

Dr. Jessica Vasseur

Aufbau des NARSE



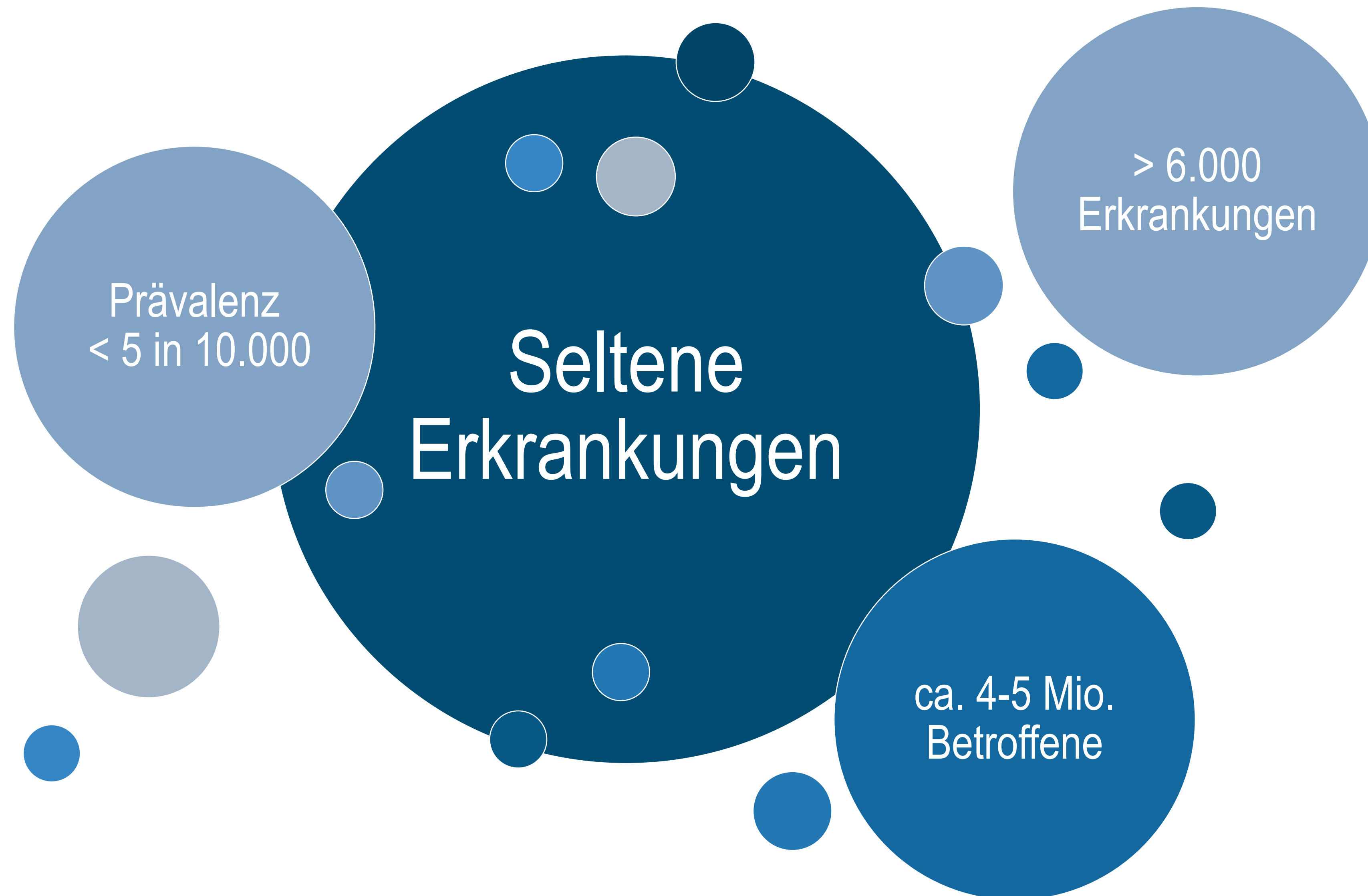
Nationales Register
für Seltene Erkrankungen

