

1. Das Hyperinsulinismus-Globalregister

Patientbetriebene Forschung, um alle Interessenvertreter und Interessenvertreterinnen zu verbinden

2. Fragen und Antworten / FAQ

Q: Was ist ein Patient- bzw. Patientinnenregister?

A: Eine Forschungsstudie, in Form einer Sammlung von Befragungen, die zum besseren Verständnis der Wirkung einer bestimmten Erkrankung auf die ganze Gemeinschaft von Patienten und Patientinnen bzw. Betroffenen führt. Formeller wird ein Patient- bzw. Patientinnenregister folgendermaßen definiert: „Ein organisiertes System der Erhebung einheitlicher Daten für eine Population, definiert durch eine bestimmte Erkrankung oder Krankheit, die einer oder mehrerer prädefinierten wissenschaftlichen, klinischen oder policeverwandten Zwecken dient.“

Q: Warum soll ich an dem Hyperinsulinismus-Globalregister teilnehmen?

A: Durch die Teilnahme an dem Hyperinsulinismus-Globalregister wird die Erkrankung besser verstanden. Durch ein besseres Verständnis der Erkrankung wird es bessere Behandlungsmöglichkeiten, besseren Zugang zu hervorragender HI-Behandlung und – eines Tages – eine Heilung geben.

Q: Was sind die Zielsetzungen des Hyperinsulinismus-Globalregisters?

A:

- Bereitstellung einer praktischen Online-Plattform für Betroffenen oder die Betreuer bzw. Betreuerinnen von Betroffenen, so dass sie selber von Hyperinsulinismus-Fällen berichten können, um die Naturgeschichte und Ergebnisse von **HI-Betroffenen (Erkrankten)** zu dokumentieren.
- Verbesserung des Wissenstandes, wie oft HI vorkommt und wann bzw. wie oft andere damit verwandte Gesundheitsprobleme auftreten
- Kenntnisverbesserung der Rolle einer rechtzeitigen Diagnose von HI in Behandlungsergebnissen von Patienten und Patientinnen
- Kenntnisverbesserung von Gesundheitsergebnissen von Patienten und Patientinnen mit unterschiedlichen Behandlungsoptionen, Behandlungssituationen oder Anbietertypen
- **Feststellung/ Identifikation** positiver und negativer Wirkungen im Bezug auf unterschiedlichen HI-Behandlungsoptionen
- Unterstützung der entwickelnden globalen Standards der Behandlung von HI-Patienten und Patientinnen

Q: Was ist eine Naturgeschichte-Studie?

A: Eine Naturgeschichte-Studie ist eine Art Studie, die einer Gruppe Menschen im Laufe der Zeit folgt, die an einer bestimmten Erkrankung oder einem bestimmten Gesundheitszustand erkrankt sind

Q: Was für Fragen werden in den Hyperinsulinismus-Globalregister-Befragungen gestellt?

A: Fragen bezogen auf Kontaktdaten, Demographien, Entwicklungsstadien, Diagnose, Schwangerschaft und Geburt, Medikament(e), chirurgische Behandlung, Ernährung, Blutzuckerüberwachung und Lebensqualität

Q: Wer ist der Sponsor des Hyperinsulinismus-Globalregisters?

A: *Congenital Hyperinsulinism International (CHI)*, Kongenitaler Hyperinsulinismus International. Als Sponsor trägt CHI die Verantwortung dafür, dass die **Gestaltung/das Design**, die Verwaltung

und das Gesamtverhalten der Forschung angemessenen Regelungen und Standards entsprechen.

Q: Was ist ein Register-Teilnehmer bzw. eine Register-Teilnehmerin?

A: Ein Register-Teilnehmer bzw. eine Register-Teilnehmerin ist der HI-Patient oder die HI-Patientin. Die Daten des Teilnehmers bzw. der Teilnehmerin kann vom Patienten oder von der Patientin selbst eingetragen werden sowie von einem Elternteil, Erziehungsberechtigten oder –berechtigter, der oder die gesetzlich bevollmächtigt ist, den Patienten oder die Patientin zu vertreten.

Q: Was ist eine Registerplattform?

