



Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung.

In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben

Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

[Neuigkeiten](#) [Glossar](#) [Über uns](#)

[Über uns](#)

[Menschen](#) [Häufig gestellte Fragen \(FAQ\)](#) [Rechtslage](#) [Finanzierung](#) [Teilen](#) [Statistiken](#) [Themen](#) [Kontakt](#)

[Folgen](#)

[Folgen](#)

[Twitter](#) [Facebook](#) [RSS Feed](#) [E-Mail](#)

[Durchsuche HDBuzz](#)

 

 [Deutsch](#)

[Deutsch](#) 

[čeština](#) [dansk](#) [Deutsch](#) [English](#) [español](#) [français](#) [italiano](#) [Nederlands](#) [norsk](#) [polski](#) [português](#) [svenska](#) [русский](#)  [中文](#) 

[Mehr Informationen ...](#)

Sind Sie auf der Suche nach unserem Logo? Auf [Teilen](#) können Sie unser Logo sowie Informationen über die Nutzung herunterladen.

HDBuzz registriert sich bei Enroll-HD

Wie versprochen, registrierte sich der HDBuzz-Chef Jeff Carroll nun für die Enroll-HD-Studie. Lernen Sie mit uns mehr über diese wichtige, globale Beobachtungsstudie.



Von [Dr Jeff Carroll](#) 19. August 2018 Bearbeitet von [Dr Ed Wild](#) Übersetzt von [Rebecca](#)
Ursprünglich veröffentlicht am 31. Juli 2018

Die Enroll-HD-Studie ist die größte Studie, die jemals für die Huntington-Krankheit durchgeführt wurde. Worum geht es dabei und warum ist sie so wichtig im Kampf gegen die Krankheit? Begleiten Sie HDBuzz's Herausgeber Jeff Carroll bei seiner Registrierung für Enroll-HD und lernen Sie mehr darüber.

Was ist "beobachtende Forschung"?

Aus bestimmten Blickwinkeln ist die Huntington-Krankheit ziemlich klar - wenn man das mutierte Huntington-Gen von Vater oder Mutter geerbt hat, wird man letzten Endes Symptome der Krankheit entwickeln, die sowohl Bewegungsstörungen wie auch Denk- und Stimmungsschwierigkeiten mit einschließen.

Das UBC Centre für die Huntington-Krankheit befindet sich hier, im beeindruckenden Djavad Mowafaghian Centre des Gehirns

Jedoch verhält sich der Fortschritt der Krankheit bei jedem Betroffenen unterschiedlich. Daher bleiben für die Forschung wichtige Fragen offen - warum bricht sie bei manchen Patienten früher aus [als](#) bei anderen? Welche Teile des Gehirns sind für die Symptome verantwortlich? Warum zeigen manche Huntington-Patienten große Bewegungsschwierigkeiten aber ihr Denkvermögen scheint weitgehend unbeeinträchtigt? Und warum ist es bei wieder anderen Patienten genau andersherum?

Um diese Fragen zu beantworten, müssen die Forscher die Patienten genau studieren oder **beobachten**. Und wie bei jedem Forschungsexperiment wird auch hier eine **Kontrollgruppe** zum Vergleich benötigt. In diesem Fall sind die besten Kontrollpersonen diejenigen, die nicht das mutierte Huntington-Gen geerbt haben, aber im gleichen Umfeld wie die von der Mutation betroffenen Personen leben. Aus diesem Grund eignen sich die nicht-betroffenen Verwandten der Huntington-Patienten hervorragend [als](#) Kontrollgruppe - ihre Geschwister, Ehegatten/-innen und Kinder, die die Huntington-Mutation nicht geerbt haben.

Wichtig ist, dass Enroll-HD für alle Mitglieder einer Huntington-Familie offen ist, **auch wenn Sie sich noch nicht genetisch haben testen lassen**. Ihre genetische Information wird niemals ungewollt an Sie oder das betreuende Klinikpersonal weitergegeben.

