

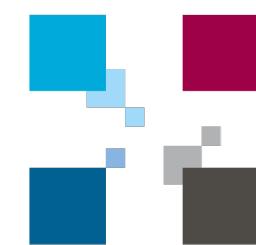
Dr. Jessica Vasseur

Aufbau des NARSE



Nationales Register
für Seltene Erkrankungen

MIRACUM-DIFUTURE-Kolloquium
16.05.2023

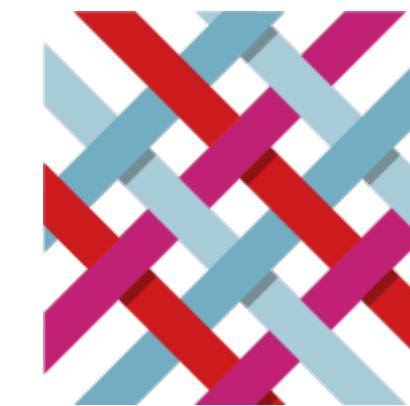
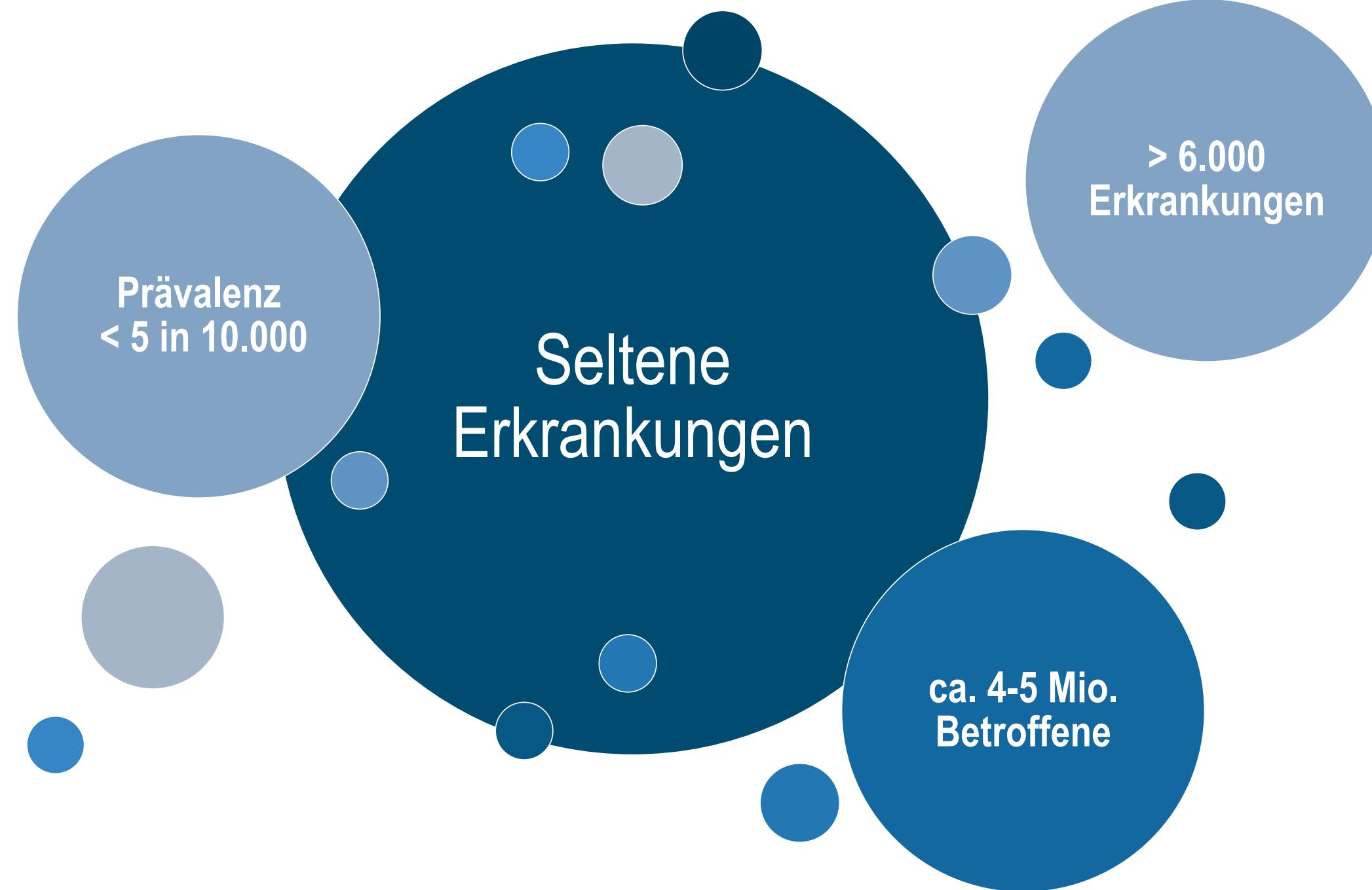


INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK
UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT

Seltene Erkrankungen



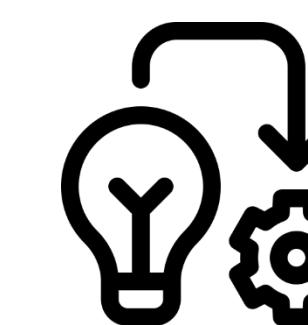
Hintergrund NARSE



Nationales Register
für Seltene Erkrankungen



Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung



IBIH Berlin Institute
of Health
Charité & MDC

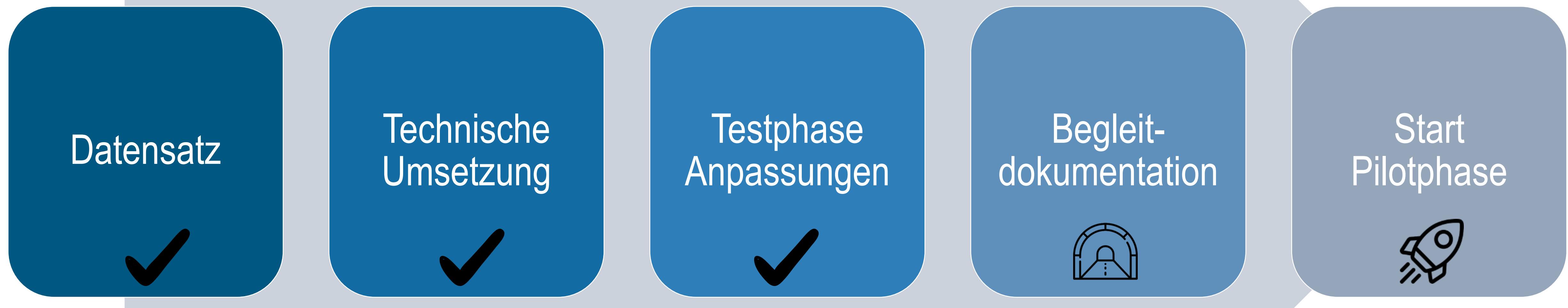


INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK
UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT

Ziele & Aufgaben des NARSE



Überblick Umsetzung



NARSE Minimaldatensatz

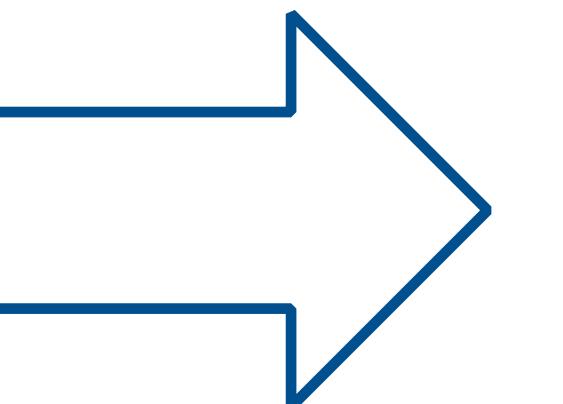
ERDRI CDS der EU-RD Plattform



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

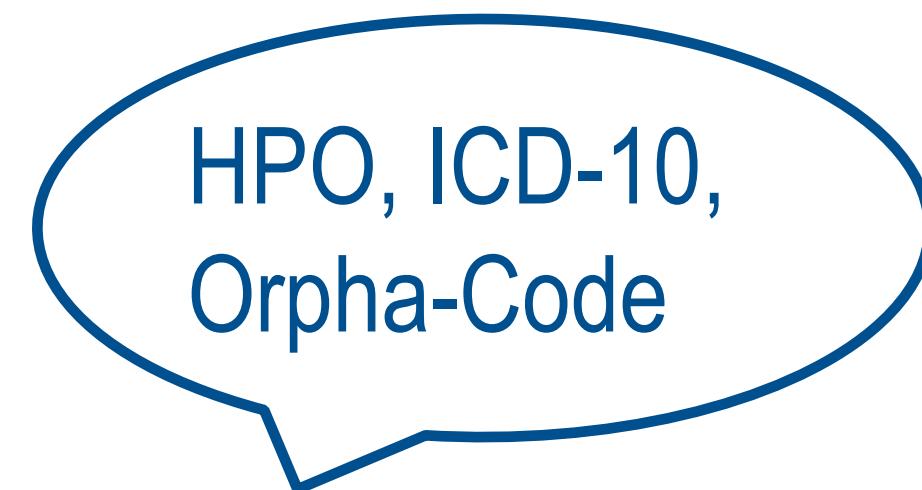
EUROPÄISCHE PLATTFORM FÜR DIE REGISTRIERUNG SELTENER KRANKHEITEN (EU-SK-Plattform)
European Platform on Rare Disease Registration - EU RD Platform