A: Eine Registerplattform ist eine online von einem Dienstleister gehostete Plattform, auf der ein individuell-gesponsertes Patient- bzw. Patientinnenregister gehostet wird. Das Hyperinsulinismus-Globalregister wird von NORD auf einem IIS-Server zusammen mit einer Microsoft-SQL-Server-Datenbank gehostet. Die Registerplattform wird metadatenbasiert betrieben und sie unterstützt Datenbankversionierung, so dass die Befragungsinhalte ohne Datenintegritätsverlust von Fachexperten und Fachexpertinnen, wie jeweils anwendbar, zu jeder Zeit aktualisiert werden können.

3. Befragungsthemen

- Kontaktdaten – Aktualisierbar – 13 Fragen – Grundkontaktinformationen (DSGVO-konform)
- Demographien – Aktualisierbar – 20 Fragen – Merkmale des Patienten bzw. der Patientin
- Schwangerschaft – einmalige Eingabe der Daten – 13 Fragen – relevante Informationen zur Schwangerschaft der Mutter des Teilnehmers bzw. der Teilnehmerin
- Geburt - einmalige Eingabe der Daten – 27 Fragen – relevante Informationen zum Geburt des Teilnehmers bzw. der Teilnehmerin
- Diagnose – Aktualisierbar – 81 Fragen – detaillierte Fragen dazu, wie HI bei Patienten/Patientin letztlich festgestellt/diagnostiziert wurde
- Medikationsmanagement – Aktualisierbar – 132 Fragen – aktuelle und vergangene medikamentöse Behandlung zur Therapierung von HI
- Ernährungsmanagement – Aktualisierbar – 32 Fragen – aktuelle und vergangene Ernährungsmanagement
- chirurgisches Management – Aktualisierbar – 44 Fragen – Ob Pankreatektomie überlegt wurde, und betreffende Informationen falls eine Pankreatektomie vorgenommen wurde, einschließlich glykämisches Gesamtergebnisses
- andere Diagnosen – Aktualisierbar – 42 Fragen – häufig verbundene Diagnosen, die in der HI-Gemeinschaft auftreten, z.B. Epilepsie, Diabetes, Pankreasinsuffizienz, neurologische und andere Erkrankungen
- Blutzuckerüberwachung – Längsschnittstudien alle sechs Monate – 26 Fragen – Methode und Häufigkeit der Blutzuckerüberwachung
- Entwicklung – Aktualisierbar – 22 Fragen – Wachstum und Entwicklung sowie alle weiteren therapeutische Interventionen bzw. Behandlungen
- Lebensqualität (Elternteil/ Erziehungsberechtigter oder –berechtigte) – Längsschnittstudien jährlich – 39 Fragen – allgemeines, körperliches, soziales, emotionales Wohlbefinden sowie Schul-, Arbeits- und Gesundheitspfelgeerfahrungen
- Lebensqualität (Teilnehmer/Teilnehmerin) – Längsschnittstudien jährlich – 42 Fragen – allgemeines, körperliches, soziales, emotionales Wohlbefinden sowie Schul-, Arbeits- und Gesundheitspfelgeerfahrungen, ab 14. Lebensjahr

Grundlagenerhebung, gefolgt von jährlichen Längsschnittstudien

4. Vorteile für Patienten und Patientinnen

- Besseres Verständnis dafür, wie die ganze Gemeinschaft von HI-Patienten und HI- Patientinnen von der Erkrankung betroffen wird

- individualisierte Vergleiche des Teilnehmers bzw. der Teilnehmerin zur HI-Patienten- bzw. HI-Patientinnen-Gemeinschaft
- Teil der HI-Gemeinschaft werden
- Bekanntmachung von neuen klinischen Studien
- Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft treibt Veränderung
- Teilung von de-identifizierten Informationen mit Forschern und Forscherinnen, die Verbesserung von Behandlungen und von Patienten- bzw. Patientinnenergebnisse anstreben

5. Vorteile für Forscher bzw. Forscherinnen/ Kliniker bzw. Klinikerinnen

- Verbindung mit einer wahrhaft globalen Gruppe von HI-Patienten und HI-Patientinnen
 - umfassendster gesammelter HI-Datensatz
 - Rekrutierung Studienbeteiligung
- mindestens jährliche Berichterstattung
 - HI-Naturgeschichte
 - Lage des aktuellen, globalen HI-Managements
- fruchtbarer Boden für künftige Forschungsprojekte

6. Akademische Zusammenarbeit und Industriezusammenarbeit

- Protokollentwicklung
- Standortauswahl für Forschungsstudien und klinische Studien
- Identifizierung von geeigneten Rekruten und Rekrutinnen
- Aufklärung der Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft
- Einbindung und Beibehaltung der Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft
- Dialog mit Finanzierungs- und Regulierungskörperschaften

