

EUROPEAN JOINT PROGRAMME ON RARE DISEASES (EJP RD)

Das EJP-RD Virtual Platform Ecosystem Europäische Vernetzung von ExpertInnen für Seltene Erkrankungen

Abishaa Vengadeswaran

Hintergrund – Seltene Erkrankung

- < 5 von 10.000 Menschen betroffen



- ca. 8000 verschiedene seltene Erkrankungen



- ca. 80% genetisch bedingt



- ca. 4 Millionen betroffene in Deutschland

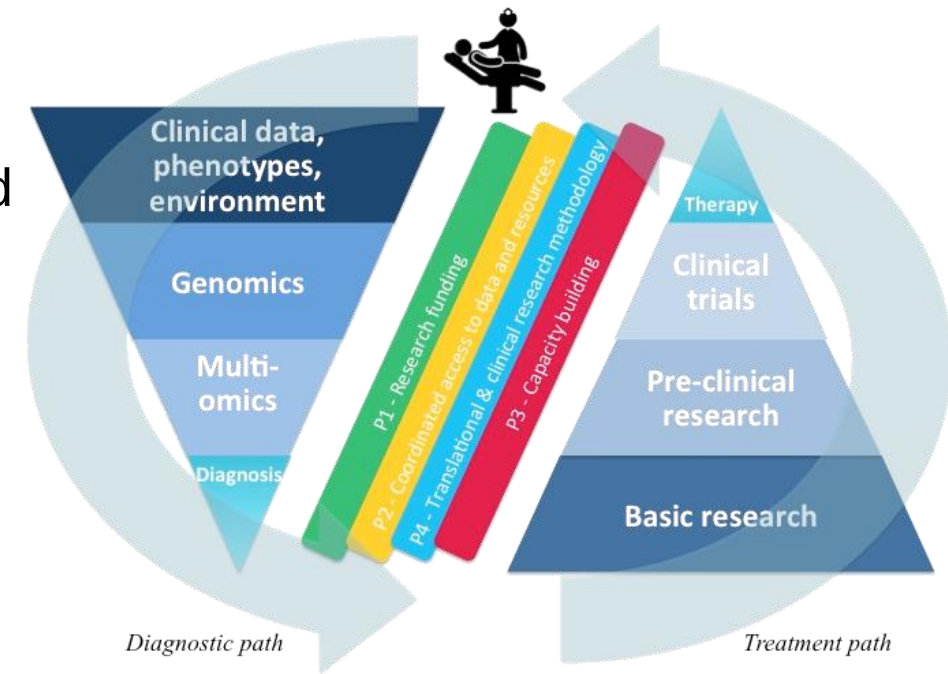


- ca. 300 Millionen betroffene weltweit

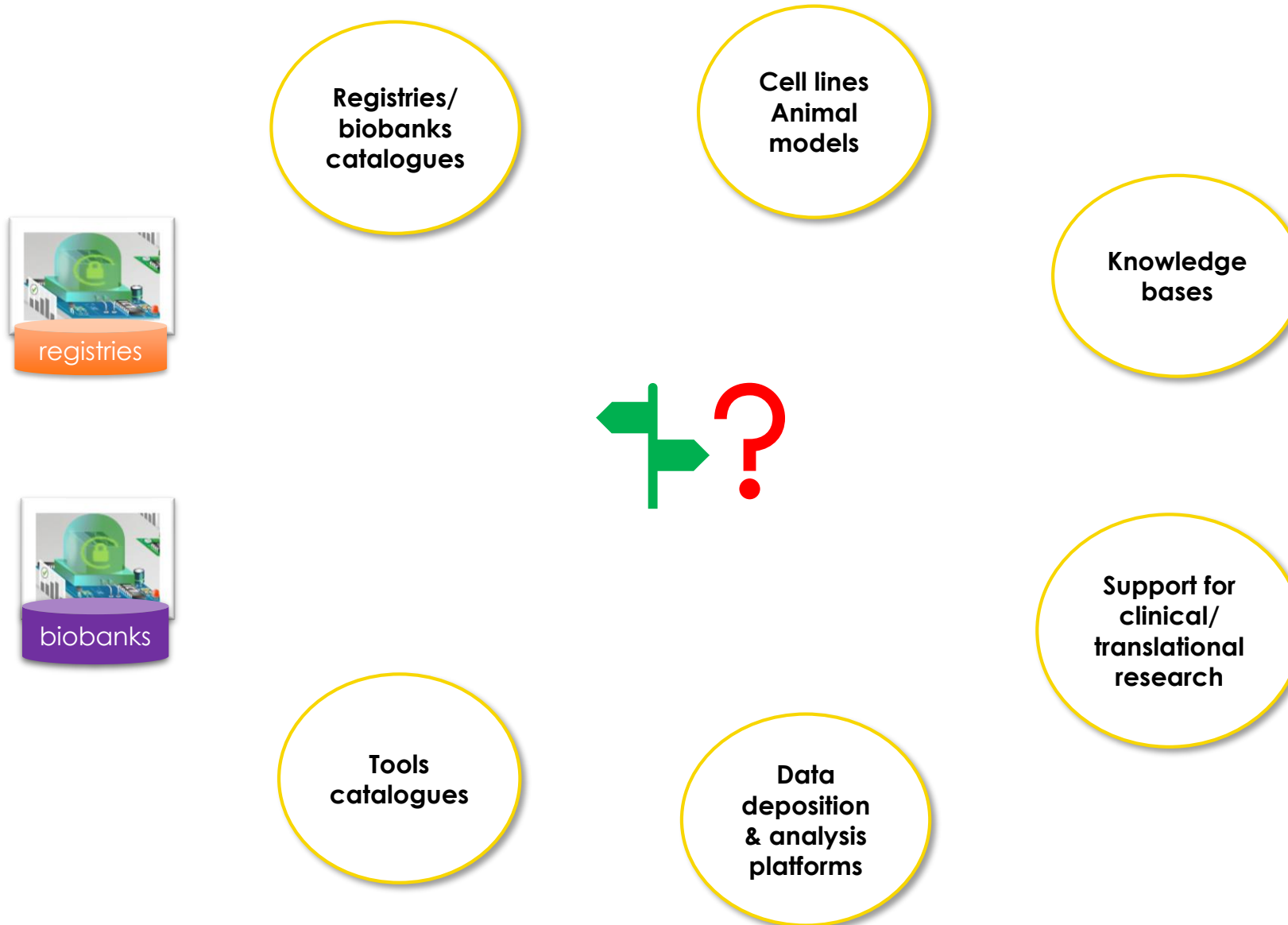


Ziele EJP-RD

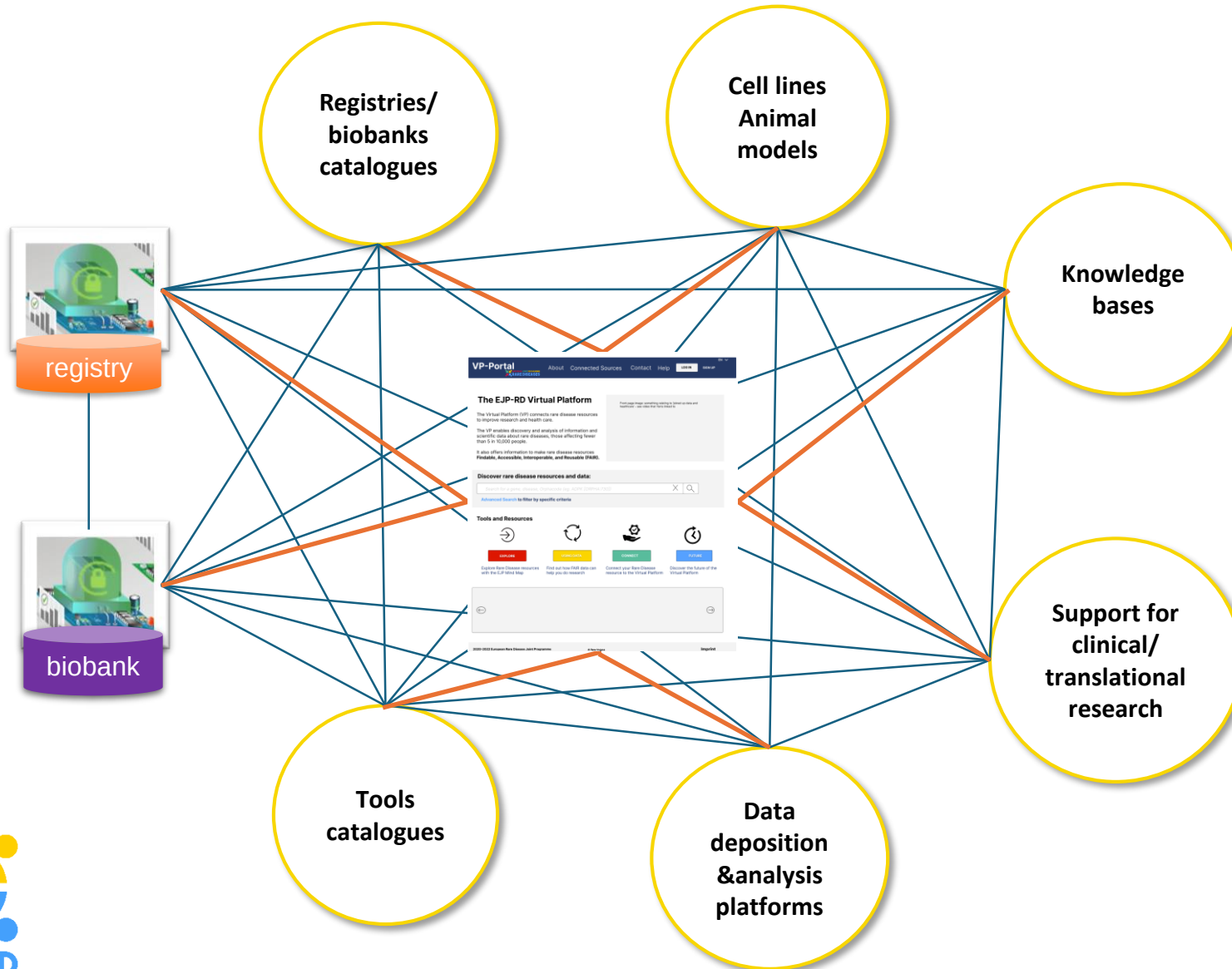
- **Verbesserung** der Integration, der Wirksamkeit, der Produktion und der sozialen Auswirkungen der Forschung über SE durch die Entwicklung, Demonstration und Förderung des europaweiten/weltweiten Austauschs von Forschungs- und klinischen Daten, Materialien, Verfahren, Wissen und Know-how
- **Umsetzung** und Weiterentwicklung eines effizienten Modells der finanziellen Unterstützung für alle Arten der Forschung im Bereich der RD (Grundlagenforschung, klinische Forschung, epidemiologische Forschung, Sozialforschung, Wirtschaftsforschung, Gesundheitsfürsorge) in Verbindung mit einer beschleunigten Nutzung der Forschungsergebnisse zum Nutzen der Patienten.