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. Persönliche Angaben	2.1	Geburtsdatum	Geburtsdatum des Patienten	<ul style="list-style-type: none"> Datum (TT/MM/JJJJ) 	
	2.2	Geschlecht	Geschlecht des Patienten bei der Geburt	<ul style="list-style-type: none"> Weiblich Männlich Unbestimmt Fötus (unbekannt) 	
3. Patientenstatus	3.1	Patientenstatus	Lebender oder toter Patient	<ul style="list-style-type: none"> Lebend Tot Nicht weiterverfolgt Verweigert 	Falls tot, Frage 3.2 beantworten.
	3.2	Todeszeitpunkt	Sterbedatum des Patienten	<ul style="list-style-type: none"> Datum (TT/MM/JJJJ) 	
4. Behandlungsverlauf	4.1	Erstkontakt mit dem Fachzentrum	Datum des ersten Kontakts mit dem Fachzentrum	<ul style="list-style-type: none"> Datum (TT/MM/JJJJ) 	

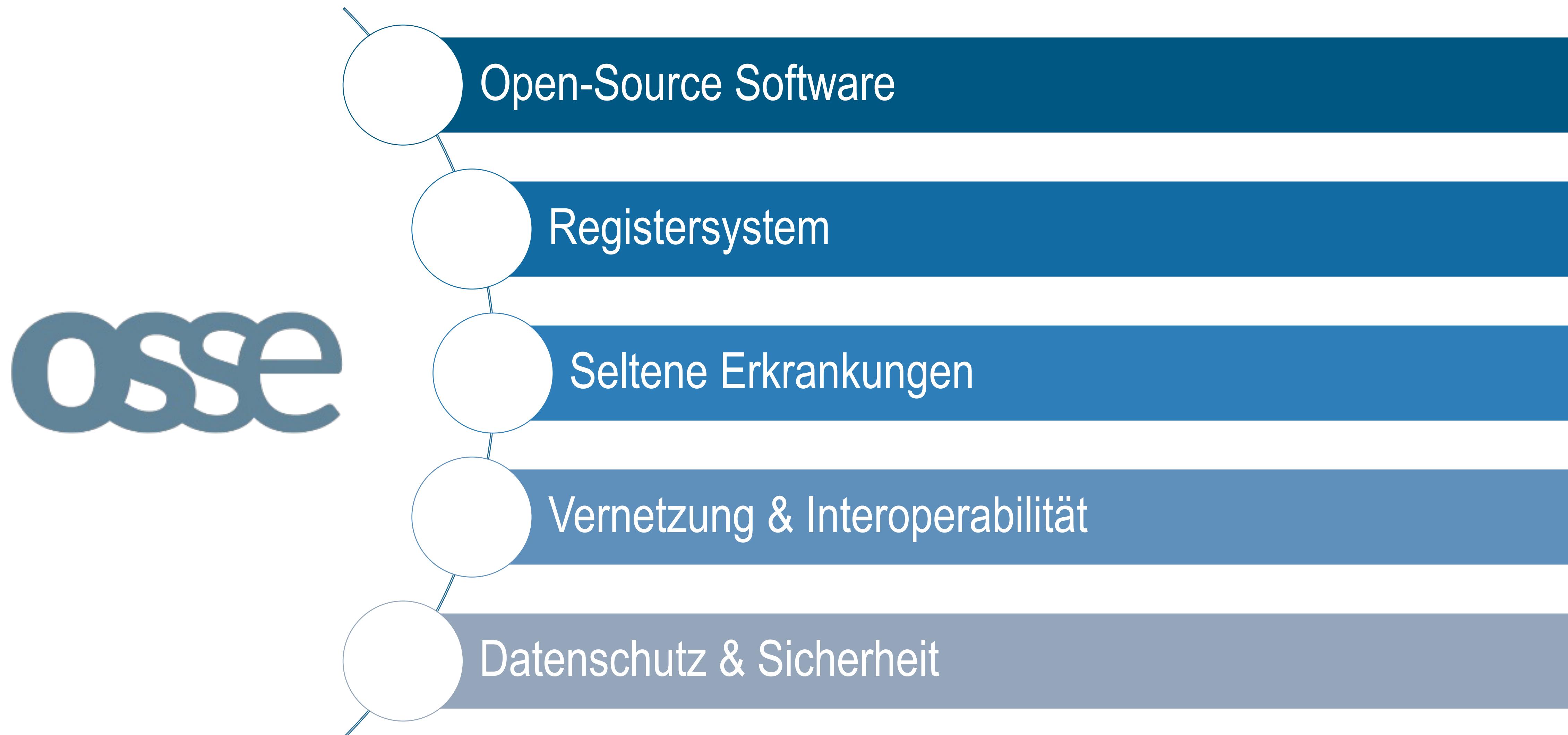


NARSE Minimaldatensatz

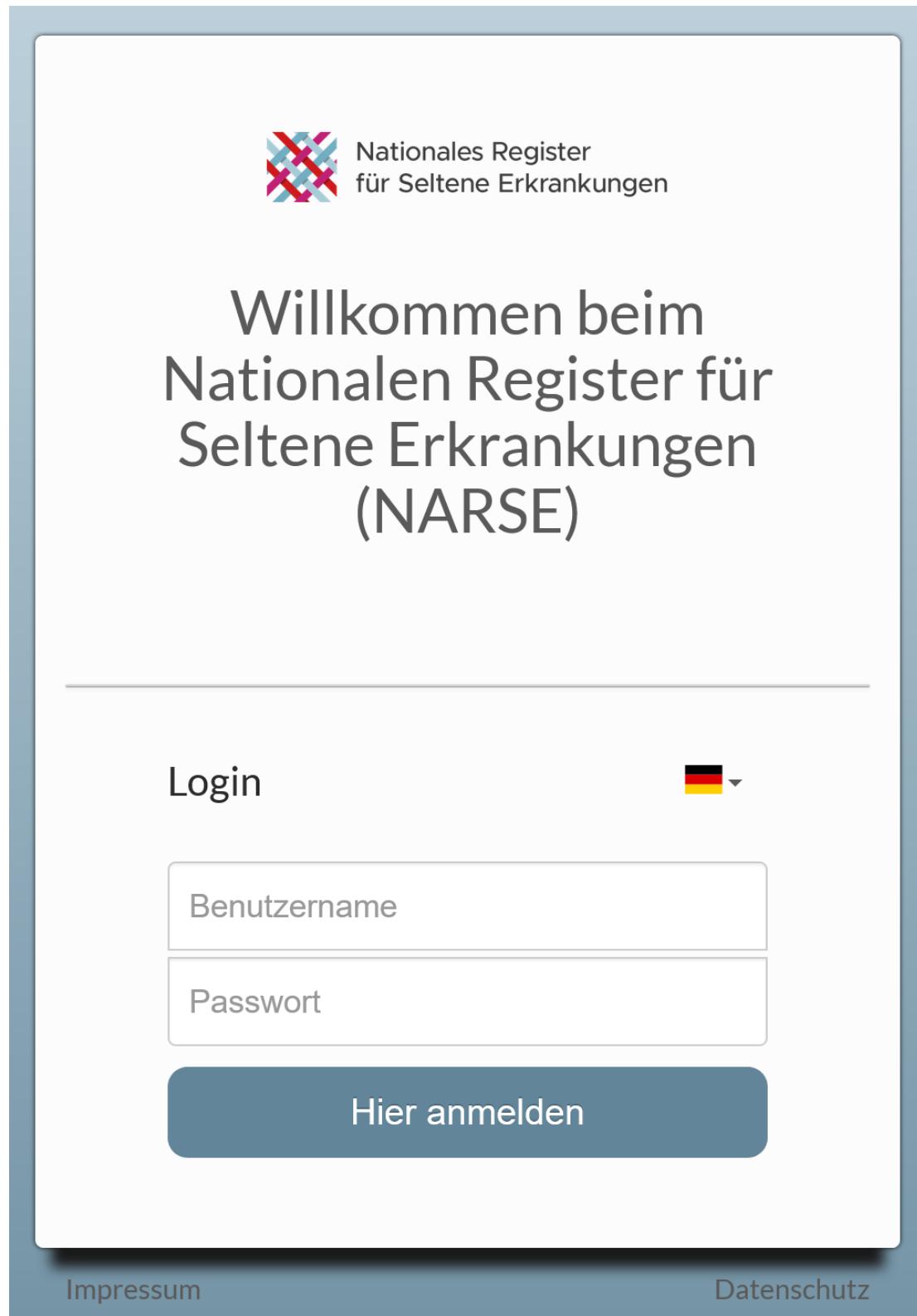
- Formale Kriterien
 - Einwilligung
 - Diagnose
- Persönlicher & Familiärer Hintergrund
 - Alterskategorie
 - Geschlecht
 - Status
 - Familienanamnese
- Anamnese & Diagnostik
 - Alter bei Diagnose / Symptombeginn
 - Therapie
 - Diagnostik (Genetik, Phänotyp, Biomarker)