7. Wichtige Fakten

- CHI (Kongenitaler Hyperinsulinismus International, *Congenital Hyperinsulinism International*) ist der Sponsor des HI-Globalregisters (HIGR, *HI Global Registry*)
- IAMRARE-Register-Plattform wird von NORD gehostet
- Langzeitnaturgeschichtestudie inklusive LQ-Messungen
- Hauptziele:
 - Bessere Behandlungen
 - Steigerung der Lebensqualität
 - Heilungen
- Protokoll- und Studiendokumente, mit IRB-Bewilligung (Ethikkommissionbewilligung)
- zusammenwirkender, vielfältiger Lenkungsausschuss des HI-Globalregisters (HIGR)

8. Lenkungsausschuss

- internationale Patienten- bzw. Patientinneninteressenvertretungen
 - Davelyn Hood
 - Isabel Calderón
 - Julie Raskin
 - Jacqui Kraska
 - Ulrike Seyfarth
 - Maria Paz Oviedo
 - Michelle Walkley
 - Sarah Dearman
- Patienten- und Patientinnenleiterin
 - Rianna Sommers
- wissenschaftliche Berater und Beraterinnen
 - Jean-Baptiste Arnoux
 - Indi Banerjee

Diva De León
Sian Ellard
Klaus Mohnike
Pratik Shah
Charles Stanley
Paul Thornton

9. Zusammenarbeit der HI-Fachleute

- Patienten und Patientinnen
 - Betreuer bzw. Betreuerinnen von Betroffenen
 - Gesundheitspersonal
 - Biotechnologie- und Pharmaunternehmen
 - Familienangehörigen
 - Beratungsorganisationen
 - Forscher und Forscherinnen
- Zusammenarbeit führt zu Wissensstandsverbesserung, zu Behandlungen und zu verbesserter Patienten- bzw. Patientinnenversorgung

10. Zeitstrahl

- Forschung: 2010-2013
 - Überprüfung von Patienten- bzw. Patientinnenregistern von seltenen Erkrankungen
 - Auswertung von Patienten- bzw. Patientinnenregistern von seltenen Erkrankungen
 - Annahme des Naturgeschichtemodells
 - Festlegung auf seltene Erkrankungen Naturgeschichtemodell
- Konzeptentwurf: 2013-2015
 - Projektskizze
 - Fachleute-Lenkungsausschuss: Überprüfung und Rekrutierung
 - Analyse der Registerdienstleister
 - CHI (Kongenitaler Hyperinsulinismus International, *Congenital Hyperinsulinism International*) Seed-Finanzierung
 - gemeinschaftliches Engagement
 - Auswahl des Registerdienstleisters und Vertragsschluss
- Einrichtung: 2015-2017
 - Protokollentwicklung Naturgeschichte Datensatz
 - Datenverwaltungsplan
 - Kommunikationsplan und Ergebnisse
 - Registerdesign und -konfiguration
 - IRB-Bewilligung (Ethikkommissionbewilligung)
 - Registererprobung und -schulung
 - Finanzierungsanalyse
 - Entwicklung von Partnerschaften
 - gemeinschaftliches Engagement
- Start: 2017-2018
 - Finanzierungssicherung für Naturgeschichteregister
 - Engagement und Rekrutierung der Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft
 - klinisches Engagement und klinische Förderung
 - Engagement und Förderung seitens Forscher und Forscherinnen
 - andere zusammenarbeitende Beteiligten und Förderung
 - länderübergreifende Rekrutierung
- Nach dem Start: 2018-jetzt
 - länderübergreifende Rekrutierung
 - Datenverwaltung
 - Datenberichte, -analyse und -dissemination

- Unterstützungsdienste klinischer Studien
- Anfragen Forschungszusammenarbeit
- **Steuerungsgruppe/ Verwaltungsrat**
- Registergremien
- Protokollergänzungen
- IRB-Einreichungen (Ethikkommissionseinreichungen)
- Spendensammlung und Finanzierungssicherung
- gemeinschaftliches Engagement und gemeinschaftliche Beibehaltung
- Ressourcenmanagement
- Langfristige Planung: Zukunft
 - weitere Forschung
 - Partnerentwicklungen
 - Beziehungen zwischen Aufsichtsstellen und Fördermittelgebern
 - Ausschüssen und Gremien
 - Registerergebnisse und -veröffentlichungen
 - Registerentwicklungen
 - gemeinschaftliches Engagement und gemeinschaftliche Beibehaltung
 - Ressourcenmanagement
 - strategische Planung

