

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



Nationales Register für Seltene Erkrankungen

Think Tank der
 Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung

Prototyp des Instituts für
Medizinische Informatik
Frankfurt basiert auf **OSSE**

Keine Forschungsdatenbank
und keine Erfassung
longitudinalen medizinischen
Daten

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



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	Konsortialpartner	Kooperationspartner
<ul style="list-style-type: none"> ▶ Dr. Josef Schepers ▶ Dr. Franziska Krause 	<ul style="list-style-type: none"> ▶ UK Carl Gustav Carus in Dresden ▶ UK Frankfurt ▶ UK Köln ▶ UK Ruhr-Universität Bochum ▶ UM Göttingen ▶ UK Tübingen ▶ UK RWTH Aachen 	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Mukoviszidose e.V. ▶ DOIG ▶ ACHSE ▶ ELHKS ▶ UK Mannheim ▶ UK Bonn ▶ Klinikum TU München ▶ UK Würzburg ▶ Jackson Institute (USA)

Folie 4

Ziel

► Akzeptanzanalyse der NARSE Nutzer:innen

→ Ableitung von Empfehlungen für die Weiterentwicklung

→ Ableitung von Entscheidungen für die Einführung in den Routineprozess

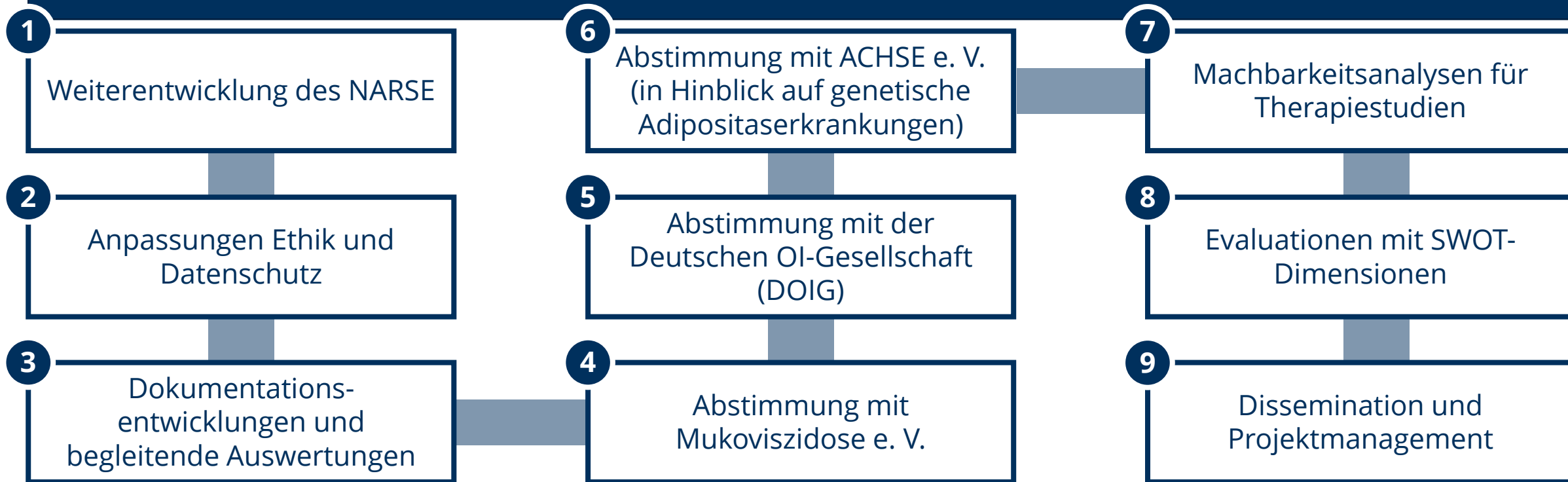
→ Ableitung von Entscheidungen für die Etablierung als Bestandteil des GKV-Systems

Studiendesign

- ▶ SWOT-Analyse
- ▶ Datenmodellierung und Datenbereitstellung

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

Arbeitsprogramm



Folie 7

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
Michele Zoch: michele.zoch@tu-dresden.de