HPO, ICD-10,
Orpha-Code

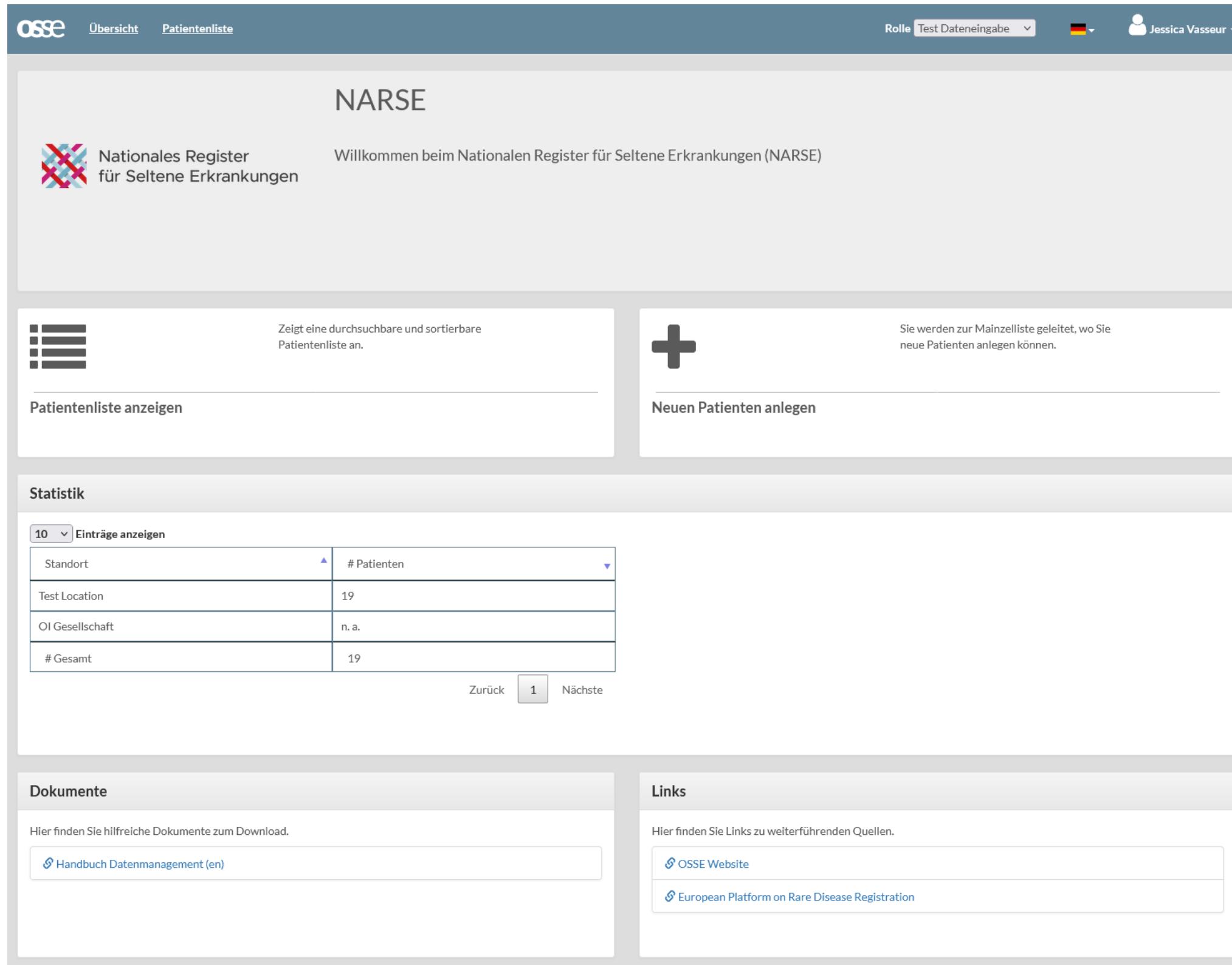


NARSE Umsetzung



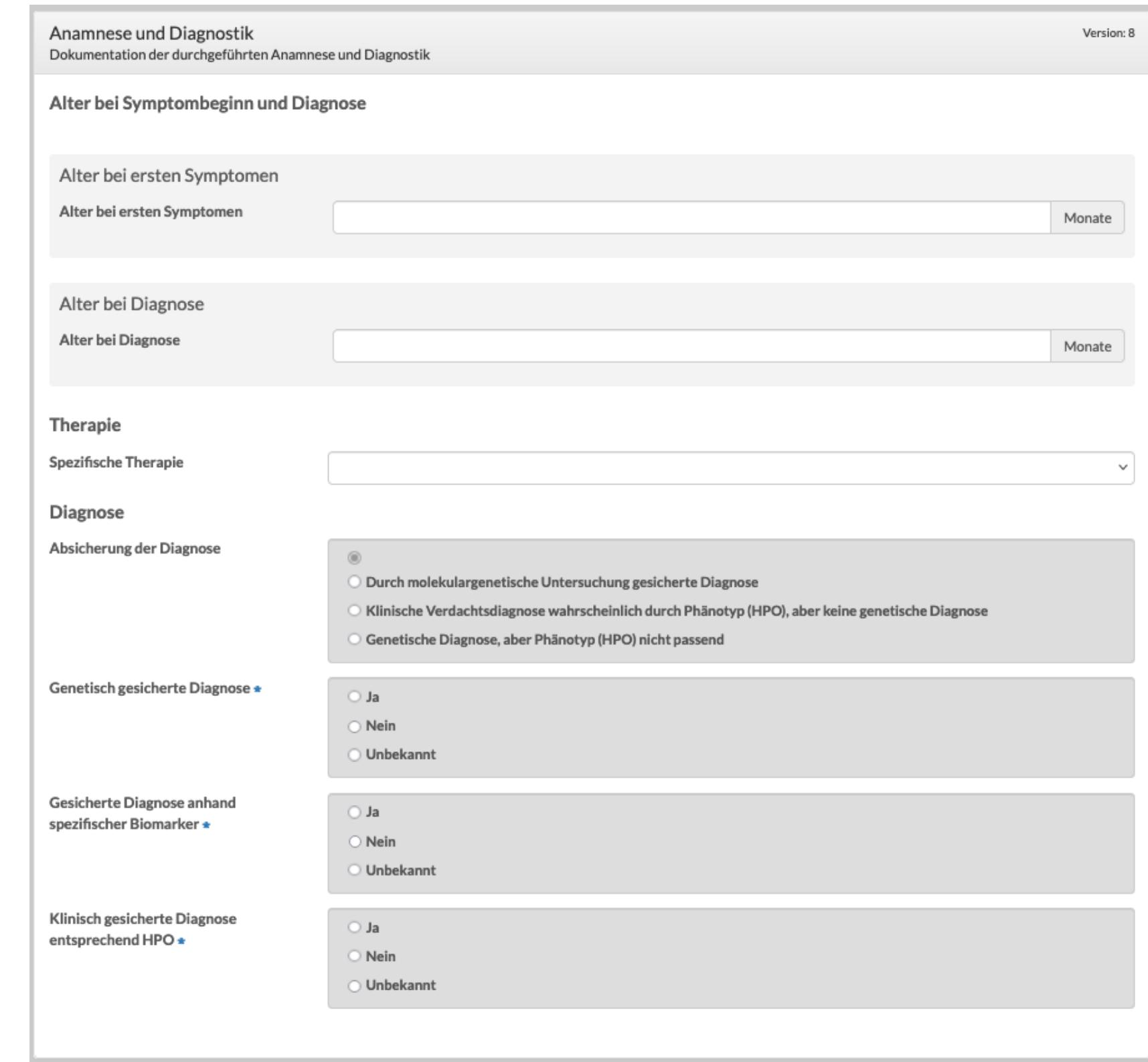
The login screen features the logo of the National Register for Rare Diseases (NARSE) and the text "Willkommen beim Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)". It includes fields for "Benutzername" and "Passwort", a "Hier anmelden" button, and links for "Impressum" and "Datenschutz".