MIRACUM-DIFUTURE-Kolloquium

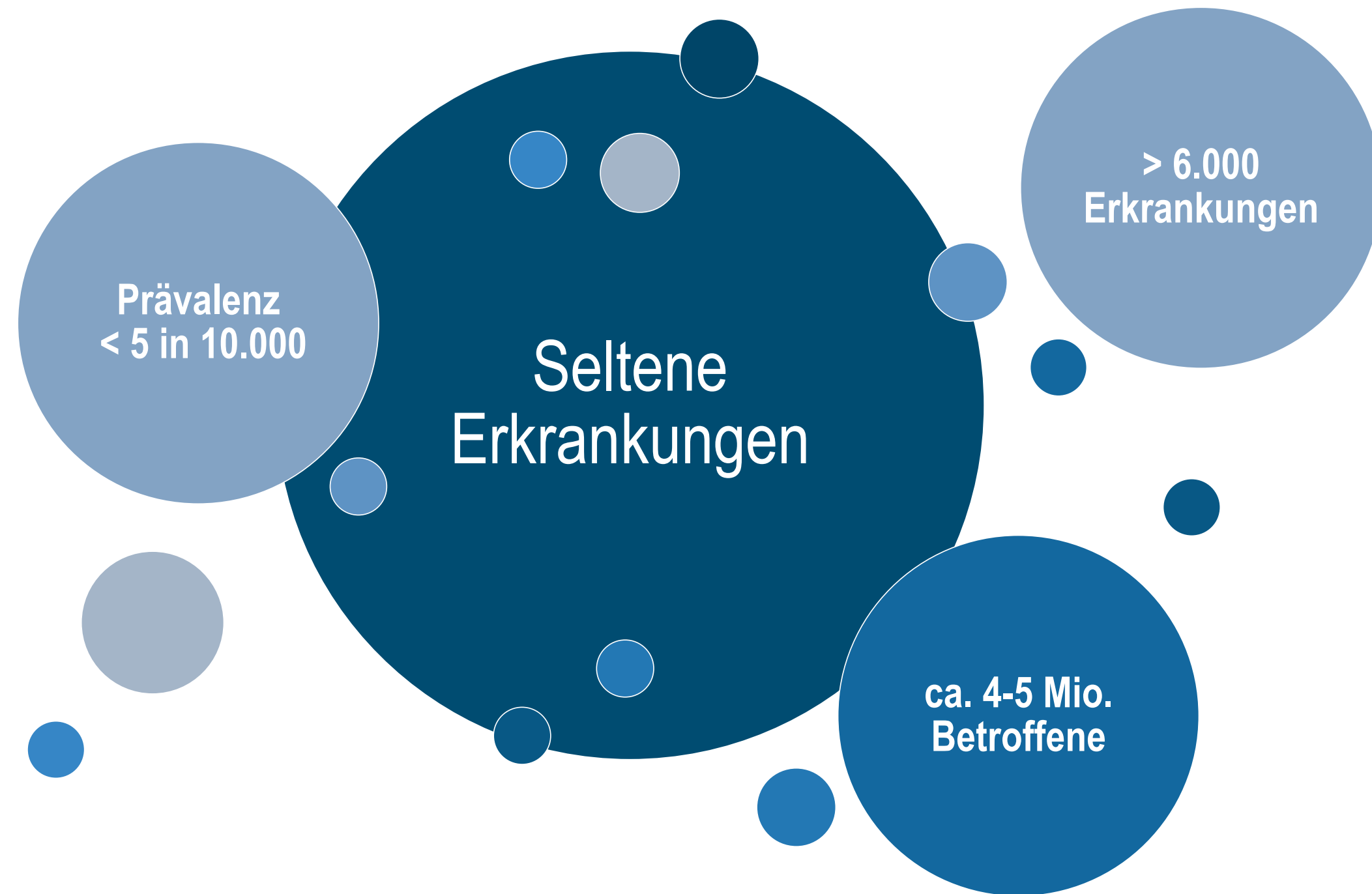
16.05.2023



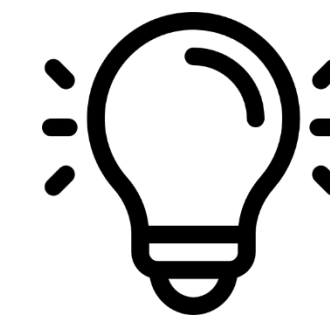
INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK
UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT



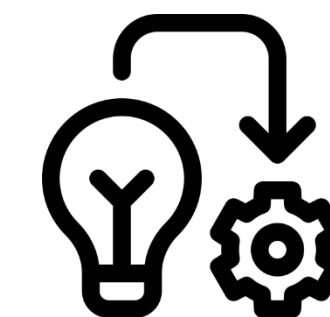
Hintergrund NARSE



Nationales Register
für Seltene Erkrankungen



Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung



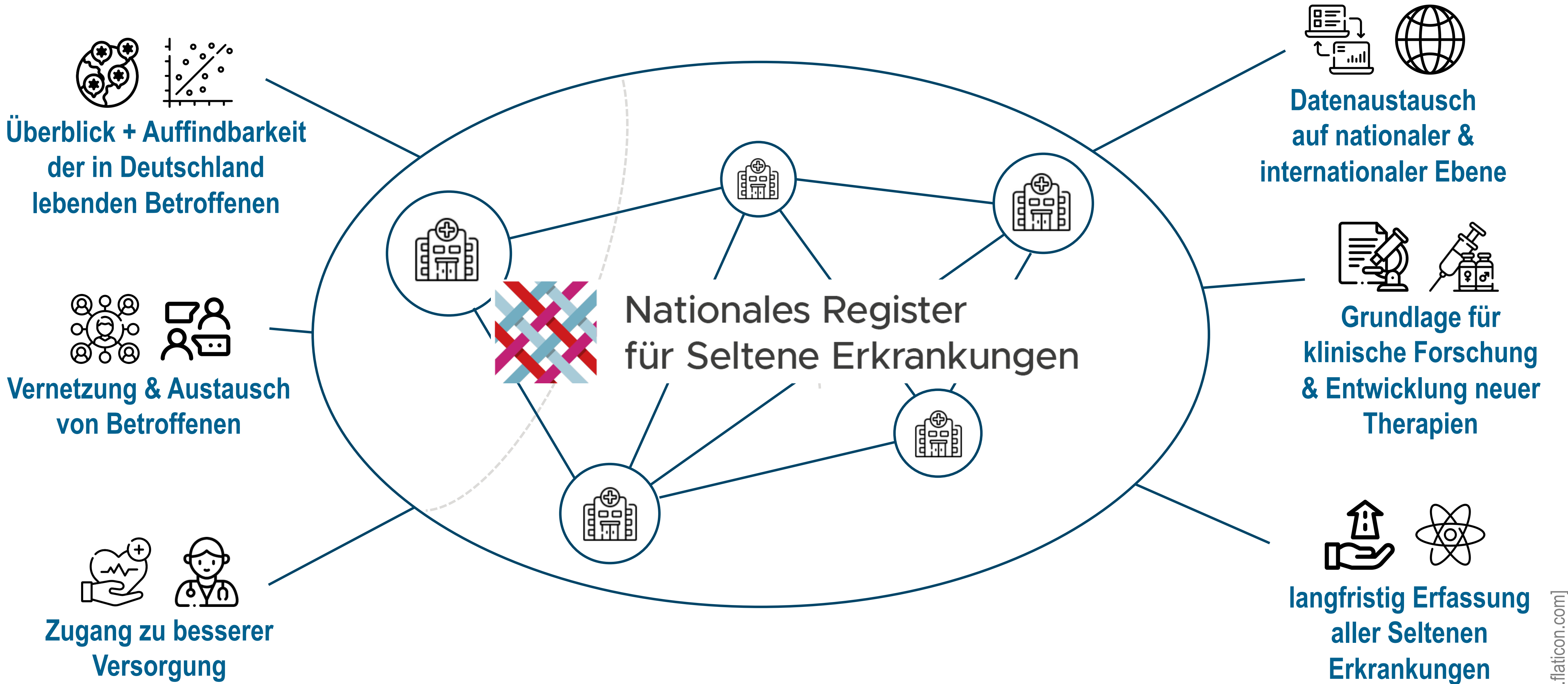
IBIH Berlin Institute
of Health
Charité & MDC