Was ist Enroll-HD?

Um besser Behandlungen gegen die Huntington-Krankheit entwickeln zu können, müssen wir diese besser verstehen, indem beobachtende Studien an Huntington-Familien durchgeführt werden. Hier kommt Enroll-HD ins Spiel, eine **weltweite beobachtende Studie für Huntington-Familien**. Gefördert wird sie durch die CHDI-Stiftung, eine Non-Profit-Organisation, die sich allein damit beschäftigt, die Entwicklung effektiver Behandlungen der Huntington-Krankheit zu beschleunigen.

Enroll-HD entstand durch die Verschmelzung einer großangelegten Studie des Europäischen Huntington's Disease Network "Registry" mit der Studie "COHORT" der amerikanischen Huntington Study Group. Über die Geschichte von Enroll-HD haben wir bereits in einem [früheren Artikel bei HDBuzz berichtet](#). Seit dem Beginn ist Enroll-HD enorm gewachsen und bezieht mittlerweile mehr [als](#) 16000 Teilnehmer aus Nord- und Südamerika, Europa, Australien und Asien mit ein.

Das Fortschreiten der Krankheit an diesen Freiwilligen zu untersuchen, ermöglicht es den Forschern, immer mehr Details herauszufinden. Viele Studien wurden bereits basierend auf den durch die Teilnehmer von Enroll-HD zur Verfügung gestellten Daten veröffentlicht und es wurden Sachverhalte wie die Auswirkung des Blutdrucks auf die Huntington-Symptome oder der Einfluss einer HIV-Infektion auf die Geschwindigkeit des Fortschreitens untersucht.

In einem kürzlich erschienenen Beispiel haben Wissenschaftler von IBM und der CHDI-Stiftung eine ausgeklügelte mathematische Analyse zur Veränderung verschiedener Huntington-Symptome im Verlauf der Zeit vorgenommen. IBM war dabei in der Lage, seine umfassende Erfahrung im Bereich der künstlichen Intelligenz für die Huntington-Forschung zum Tragen kommen zu lassen. Die Beteiligung dieser hervorragenden Wissenschaftler zeigt, dass mit einem gut geeigneten Datensatz erstklassige Forscher angelockt werden können, die diesen verstehen wollen.

Enroll-HD wird manchmal [als Plattform*](#) bezeichnet. Damit ist gemeint, dass die Studie dafür ausgelegt ist, dass andere Wissenschaftler auf sie zurückgreifen können, um ihre eigenen Fragen zu beantworten. Enroll-HD hat bereits eine riesige Anzahl von Huntington-Familienmitgliedern zusammengebracht und soll dafür sorgen, dass die anderen Forscher dafür keine Zeit mehr aufwenden müssen. Wenn die Teilnehmer von Enroll-HD zustimmen, können sie einfach angesprochen werden, ob sie Interesse haben, auch bei anderen Studien mitzuwirken.

Jeff Carroll unterschreibt die Zustimmungsunterlagen zu Enroll-HD, die zum Glück leicht verständlich sind. Ja das ist meine echte Unterschrift.

Die Teilnahme von HDBuzz

Ihr unerschrockener HDBuzz Reporter - ich, Jeff Carroll - stammt aus einer Huntington-Familie und hat bereits bei einigen Beobachtungsstudien zur Krankheit teilgenommen. Aber [als](#) bei der HDSA Convention 2018 Dr. Ed Wild alle dazu aufruf, die Hand zu heben, die bei Enroll-HD dabei sind, war meine Hand in der Menge der anderen nicht zu finden. Ich habe es bisher einfach noch nicht geschafft!