Login-Screen



The dashboard shows the NARSE logo and a welcome message. It includes sections for "Patientenliste anzeigen" (Patient list view), "Neuen Patienten anlegen" (Create new patient), "Statistik" (Statistics) showing 19 patients from Test Location, "Dokumente" (Documents) with a link to the Handbuch Datenmanagement, and "Links" (Links) to the OSSE Website and European Platform on Rare Disease Registration.

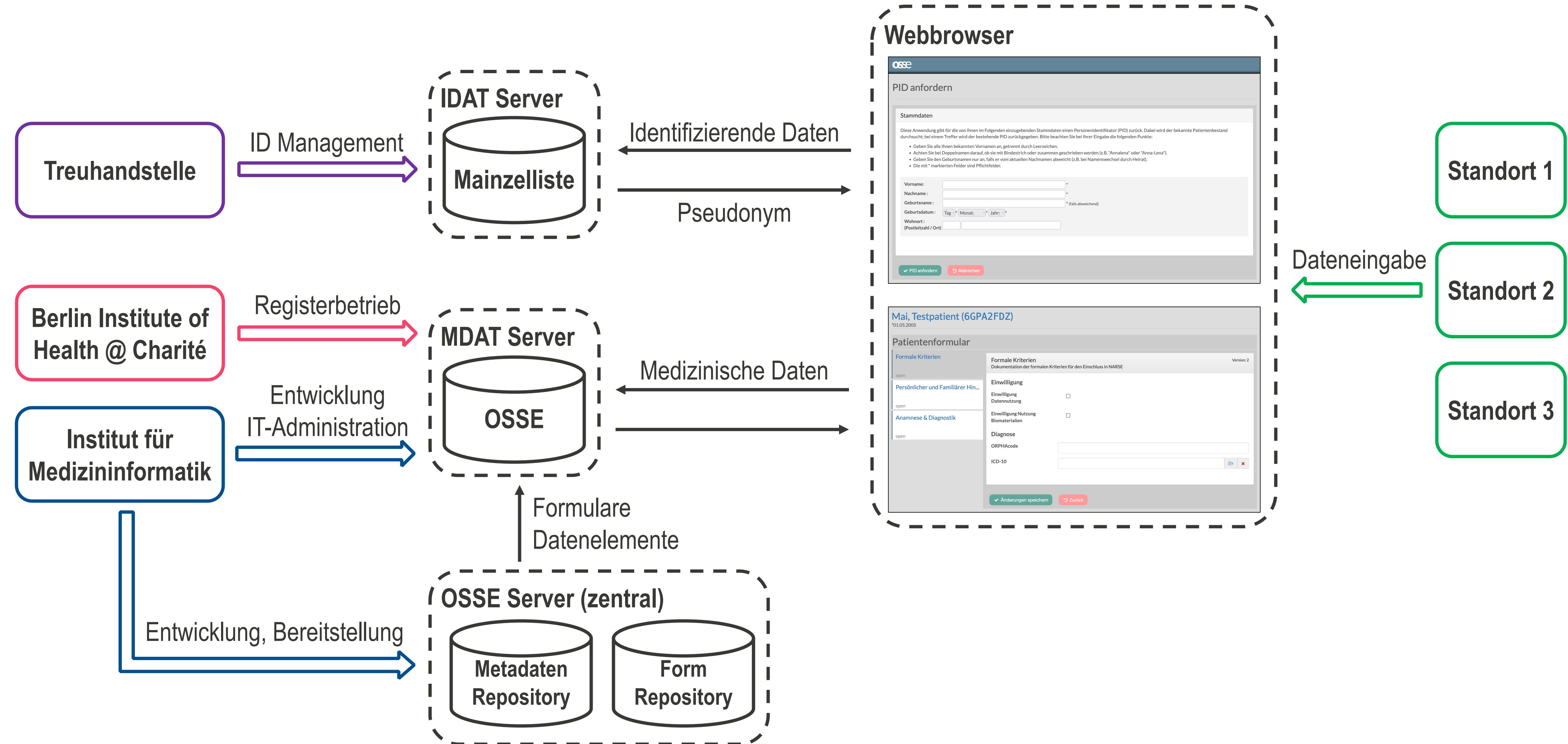
Register-Dashboard



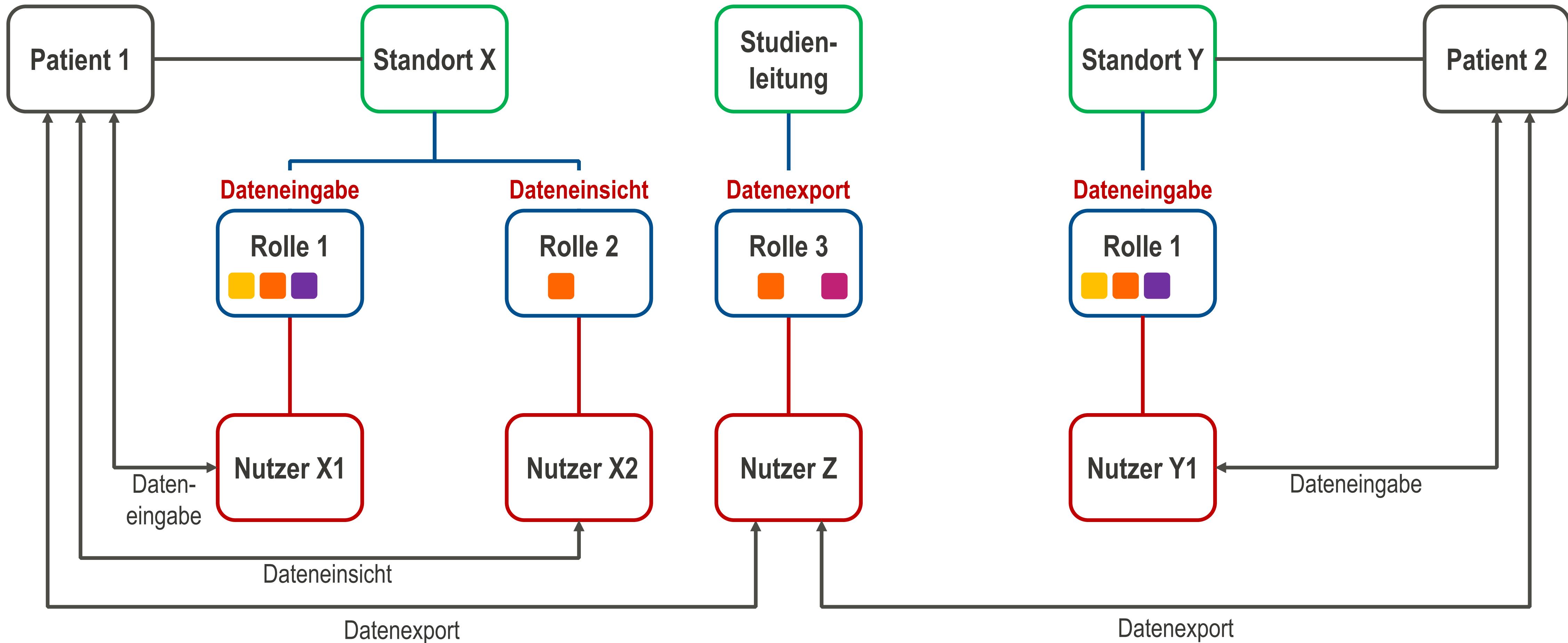
The patient form section is titled "Anamnese und Diagnostik" (Anamnesis and Diagnosis) and "Dokumentation der durchgeföhrten Anamnese und Diagnostik" (Documentation of performed anamnesis and diagnosis). It includes fields for "Alter bei Symptombeginn und Diagnose" (Age at symptom onset and diagnosis), "Therapie" (Therapy), "Diagnose" (Diagnosis), and "Genetisch gesicherte Diagnose" (Genetically confirmed diagnosis) with radio button options for "Ja", "Nein", or "Unbekannt".