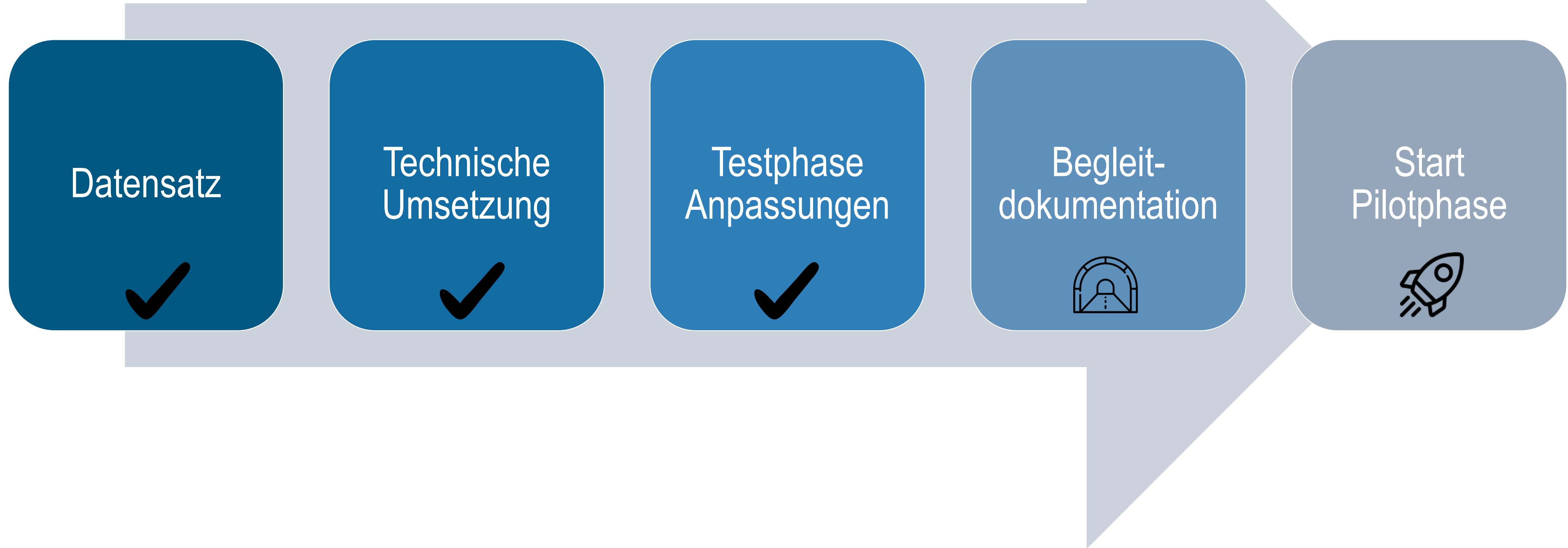
INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK

UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT

Ziele & Aufgaben des NARSE

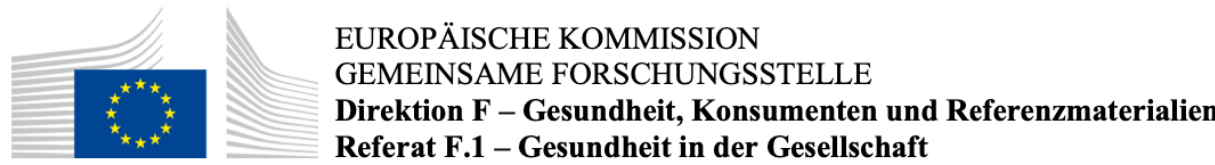


Überblick Umsetzung



NARSE Minimaldatensatz

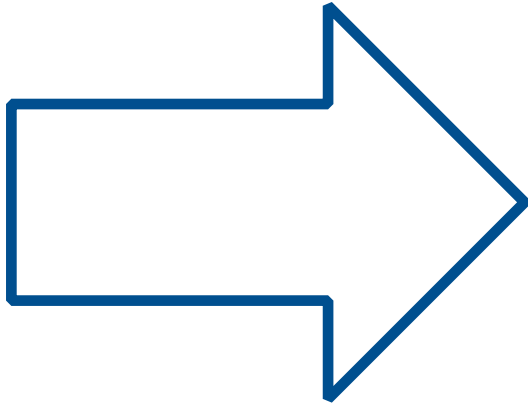
ERDRI CDS der EU-RD Plattform



EUROPÄISCHE KOMMISSION
GEMEINSAME FORSCHUNGSTELLE
Direktion F – Gesundheit, Konsumenten und Referenzmaterialien
Referat F.1 – Gesundheit in der Gesellschaft

