HD, incluindo agendar visitas com os participantes e garantir que temos tudo pronto para estas visitas. É sempre bom ver os participantes e, à medida que vemos cada participante todos os anos, temos a oportunidade de construir um relacionamento.

Com quantos participantes do Enroll-HD trabalham na UCL?

Kate: Temos entre 300 e 400 participantes, e alguns viajam bastante para nos ver! A Professora Tabrizi é bastante conhecida na área da DH, por isso temos até participantes a viajar de lugares tão distantes como a Escócia. O esforço que os participantes fazem é incrível e a motivação para trabalhar no sentido de progredir o conhecimento sobre a DH é imensa. É um esforço comunitário.

Como é que o Enroll-HD se encaixa noutros projetos de investigação conduzidos na UCL?

Kate: Penso no Enroll-HD como o primeiro passo para a investigação — proporciona uma primeira experiência muito boa e permite que os participantes descubram mais sobre o processo de investigação e ouçam sobre outros projetos em curso. Acho que os nossos participantes desenvolvem um sentido de comunidade, um sentimento de fazer parte de algo maior, porque sabem quantas pessoas estão envolvidas e que os dados estão a ser usados para compreender melhor a DH.

Olivia: Há, sem dúvida, um sentido de «comunidade Enroll-HD", e os participantes adoram ouvir sobre o que estamos a fazer. A vontade dos participantes de se envolverem no Enroll-HD e noutros projetos destaca-se muito para mim. Dada a natureza genética da DH, muitos participantes testemunharam membros da família passarem por todo o tipo de dificuldades, e penso que isso os motiva a envolverem-se na investigação e a desempenharem um papel na construção da diferença.

O que a introdução do Enroll-HD 2.0 significa para vocês?

Kate: É um momento emocionante! Com a introdução do Enroll-HD 2.0, grandes mudanças estão por vir, todas elas com o objetivo de nos aproximar de tratamentos para a DH.

Olivia: Atualmente, estamos nos estágios iniciais de trabalho para implementar o Enroll-HD 2.0. Como sempre, os participantes estão na vanguarda do que fazemos, por isso conversaremos com eles, ouviremos seus comentários e garantiremos que possamos responder a quaisquer perguntas à medida que esses desenvolvimentos avançam.

Participantes na EHDN & Enroll-HD 2024

E finalmente...

Concluímos a nossa edição de 2024 da ***Enroll!*** com reflexões de **Eileen Neacy**, Diretora de Operações da CHDI. Eileen trabalha na CHDI desde 2007 e é responsável pelas operações da CHDI, incluindo a plataforma Enroll-HD.

Esta edição da ***Enroll!*** fornece uma imagem fascinante de quanto pode ser alcançado num ano! Desde a reunião extremamente bem sucedida em Estrasburgo até ao progresso na implementação do protocolo Enroll-HD 2.0, a determinação colaborativa e o espírito dos participantes, investigadores e clínicos continuam a fazer do Enroll-HD um estudo pioneiro de referência. As conquistas do Enroll-HD não são apenas únicas no campo da investigação da DH, mas também no estudo das doenças raras e da ciência médica de forma mais ampla. Olhando para o futuro, estou confiante de que as mudanças no Enroll-HD 2.0 fornecerão um catalisador ainda maior para o desenvolvimento clínico e a investigação. Coletivamente, há muito para nos orgulharmos e estou muito feliz por fazer parte deste trabalho.

Enroll! é uma publicação da CHDI Foundation, Inc., uma organização de investigação biomédica sem fins lucrativos que se dedica exclusivamente ao desenvolvimento colaborativo de terapêuticas que irão beneficiar substancialmente as pessoas afetadas pela doença de Huntington. Como parte dessa missão, a CHDI Foundation patrocina e gere o Enroll-HD. Mais informações podem ser encontradas em: www.chdifoundation.org

Editor: Simon Noble, PhD
Escritor Científico Sénior: Catherine Deeprose, PhD
Tradutor: Madalena Esteves
Layout, e fotos nas páginas 1 a 4, e 12 (topo): Gabriele Stautner, artifox.com

Enroll! está licenciada sob uma Licença CreativeCommons Attribution-ShareAlike4.0 Unported. Isto significa que qualquer pessoa pode pegar no conteúdo da ***Enroll!*** e reutilizá-lo em qualquer lugar, desde que mencione a ***Enroll!*** e forneça um link para www.enroll-hd.org

Contacte-nos através de info@enroll-hd.org