

# NARSE und FAIR4Rare

## WARUM DIE DOIG JETZT WISSENSCHAFT MACHT

Claudia Finis, Vorstandsbeauftragte für Gesundheitspolitische Aufgaben, stellt das erste wissenschaftliche Projekt vor, an dem die DOIG mit ihrer Hilfe teilnimmt.



**D**urch die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung wurde das Nationale Register für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NARSE) erstellt.

Das NARSE ermöglicht mithilfe eines Basisdatensatzes:

- die einwilligungsbasierte Eingabe der Daten von Patienten und Patientinnen durch behandelnde Ärzte und Ärztinnen
- das Auffinden von Betroffenen und deren Vernetzung, um den Zugang zu Informationen und neuen Therapien zu vereinfachen
- Einträge in das NARSE-Register von Betroffenen selbst bzw. der Selbsthilfe
- den Datenaustausch auf europäischer und internationaler Ebene
- die Erfassung der Daten gemäß der geltenden Datenschutzbestimmungen

Können die Ziele des NARSE erreicht werden? Um dies zu beurteilen, wurde durch das Berlin Institut of Health der Charité (BIH@Charité) das Projekt FAIR4Rare ins Leben gerufen. Für die Evaluation des NARSE wurden drei Pilotdiagnosen ausgewählt, die die Bandbreite von selten bis ultra-seltenen Erkrankungen abbilden. Diese sind Mukoviszidose, vertreten durch den Mukoviszidose e.V., Osteogenesis imperfecta, vertreten durch die DOIG, und ultra-seltene genetische Adipositas, vertreten durch die ACHSE e.V.

**Patientenbeteiligung wird zu Recht immer mehr in der Forschung und bei patientenrelevanten Entscheidungen gefordert. Tatsächlich liegt Deutschland da hinter manch anderem Land zurück. Auch wenn wir heuer 20 Jahre Patientenbeteiligung im G-BA feiern bleibt noch viel Luft nach oben!**

Warum diese drei?

- Der Selbsthilfe-Verein Mukoviszidose e.V. ist einer der wenigen Vereine, der selbstständig ein Register errichtet hat. Damit ist dieser befähigt, seine Expertise im Bereich Patientenregister in die Evaluation einzubringen.
- Die Diagnose OI ist zwar selten, unter den Seltenen sind wir jedoch recht häufig vertreten, so dass man eine vergleichsweise große Gruppe in die Evaluation einbeziehen kann.
- Ultra-seltene genetische Adipositas-Erkrankungen haben oft nicht einmal eine Selbsthilfeorganisation, eben weil sie so selten sind. Gerade für diese ultra-seltenen Diagnosen soll das NARSE aber ein Gewinn sein. Stellvertretend wurde nun die ACHSE e.V. damit beauftragt, diese Patientinnen und Patienten zu vertreten.

Das NARSE beinhaltet nur Basisdaten. Mithilfe dieser wenigen Daten lässt sich kein umfassendes Bild einer Diagnose erstellen. Gerade das wäre aber für eine Diagnose wie OI interessant. Wir haben bereits eine Selbsthilfeorganisation und der Bereich OI ist für die Forschung derzeit recht interessant. Reicht dann ein Register mit einem kleinen Datensatz? In den meisten Fällen würden die Forscherinnen und Forscher zur Erforschung einer bestimmten Erkrankung mehr Daten benötigen. Krankheitsspezifische Register im Zusammenhang



**Claudia Finis und Stefanie Ritzrow** haben Fragen für ein OI-spezifisches Register entwickelt.

mit dem NARSE wären also gut. Ein solches Satellitenregister soll jetzt für OI geplant werden.

Wie einige von Euch bereits wissen, bin ich seit einigen Jahren als Patientenvertreterin (ePAG) beim europäischen Netzwerk für Menschen mit seltenen Knochenerkrankungen (ERN BOND) sowie beim europäischen Register für Menschen mit einer seltenen Knochenerkrankung (EuRR Bone) ehrenamtlich tätig. Als ePAG habe ich zum einen generell und auch an dem krankheitsspezifischen Modul für OI, zusammen mit vielen Medizinerinnen und Medizinern aus ganz Europa, an dem Register mitgearbeitet.

Für ein OI-spezifisches Register habe ich also die Fragen aus dem EuRR-Bone genommen und übersetzt. Ich habe mit dem Kölner Expertenteam einige Fragen rund um Laborwerte aufgenommen, sowie mit unserem DOIG-Mitglied Stefanie Ritzrow, die Medizinstudentin ist, einige weitere hoffentlich wichtige Fragen entwickelt.

## Hintergrund

### Patientenbeiligung

Im Rahmen der Evaluation des NARSE wurde bereits 2022 ein Workshop durchgeführt, in dem mehrere Mitglieder der DOIG den Entwurf des NARSE bewerten sollten. In diesem Entwurf fehlte als Therapieoption der chirurgische Eingriff. Zwar waren hier nur heilende Therapieoptionen gemeint, so dass unser Einwand direkt damit gekontert wurde, dass Operationen bei OI keine heilende Wirkung hätten, jedoch wurde von den Expertinnen und Experten für Seltene Erkrankungen anscheinend übersehen, dass manche Diagnosen nur durch eine Operation geheilt werden

können. Um es mal mit einem Beispiel auf den Punkt zu bringen: Wer ohne Anus geboren wird, braucht eine Operation. Sofort. Und später noch weitere. Kein Medikament der Welt kann ad hoc einen Darmausgang bewirken.