EUROPÄISCHE PLATTFORM FÜR DIE REGISTRIERUNG SELTENER KRANKHEITEN (EU-SK-Plattform)
European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

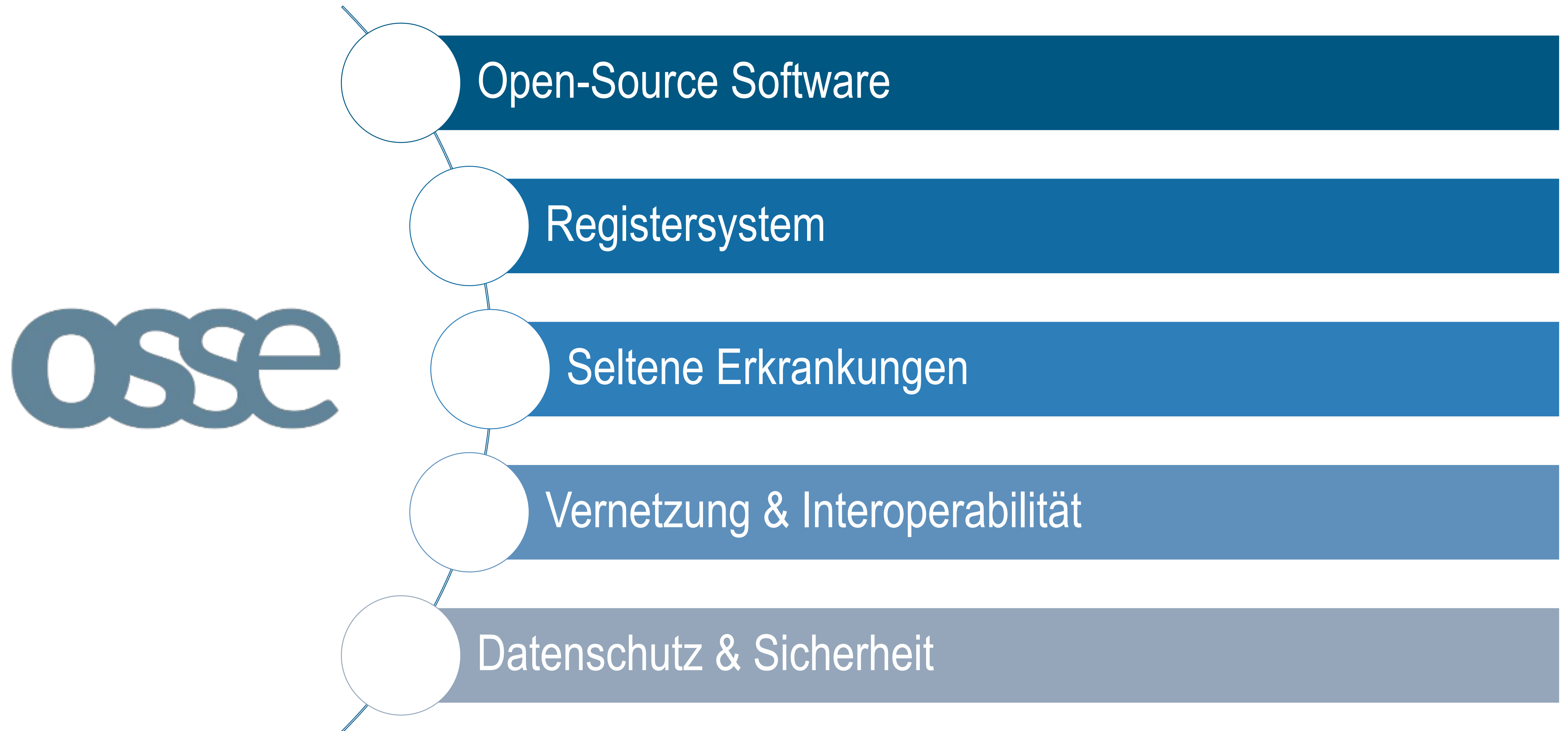
Gruppe	Element Nr.	Bezeichnung des Elements	Beschreibung des Elements	Kodierung	Bemerkung
1. Pseudonym	1.1	Pseudonym	Pseudonym des Patienten	<ul style="list-style-type: none">• Zeichenfolge	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/eu-pid-intro
	2.1	Geburtsdatum	Geburtsdatum des Patienten	<ul style="list-style-type: none">• Datum (TT/MM/JJJJ)	
2. Persönliche Angaben	2.2	Geschlecht	Geschlecht des Patienten bei der Geburt	<ul style="list-style-type: none">• Weiblich• Männlich• Unbestimmt• Fötus (unbekannt)	
	3.1	Patientenstatus	Lebender oder toter Patient	<ul style="list-style-type: none">• Lebend• Tot• Nicht weiterverfolgt• Verweigert	Falls tot, Frage 3.2 beantworten.
3. Patientenstatus	3.2	Todeszeitpunkt	Sterbedatum des Patienten	<ul style="list-style-type: none">• Datum (TT/MM/JJJJ)	
	4.1	Erstkontakt mit dem Fachzentrum	Datum des ersten Kontakts mit dem Fachzentrum	<ul style="list-style-type: none">• Datum (TT/MM/JJJJ)	
4. Behandlungsverlauf					