Ich stimmte zu, dass ich diese Situation nur verbessern kann, indem ich mich bei der nächsten Gelegenheit für Enroll-HD registriere. Einen Termin in einer nahegelegenen Klinik zu erhalten war leicht. Nachdem ich eine E-Mail dorthin schickte, wurde ich vom Personal eingeladen, an einem Dienstagnachmittag zu meiner ersten oder **Grundvisite** zu erscheinen. Bei der ersten Visite wird etwas mehr Information vom Teilnehmer erbeten und er erhält auch mehr Informationen, um die Studie zu verstehen.

Tatsächlich erbrachte Zustimmung

Der Termin begann mit einem sehr sorgfältigen Durcharbeiten der Zustimmungsunterlagen. Das kann ziemlich langweilig sein und oft lesen wir uns zum Beispiel AGB überhaupt nicht durch, sondern springen gleich zur Linie mit der Unterschrift. Allerdings enthält das Enroll-HD-Formblatt kein Kleingedrucktes und ist leicht zu verstehen. Das betreuende Personal geht sie Schritt für Schritt mit den Teilnehmern durch.

Es ist ja auch so, da man durchaus sensible medizinische Informationen zur Verfügung stellt, hat man ein gesteigertes Interesse daran, zu verstehen, was mit ihnen geschieht. Wer wird die Information verfolgen, wie wird sicher gestellt, dass sie sicher und anonym sind? All das wird hier erklärt, sodass es auch tatsächlich verstanden werden kann.

Fragen, Fragen, Fragen

[Als](#) nächstes kam die medizinische Vergangenheit dran und einige Fragebögen dazu, wie ich mich in der letzten Zeit psychisch und körperlich gefühlt habe. Es mag einem seltsam vorkommen, dass man auch Gesundheitsthemen anspricht, die nichts mit der Huntington-Krankheit zu tun haben. Allerdings haben Forscher herausgefunden, dass viele gesundheitliche und andere

Lebensumstände den Fortschritt der Krankheit beeinflussen können und daher ist die Kenntnis darüber von Bedeutung.

Im Anschluss daran führten wir einige kognitive- bzw. Denktests durch. Für mich persönlich war es angenehm, dass es nicht ganz so viele Tests wie bei TRACK-HD waren.

Jeff Carroll füllt Fragebögen zu seiner aktuellen Stimmung und Gesundheit aus

Beispielsweise müssen Symbole und Zahlen verbunden werden oder Wörter einer bestimmten Kategorie in einer bestimmten Zeitspanne aufgezählt werden. Man fühlt sich dabei ziemlich dumm, aber das ist normal! Das Klinikpersonal war sehr hilfreich und freundlich und bevor ich mich zu sehr über mich selbst ärgern konnte, waren die Tests auch schon vorbei (ich bin einfach nicht auf das Wort "Giraffe" gekommen). Mir wurde erklärt, dass die Tests sich für jeden schwierig anfühlen, selbst wenn er oder sie mental top fit sind.

Besuch beim Arzt

[Als](#) Nächstes wurde eine formale neurologische Untersuchung durch einen Arzt, in meinem Fall Dr. Blair Leavitt, durchgeführt. Dr. Leavitt ging sehr konzentriert und sorgfältig vor und beobachtete mich genau, [als](#) ich ein paar leichte Bewegungen durchführte.

Das war wirklich einfach - zum Beispiel geradeaus gehen oder verschiedene abwechselnde Bewegungen mit der Hand durchführen. Auch wenn diese Bewegungen einfach sind, können Neurologen hier subtile oder nicht so subtile Veränderungen gut beobachten, die bei der Huntington-Krankheit oder anderen Krankheiten auftreten. Ganz ehrlich gesagt, war es ein bisschen unangenehm, so genau beobachtet zu werden. Aber die professionelle Art des Doktors half dabei, es gut zu überstehen.

Interessanterweise bat Dr. Leavitt mir danach an, mit mir zu besprechen, was er beobachtet hat. Er erklärte mir, dass er in diesem Moment nicht wie mein persönlicher Arzt mit mir sprach, sondern wie ein Wissenschaftler und dass er bereit wäre, seine Eindrücke mit mir zu teilen, *wenn ich sie wirklich hören wollte*.