Des Weiteren befanden sich in diesem Basisdatensatz zwar Fragen zur Erkrankung von Eltern oder Geschwistern mit derselben SE, aber keine Frage dazu, ob Kinder der Patientinnen und Patienten von dieser SE betroffen seien. Die Expertinnen und Experten, die an der Entwicklung des NARSE beteiligt waren, kamen überwiegend aus dem Bereich Pä-

diatrie. Anscheinend ist niemandem aufgefallen, dass Menschen mit einer SE auch erwachsen werden und eine Familie gründen können. Um etwas über die Genetik zu erfahren, ist diese Frage aber ebenso wichtig.

Mit diesen Beispielen möchte ich beleuchten, warum Patientenbeteiligung wichtig ist. Nicht nur, weil Effekte wie Ableismus besser aufgefangen werden können oder wir unsere diagnosespezifische Expertise einbringen, wir können darüber hinaus auch andere SE mit anderen Bedarfen gut mitdenken.

## „ Wir können unsere Bedarfe besser in Diskussionen und Verhandlungen belegen “

Gerade für Seltene Erkrankungen (SE) ist es von großem Vorteil, die gewonnenen Daten mit anderen Ländern zu verknüpfen. Für Europa gibt es bereits solche Bestrebungen, der sogenannte Europäische Gesundheitsdatenraum (EHDS). Es ist also sehr sinnvoll, von Anfang an Datenkompatibilität mit dem EuRR-Bone sicherzustellen.

Solche Register können für viele Forschungsfragen genutzt werden. Auch für Zulassungsbehörden (Medikamentenzulassung, HTA, siehe Kasten) können Register eine wertvolle Entscheidungshilfe darstellen. Nicht zuletzt können wir als Patientinnen und Patienten unsere Bedarfe damit besser in Diskussionen und Verhandlungen belegen.

Ich möchte Euch und Eure Expertise in das Projekt einfließen lassen. Daher sind Meinungen, Kommentare, Anregungen und Fragen sehr willkommen. Noch mehr Infor-

## Hintergrund

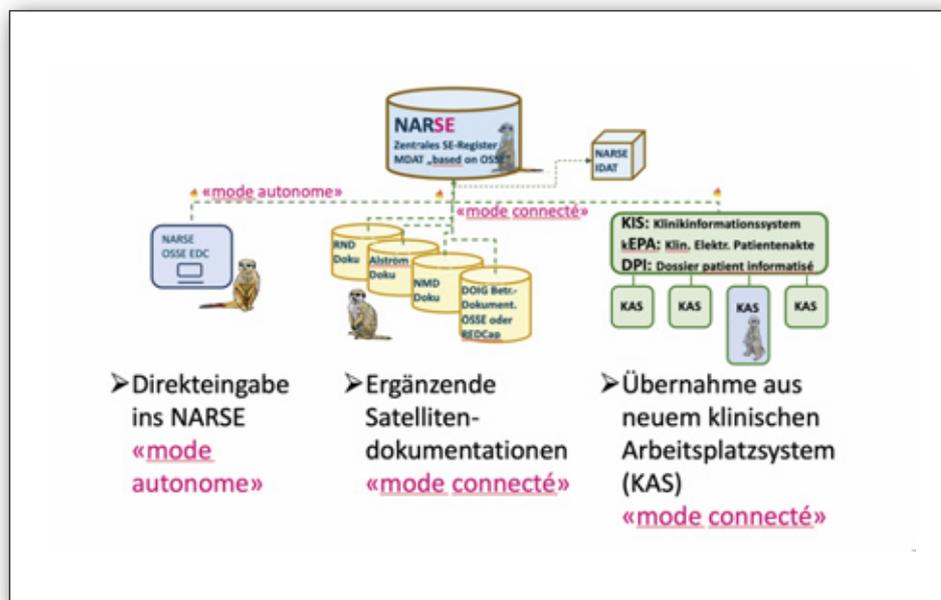
### HTA (Health Technology Assessment)

**HTA: Dies ist ein Verfahren, bei dem eine Bewertung vorgenommen wird.** Im Prinzip sollen einige Fragen beantwortet werden. Was sind medizinische Vor- und Nachteile eines Verfahrens bzw. eines Medikaments? Ist es besser als bisherige Alternativen? Was kostet es? Man betrachtet dabei oft den Zusatznutzen eines neuen Medikaments im Vergleich mit „alten“, bestehenden Medikamenten. Wirkt es besser? Heilt es? Erhöht es

die Lebensdauer? Erhöht es die Lebensqualität? Hat es weniger Nebenwirkungen? Nach dieser Bewertung wird dann der Preis des neuen Medikaments festgelegt. Bei Seltene Erkrankungen gibt es oft aber gar kein zugelassenes Medikament, mit dem man vergleichen könnte. Es wäre also schön zu wissen, inwiefern der natürliche Verlauf der SE positiv beeinflusst wird durch das neue Medikament. Doch was ist der natürliche Verlauf dieser SE?

mation, zum Beispiel die Antwort auf die Frage, warum in der Graphik Erdmännchen zu sehen sind, gibt es auf der Jahrestagung, in meinem Vortrag am Samstag, um 9:30 Uhr. Im Laufe des Jahres werden wir darüber

hinaus verschiedene Angebote zur Mitarbeit machen. Patientenpartizipation bedeutet, an der Forschung und Entwicklung, möglichst früh, beteiligt zu sein. Das macht die DOIG jetzt. Und so sieht das aus:



**Daten können direkt in das NARSE eingegeben werden.**

Daten sollen auch über die bereits bestehende Datenerfassung zum Beispiel durch die Kliniken automatisch in das NARSE eingebracht werden können.

Ergänzende krankheitspezifische Dokumentationen (Satellitendokumentation z. B. für OI) sollen ebenfalls im NARSE aufgenommen werden.

Die identifizierenden Daten werden getrennt von den anderen Daten in einer Treuhandstelle gespeichert. Im NARSE selbst befinden sich keine identifizierenden Daten (NARSE IDAT).

