

**Michele Zoch**

Institut für Medizinische Informatik und Biometrie  
Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus

## FAIR4Rare

Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen nationalen  
Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE)

MIRACUM DIFUTURE Kolloquium  
14.11.2023

# Seltene Erkrankungen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie weniger als **5 von 10.000 Menschen** betrifft

Eine Erkrankung gilt als **ultraselten**, wenn sie weniger als 1 von 50.000 Menschen betrifft

**3 – 6 %** der Bevölkerung, d. h.

**400 Mio.** Patient:innen weltweit sind betroffen



Die korrekte Diagnosestellung dauert durchschnittlich **5 – 8 Jahre**

**50 %** der Patient:innen bleiben undiagnostiziert

**5.000 – 8.000**

unterschiedliche  
Seltene Erkrankungen

Ca. **3 %** der Seltenen  
Erkrankungen haben eine  
gesicherte Therapiemöglichkeit

Nur sehr wenige **Register** für  
Seltene Erkrankungen können  
kontinuierlich gepflegt werden



Verbesserung der Nutzbarkeit  
von Gesundheitsdaten von  
Menschen mit Seltenen  
Erkrankungen gemäß der **FAIR-  
Prinzipien**

Nationales Register  
für (Ultra-) Seltene  
Erkrankungen

**Interoperabilität** mit weiteren  
nationalen und internationalen  
Registern

**Register** als wichtiges  
Instrument der Epidemiologie  
und Versorgungsforschung

Epidemiologische **Transparenz**  
und Verbesserung der  
**Forschung**

Kontaktmöglichkeit von  
Betroffenen; insbesondere für  
(klinische) **Studien**

# Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE)

Innovationsausschuss des  
Gemeinsamen Bundesuasschusses  
(GBA)

Ca. 1,5 Mio. Euro

01.04.2023 – 30.09.2025

## Gesamtprojektleitung

- ▶ Dr. Josef Schepers
- ▶ Dr. Franziska Krause

## Konsortialpartner

- ▶ UK Carl Gustav Carus in Dresden
- ▶ UK Frankfurt
- ▶ UK Köln
- ▶ UK Ruhr-Universität Bochum
- ▶ UM Göttingen
- ▶ UK Tübingen
- ▶ UK RWTH Aachen

## Kooperationspartner

- ▶ Mukoviszidose e.V.
- ▶ DOIG
- ▶ ACHSE
- ▶ ELHKS
- ▶ UK Mannheim
- ▶ UK Bonn
- ▶ Klinikum TU München
- ▶ UK Würzburg
- ▶ Jackson Institute (USA)

## Ziel

- Akzeptanzanalyse der NARSE Nutzer:innen

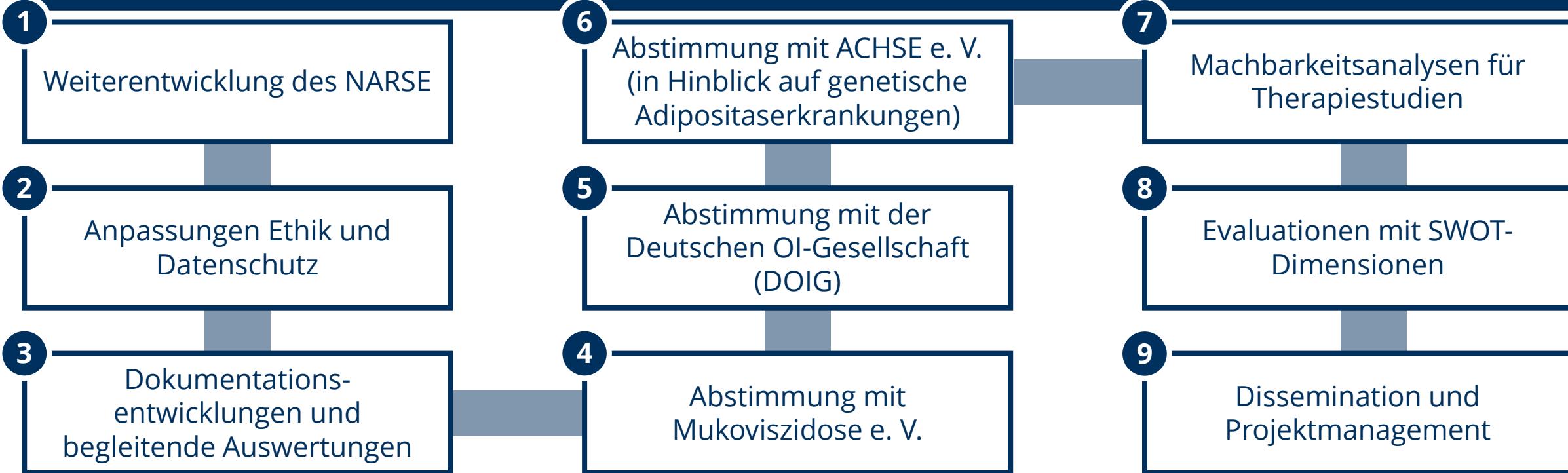
- Ableitung von Empfehlungen für die Weiterentwicklung
- Ableitung von Entscheidungen für die Einführung in den Routineprozess
- Ableitung von Entscheidungen für die Etablierung als Bestandteil des GKV-Systems

## Studiendesign

- ▶ SWOT-Analyse
- ▶ Datenmodellierung und Datenbereitstellung

Untersuchung anhand von Tracer-Diagnosen: Osteogenesis imperfecta, Genetische Adipositasformen und Mukoviszidose

# Arbeitsprogramm



## Erste Arbeiten

- ▶ Entwicklung des Evaluationskonzepts
- ▶ Datenmodellierung

→ Orientierung am Datensatz der Europäischen Infrastruktur für Register für Seltene Erkrankungen  
**(ERDRI CDS)**

→ Nutzung von **FHIR**, insb. Module des **MII Kerndatensatzes**

→ Kombination aus (1) automatisierte Übernahme aus **DIZ** und (2) Zusatzdokumentation mittels  
**RedCap** (Entwicklung des ERKER-Datensatzes)

## Weiterführende Informationen

→ NARSE @ ELHKS

→ FAIR4Rare @ GBA

Dr. Josef Schepers: [josef.schepers@bih-charite.de](mailto:josef.schepers@bih-charite.de)  
Michele Zoch: [michele.zoch@tu-dresden.de](mailto:michele.zoch@tu-dresden.de)