Das überraschte mich, aber ich stellte fest, dass das eine großartige Möglichkeit für Huntington-Familienmitglieder ist, eine Expertenmeinung zu ihrem aktuellen Zustand zu erhalten, während sie gleichzeitig an einer Studie teilnehmen. Viele der Teilnehmer besuchen solche Experten nämlich nicht regelmäßig, daher ist es eine gute Gelegenheit, seine Meinung zu hören.

Blut - wofür ist das gut?

Im letzten Teil meiner Enroll-HD-Visite hatte ich die Möglichkeit, freiwillig eine Blutprobe entnehmen zu lassen. Machen Sie sich keine Sorgen, wenn das für Sie aus irgendeinem Grund keine Option ist, es gibt hierfür bei der Teilnahme an Enroll-HD keine Verpflichtung. Allerdings ist der Wert der Blutprobe für die Wissenschaftler ganz besonders groß, insbesondere die DNA-Information. An ihr wird auch untersucht, ob die Genmutation vorliegt. Allerdings wird vorher eine Nummerierung der Proben durchgeführt und es können keine Rückschlüsse auf den Teilnehmer oder die Teilnehmerin gezogen werden. Weitere Teile der Probe werden für andere Untersuchungen an der DNA oder den Zellen im Blut für die Huntington-Forschung verwendet.

Von einem spezifischen Beispiel, [den Ergebnissen eines großangelegten genetischen Rasters, wurde 2016 bei HDBuzz berichtet](#). Es konnten dabei die Blutproben von Huntington-Familien verwendet werden und es ergaben sich grundlegende Ergebnisse darüber, was den Ausbruch der Krankheit früher oder später stattfinden lässt.

Eine Bewegungsuntersuchung gibt den Ärzten einen exakten Eindruck des Zustandes des Patienten oder ob sich dieser verändert

Das ist wirklich wichtig, allerdings sind für diese Art von Forschung buchstäblich tausende Proben nötig und das von Familien mit so großen genetischen Unterschieden wie möglich. Wie die Wissenschaftler sagen, die diese *genomweite Assoziierungsstudie** durchführten, liegen aktuell für solche Analysen über 9.000 DNA-Proben vor.

Viele dieser 9.000 Menschen, die ihre DNA zur Verfügung stellten, konnten sich überhaupt nicht vorstellen, dass neue Technologien solche Studien ermöglichen würden. Enroll-HD leistet diesen wichtigen Beitrag: es können mit aller Sorgfalt DNA-Proben erhalten werden und diese mit einer Momentaufnahme des aktuellen Gesundheitszustandes der Menschen in Verbindung gebracht werden.

Es ist noch nicht bekannt, auf welche Art die Daten aus der Studie noch verwendet werden können. Es scheint fast, [als](#) ob jeder Monat eine neue Möglichkeit zu Tage bringen würde, die DNA zu analysieren und damit die Huntington-Krankheit besser zu verstehen. Das macht es so spannend, in der Lage zu sein, Blut zu spenden und zu wissen, dass meine eigene DNA vielleicht ein winziger Teil der Lösung sein könnte.

Wie bereits oben beschrieben, gilt Enroll-HD [als](#) Plattformstudie. Das bedeutet einfach, dass auch andere Forscher mit spezifischen Vorhaben ermutigt werden, die Gruppe der freiwilligen Teilnehmer von Enroll-HD für ihre eigenen Studien anzusprechen. Beispielsweise führt die UBC Huntington-Klinik auch eine Studie namens HDClarity durch (vollständige Angabe: Dr. Ed Wild ist der führende Wissenschaftler von HDClarity, er ist Mitbegründer und Cheferausgeber von HDBuzz). HDClarity sammelt und untersucht Gehirn-Rückenmarksflüssigkeit - das ist die klare Flüssigkeit, in der unser Gehirn und das Rückenmark schwimmt. Es wird untersucht wie diese Flüssigkeit durch die Huntington-Krankheit beeinflusst wird. An der UBC-Klinik werden Enroll-HD Teilnehmer gefragt, ob sie auch bei HDClarity mitmachen wollen, indem sie während ihrer Enroll-HD-Visite auch Gehirn-Rückenmarksflüssigkeit spenden.