11. Protokoll

- Untersucher bzw. Untersucherinnen
- Zielsetzungen
- Rekrutierung
- Einverständnis
- Datenberichterstattung
- Datenanfragen
- Datenschutz und Sicherheit

12. **Steuerungskennzahl/ Leistungskennzahl**

- Registrierung/ Anmeldung

- mindestens 100 Teilnehmer bzw. Teilnehmerinnen (Jahr 1)
- mindestens 300 Teilnehmer bzw. Teilnehmerinnen (Jahr 3)
- Berichterstattung
 - ständige Datenauswertung, mindestens vierteljährlich (Jahr 1)
 - allgemeine Datenberichterstattung, mindestens jährlich (Jahr 2)
- Forschung
 - mindestens ein erfolgreicher Forschungsrekrutierungszyklus (Jahr 3)
 - Konzeptnachweis zur Registernutzung, um prospektive klinische Studie zu konzipieren (Jahr 3)

13. Vorteile für Forscher bzw. Forscherinnen/ Kliniker bzw. Klinikerinnen

- Verbindung mit einer wahrhaft globalen Gruppe von HI-Patienten und HI-Patientinnen
 - umfassendster gesammelter HI-Datensatz
 - Rekrutierung Studienbeteiligung
- mindestens Jährliche Berichterstattung
 - HI-Naturgeschichte
 - Lage des aktuellen, globalen HI-Managements
- fruchtbarer Boden für künftige Forschungsprojekte

14. Akademische Zusammenarbeit und Industriezusammenarbeit

- Protokollentwicklung
- Standortauswahl für Forschungsstudien und klinische Studien

- Identifizierung von geeigneten Rekruten und Rekrutinnen
- Aufklärung der Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft
- Einbindung und Beibehaltung der Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft
- Dialog mit Finanzierungs- und Regulierungskörperschaften

15. Wie Sie helfen können

- Weisen Sie Patienten und Patientinnen auf das Register hin
- Klären Sie andere Endokrinologen bzw. Endokrinologinnen bezüglich der Registeranmeldung auf
- Benutzen Sie das Register als **Hilfsmittel/ Ressource**
- Künftige Erforschungen:
 - Integrierung von klinischen/ institutionellen Patienten- bzw. Patientinnendaten
 - Verbesserung der Vernetzungen zwischen Patient bzw. Patientin und Kliniker bzw. Klinikerin
 - Aufklärung und Ermächtigung der Patienten- bzw. Patientinnengemeinschaft

16. Das HI-Globalregister

Kongenitaler Hyperinsulinismus patientbetriebene Forschung für eine aussichtsreichere Zukunft

Kongenitaler Hyperinsulinismus International hat das HI-Globalregister entwickelt, um Behandlungen zu verbessern und Heilungen zu finden. Das HI-Globalregister ist **ein Hilfsmittel/eine Ressource**, um die Wirkung dieser Erkrankung auf die ganze Gemeinschaft von Patienten und Patientinnen bzw. Betroffenen besser zu verstehen.

Das HI-Globalregister ist eine patientbetriebene Studie, die aus Befragungen zu Patienten- bzw. Patientinnenerfahrung und Gesundheitsfolgen besteht. Patienten bzw. Patientinnen und deren Eltern bzw. Erziehungsberechtigten können daran teilnehmen, indem sie Informationen von irgendwo auf der Welt eingeben. Die Daten werden anonymisiert und sie werden in einer Online-Datenbank sicher abgelegt. Nach Eingang des Einverständnisses des Teilnehmers bzw. der Teilnehmerin, Registerdaten werden mit anderen Teilnehmern bzw. Teilnehmerinnen sowie mit denen, die Forschung betreiben und klinische Studien durchführen, geteilt. Die Registerdaten werden nur mit denen geteilt, die vom Lenkungsausschuss des HI-Globalregisters genehmigt werden, inklusive Ärzte bzw. Ärztinnen, Forscher bzw. Forscherinnen und Patienteninteressenvertretungen.

Werden Sie Teil vom HI-Globalregister und helfen Sie dabei, eine Heilung zu finden!
higlobalregistry.org

17. Werden Sie Teil vom HI-Globalregister!