NARSE Minimaldatensatz

- Formale Kriterien
 - Einwilligung
 - Diagnose
- Persönlicher & Familiärer Hintergrund
 - Alterskategorie
 - Geschlecht
 - Status
 - Familienanamnese
- Anamnese & Diagnostik
 - Alter bei Diagnose / Symptombeginn
 - Therapie
 - Diagnostik (Genetik, Phänotyp, Biomarker)






NARSE Umsetzung



Nationales Register
für Seltene Erkrankungen

Willkommen beim Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)

Login



Hier anmelden

Impressum

Datenschutz

Login-Screen


osse

Übersicht

Patientenliste


Rolle: Test Dateneingabe

Jessica Vasseur




Nationales Register
für Seltene Erkrankungen

Willkommen beim Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)



Zeigt eine durchsuchbare und sortierbare
Patientenliste an.



Sie werden zur Mainzelliste geleitet, wo Sie
neue Patienten anlegen können.

Patientenliste anzeigen

Neuen Patienten anlegen

Statistik

10

Einträge anzeigen

Standort	# Patienten
Test Location	19
OI Gesellschaft	n. a.
# Gesamt	19

Zurück

1

Nächste

Dokumente

Hier finden Sie hilfreiche Dokumente zum Download.

[Handbuch Datenmanagement \(en\)](#)

Links

Hier finden Sie Links zu weiterführenden Quellen.

[OSSE Website](#)

[European Platform on Rare Disease Registration](#)

Register-Dashboard

Anamnese und Diagnostik
Dokumentation der durchgeführten Anamnese und Diagnostik

Version: 8

Alter bei Symptombeginn und Diagnose

Alter bei ersten Symptomen

Monate

Alter bei Diagnose

Monate

Therapie

Spezifische Therapie

Diagnose

Absicherung der Diagnose

☐ Durch molekulargenetische Untersuchung gesicherte Diagnose

☐ Klinische Verdachtsdiagnose wahrscheinlich durch Phänotyp (HPO), aber keine genetische Diagnose