Das macht Enroll-HD zu einer Plattform. Das wissenschaftliche Team von HDClarity muss nicht noch selbst nach möglichen Teilnehmern suchen, und sie können sich auch viele Untersuchungen wie DNA-Proben oder sonstiges sparen, denn all das ist

bereits über die Enroll-HD-Visite abgedeckt. Vielleicht ist das eine der wichtigsten Arten, auf die uns Enroll-HD bei der Suche möglicher Behandlungsmethoden helfen kann.

Der Studienkader

Enroll-HD ist eine Plattform auch im weiteren Sinne - für die Teilnahme an Medikamentenstudien. Wenn es eine neue Medikamentenstudie gibt, wird das verantwortliche Forscherteam zunächst die Enroll-HD-Datenbank zurate ziehen, um den klinischen Zustand der Menschen und andere Daten mit ihren Versuchsbedingungen zu vergleichen und um festzustellen, welche Enroll-HD Patienten, sich eventuell für die Teilnahme an der Studie eignen könnten. Es liegt niemals eine Verpflichtung für die Teilnahme an Medikamentenstudien in der Teilnahme an Enroll-HD - auf der anderen Seite ist es eine ausgezeichnete Möglichkeit, für diejenigen, die sowieso an Medikamentenstudien teilnehmen möchten, ihre Chancen einer Teilnahme zu erhöhen.

Zu guter Letzt

Und mit der Blutentnahme war meine Visite dann beendet. Ich bekam meine Reisekosten erstattet, bedankte mich beim Klinikpersonal und ging durch die Tür hinaus. Der ganze Termin dauerte etwas mehr [als](#) eineinhalb Stunden, meine jährlichen Besuche in der Zukunft werden noch kürzer sein.

Schließlich werden biologische Proben entnommen. In meinem Fall war das eine Blutprobe, es könnten eventuell auch andere Proben, zum Beispiel Gehirn-Rückenmarksflüssigkeit entnommen werden

Sollten Sie also auch an der Studie teilnehmen? Die Teilnahme bringt Vorteile für die ganze Huntington-Gemeinschaft und Enroll-HD ist derzeit ohne Frage die wichtigste Möglichkeit für einen solchen Beitrag.

Auf der anderen Seite kann das nicht jeder leisten - zum Beispiel gibt es Personen, die weit weg von einem Enroll-HD-Zentrum leben oder mit der Rolle [als](#) Huntington-Familienmitglied nicht zurecht kommen. Das ist völlig in Ordnung - niemand sollte sich gedrängt oder gezwungen fühlen, an einer wissenschaftlichen Studie teilzunehmen. Wenn Sie jedoch helfen möchten und in der Nähe eines Zentrums leben, ist es eine wunderbare Sache.

Was mich betrifft, so fand ich den Termin definitiv auch ein bisschen stressig - ich finde es schwierig, sich von einem Neurologen genauestens beim Bewegen beobachten zu lassen, wenn man weiß, dass man das mutierte Huntington-Gen in sich trägt. Was ist, wenn er etwas auffälliges sieht? Für andere Teilnehmer gibt es vielleicht andere Punkte, die unangenehm sind. Zum Beispiel gibt es Familienmitglieder, die nicht offen über die Krankheit sprechen können oder wollen. Es kann Mut von Nöten sein oder es können auch Konflikte innerhalb der Familie entstehen.

Für mich persönlich waren es eher Kleinigkeiten, die mich belastet haben, im Vergleich zu meiner Zufriedenheit darüber, dass ich einen Beitrag für die Forschung leisten kann. Es scheint, dass etwa 15.999 andere genauso denken, wenn man die Anzahl der Studienteilnehmer betrachtet.