Patientenformular

Technische Infrastruktur NARSE



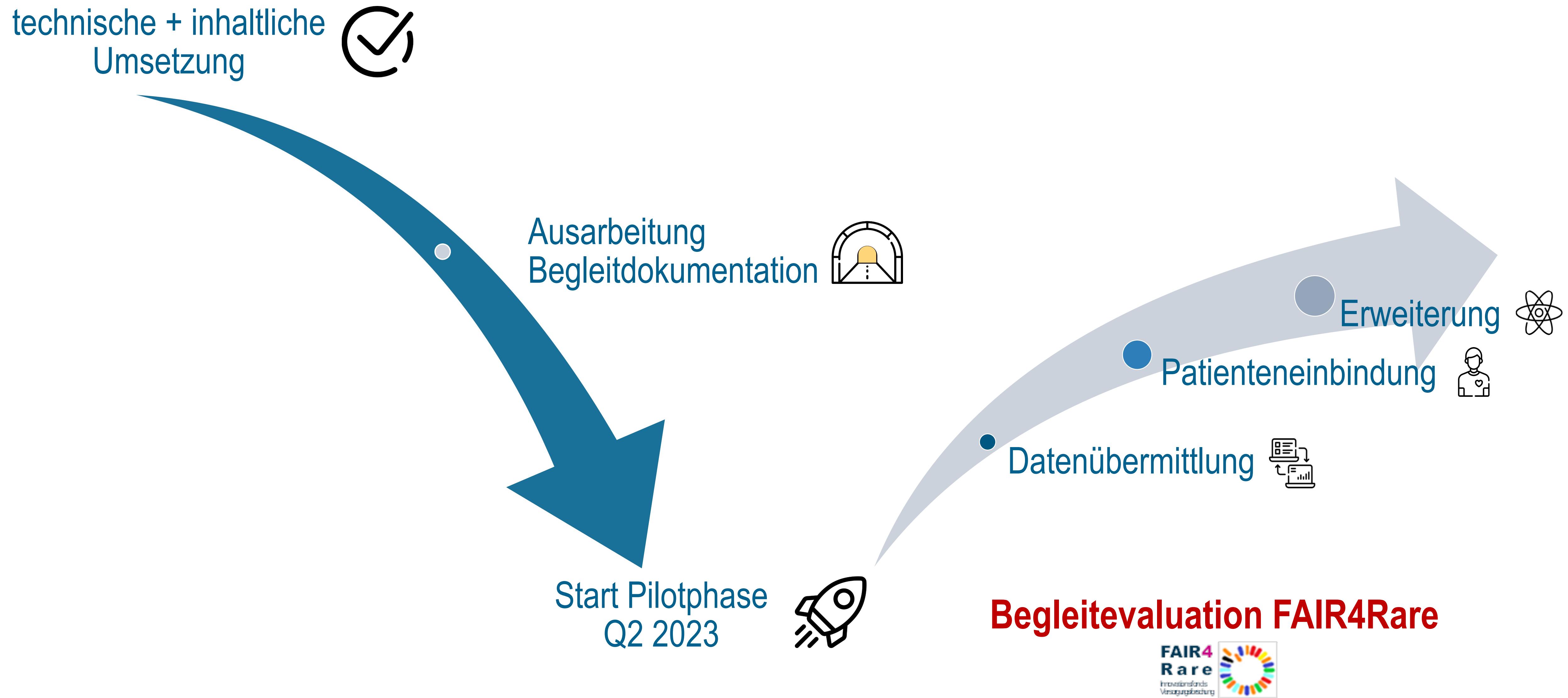
Rollenkonzept NARSE



Organisatorische Umsetzung

Risikomanagement
Registerprotokoll
Datennutzungsordnung
Data Access Committee
Identitätsmanagement
Patienteninformation
Patienteneinwilligung
Datenschutzkonzept
Einwilligungsmanagement
Vereinbarungen
AV-Vertrag
Ethikantrag^{SOPs}
Homepage
Publikationsordnung
Organisationsstruktur
DSFA Treuhandstelle
Benutzerhandbuch
Qualitätsmanagement

Aktueller Stand & Ausblick



Evaluation & Weiterentwicklung in FAIR4Rare



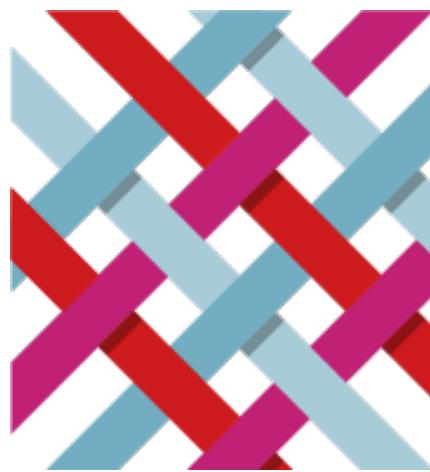
Vielen Dank für die Aufmerksamkeit!

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 Grüters-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)