☐ Genetische Diagnose, aber Phänotyp (HPO) nicht passend

Genetisch gesicherte Diagnose

☐ Ja

☐ Nein

☐ Unbekannt

Gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker

☐ Ja

☐ Nein

☐ Unbekannt

Klinisch gesicherte Diagnose entsprechend HPO

☐ Ja

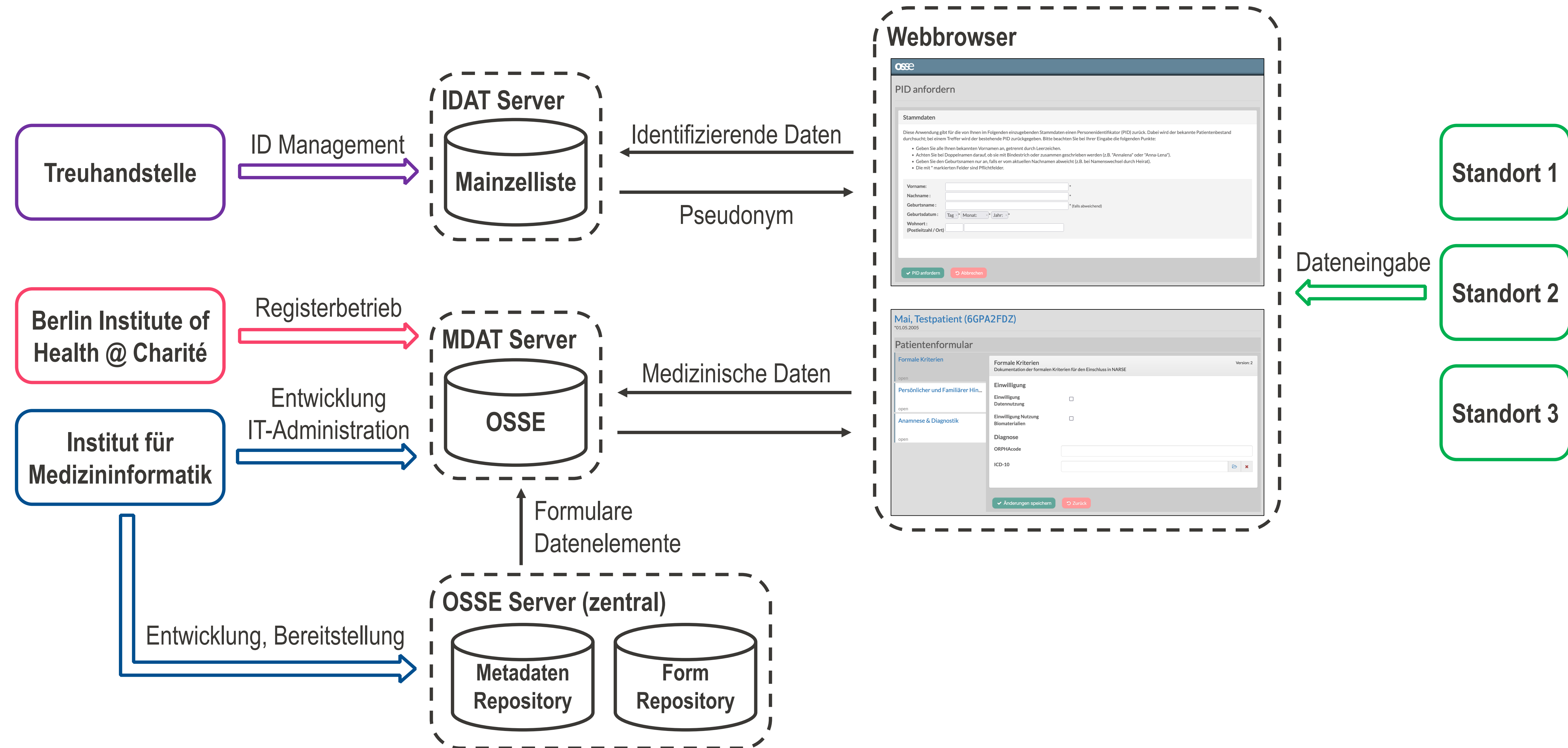
☐ Nein

☐ Unbekannt

Patientenformular

16. Mai 2023

Technische Infrastruktur NARSE





Organisatorische Umsetzung

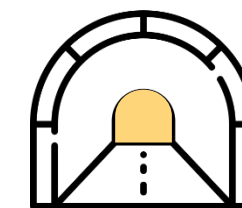


Aktueller Stand & Ausblick

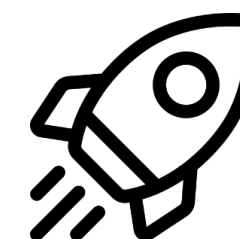
technische + inhaltliche
Umsetzung



Ausarbeitung
Begleitdokumentation



Start Pilotphase
Q2 2023



Datenübermittlung



Patienteneinbindung

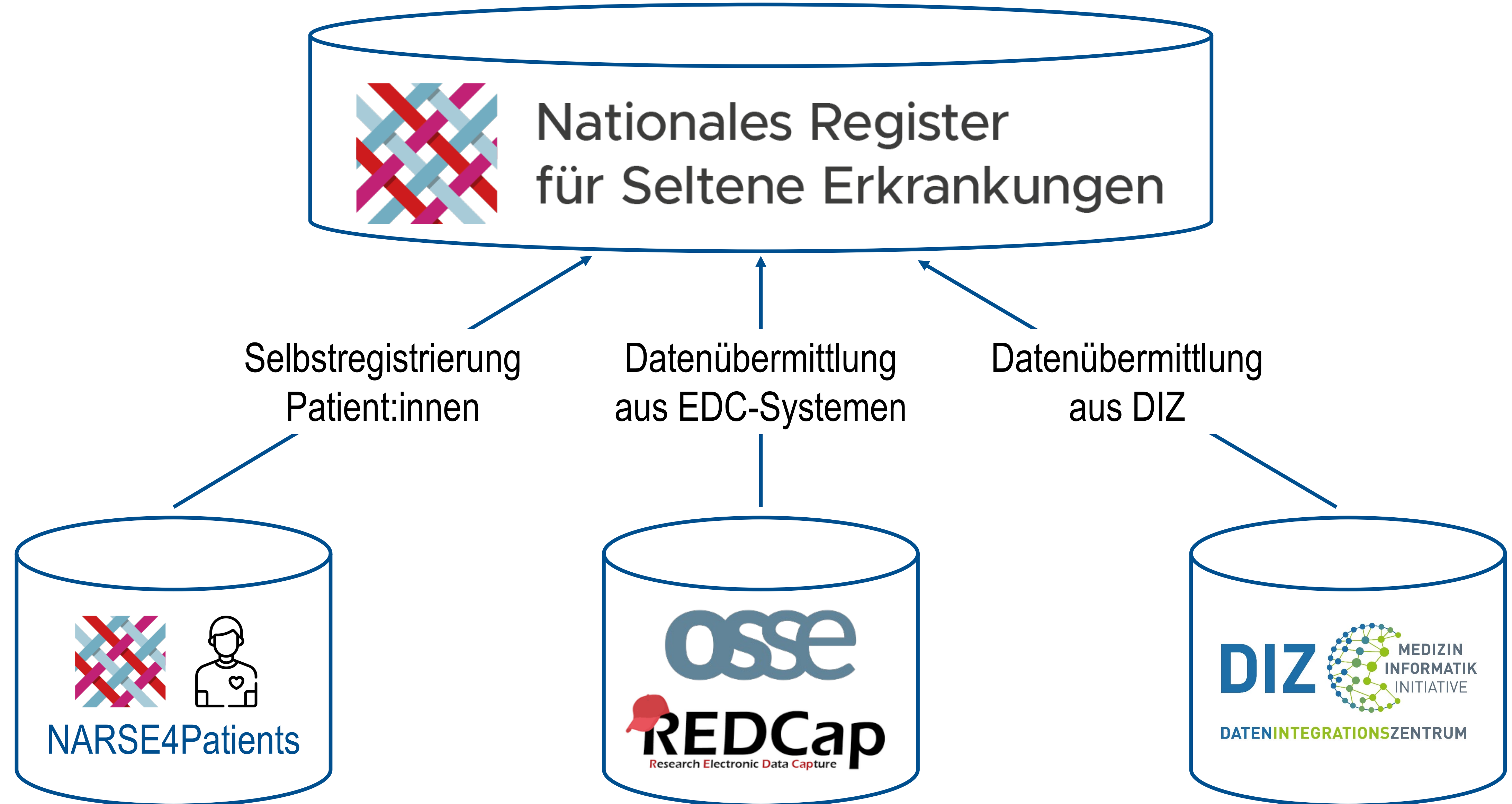


Erweiterung



Begleitevaluation FAIR4Rare





Vielen Dank für die Aufmerksamkeit!

Dr. Jessica Vasseur

Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt
Universitätsklinikum Frankfurt
Institut für Medizininformatik – IMI

Haus 33C
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt

jessica.vasseur@kgu.de



Nationales Register für Seltene Erkrankungen



Prof. Dr. Holger Storf
Jens Göbel
+ AG Data Collection & Provision



Dr. Josef Schepers
Dr. Franziska Krause
Michael Muzoora
Adam Graefe



Prof. Dr. Anette Grütters-Kieslich
Sanna Börgel
Eva Thull
+ Think Tank SE



Konsortialpartner

(Universität Göttingen, Klinikum Bochum, TU Dresden,
UK Aachen, UK Tübingen, Universität Köln)

Kooperationspartner

(Mukoviszidose e.V., DGOI, Achse e.V., UK Würzburg,
UK Bonn, UK Erlangen, TU München)