Zusammengefasst

Der Weg zu effektiven Behandlungsmöglichkeiten der Huntington-Krankheit setzt voraus, dass wir die Krankheit im Detail verstehen. Enroll-HD ist die derzeit beste Möglichkeit für die meisten Huntington-Familien, sich an der aktuellen Forschung zu beteiligen, unabhängig davon, ob man Träger der Genmutation ist oder nicht.

HDBuzz findet, wenn man Mitglied einer Huntington-Familie ist und man nach etwas sucht, was man tun kann, um zu helfen, sollte man bei Enroll-HD mitmachen. Auch wenn man dann den Rest des Jahres möglichst keinen Gedanken an die Huntington-Krankheit verschwendet, ist man trotzdem ein bedeutender Teil der Lösung und trägt zum besseren Verständnis der Krankheit bei.

Bleiben Sie uns gewogen für mehr Neuigkeiten und Ergebnisse aus der Enroll-HD Studie.

Die Autoren haben keine Interessenskonflikte offenzulegen. [Weitere Informationen zu unserer Offenlegungsrichtlinie finden Sie in unseren FAQ ...](#)



Erfahren Sie mehr

[Link zur Enroll-HD Webseite](#) [Direktlink zur Übersichtskarte der Enroll-HD Kliniken](#) [FAQ zur Enroll-HD-Studie](#)

Themen

[Studie am Menschen](#) [Beobachtungsstudie](#) [Medikamentenentwicklung](#) [Motorfunktion](#) [Gemeinschaft](#) [Enroll-HD](#)
[Mehr ...](#)

[UniQure will die Huntington-Krankheit mit einem Virus besiegen - und macht wichtige Fortschritte](#)

31. Januar 2019

[Fortschritte an vielen Fronten im Kampf gegen das Eiweiß, das die Huntington-Krankheit verursacht](#)

5. Dezember 2018

[Huntington's Disease Society of America beantwortet häufige Fragen zum Roche/Genentech-RG6042-Programm](#)

8. November 2018

[Vorherige](#)[Nächste](#)

- Glossar
- **ALS** Eine fortschreitende Nervenkrankheit, bei der Bewegungsneuronen absterben.
- [Lesen Sie weitere Definitionen im Glossar](#)

Neuigkeiten aus der Huntington-Forschung.

In einfacher Sprache. Von Wissenschaftlern geschrieben

Für die Huntington-Gemeinschaft weltweit.

HDBuzz

[Neuigkeiten](#)

[Ältere Sonderbeiträge](#)

[Über uns](#)

[HDBuzz Finanzierungspartner](#)

[Diese Seite enthält Inhalte von HDBuzz](#)

[**new_to_research**](#)

Menschen

[**meet_the_team**](#)

[**help_us_translate**](#)

Folgen Sie HDBuzz

Melden Sie sich für unsere monatliche Zusammenfassung per E-Mail an, indem Sie Ihre E-Mail-Adresse unten eingeben. Weitere Optionen erhalten Sie unter [Mailingliste](#)

Folgen



© HDBuzz 2011-2019. Die Inhalte von HDBuzz können unter der [Creative Commons Lizenz](#) frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Bitte lesen Sie unsere [Nutzungsbedingungen](#) für weiterführende Informationen.

© HDBuzz 2011-2019. Die Inhalte von HDBuzz können unter der Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License frei verbreitet werden.

HDBuzz ist keine Quelle für medizinische Ratschläge. Für weiterführende Informationen siehe hdbuzz.net

Erstellt am 13. April 2019 — Heruntergeladen von <https://de.hdbuzz.net/261>

Manche Textteile auf dieser Seite sind noch nicht übersetzt worden. Der Text wird unten in der Originalsprache angezeigt. Wir arbeiten daran, den gesamten Inhalt so schnell wie möglich zu übersetzen.