Von einer heterogenen, nicht interoperablen, verstreuten Ressourcenlandschaft ...



... zu einem Netzwerk von förderierten Ressourcen: The Virtual Platform



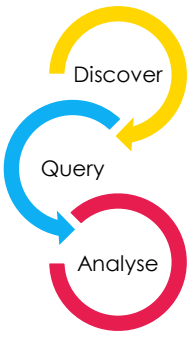
**Verringerung der Fragmentierung
Erhöhung der Interoperabilität**

Through:

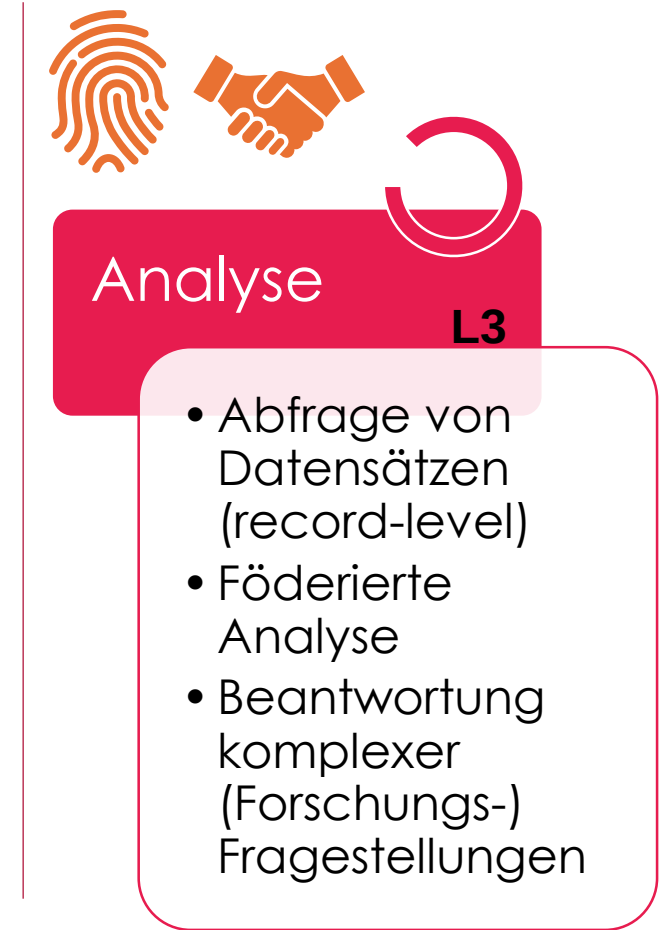
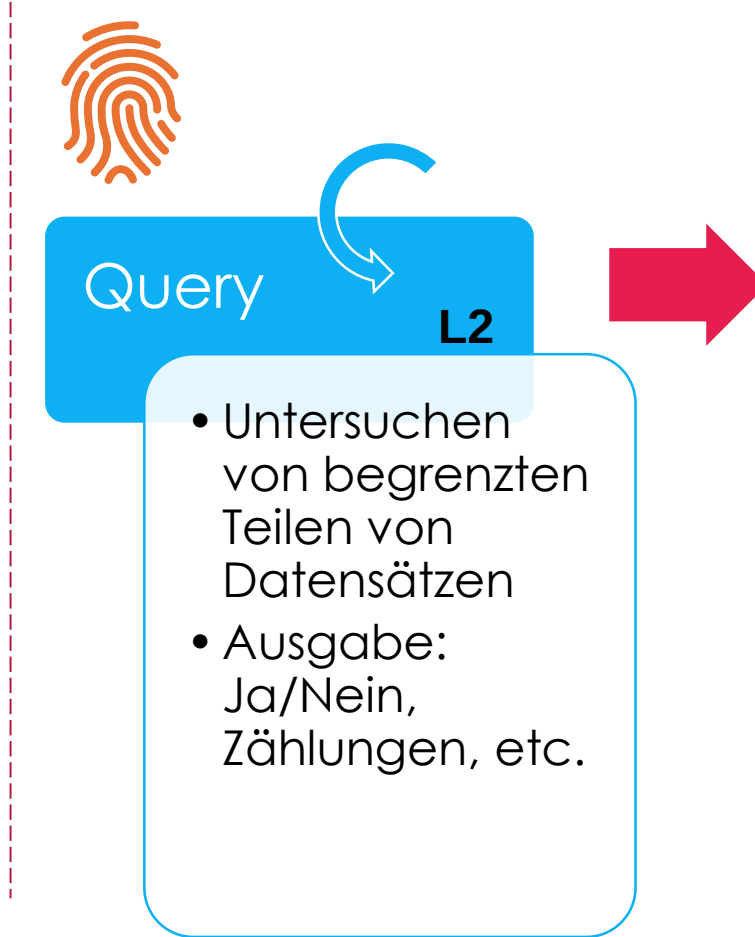
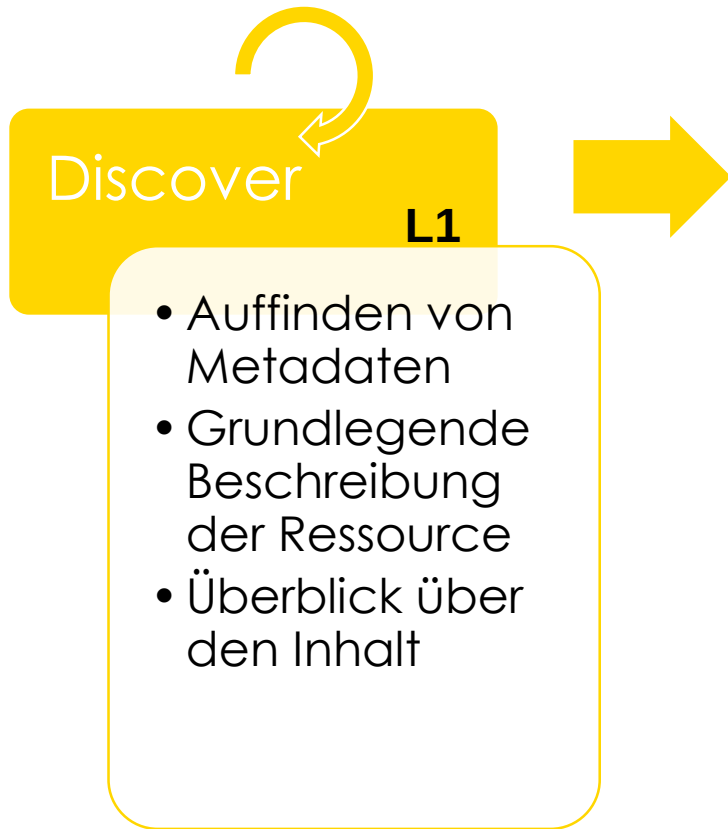
Harmonisierung
Standardisierung
Empowerment

Auf flexible Art und Weise:

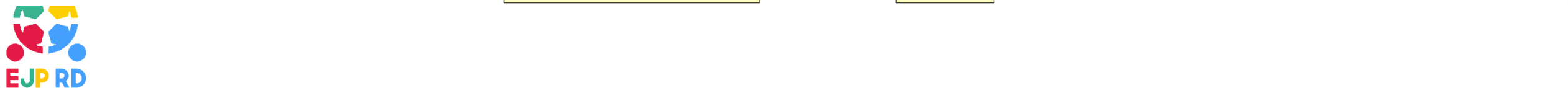
Gemeinsame Methoden,
Mehrere technische Lösungen



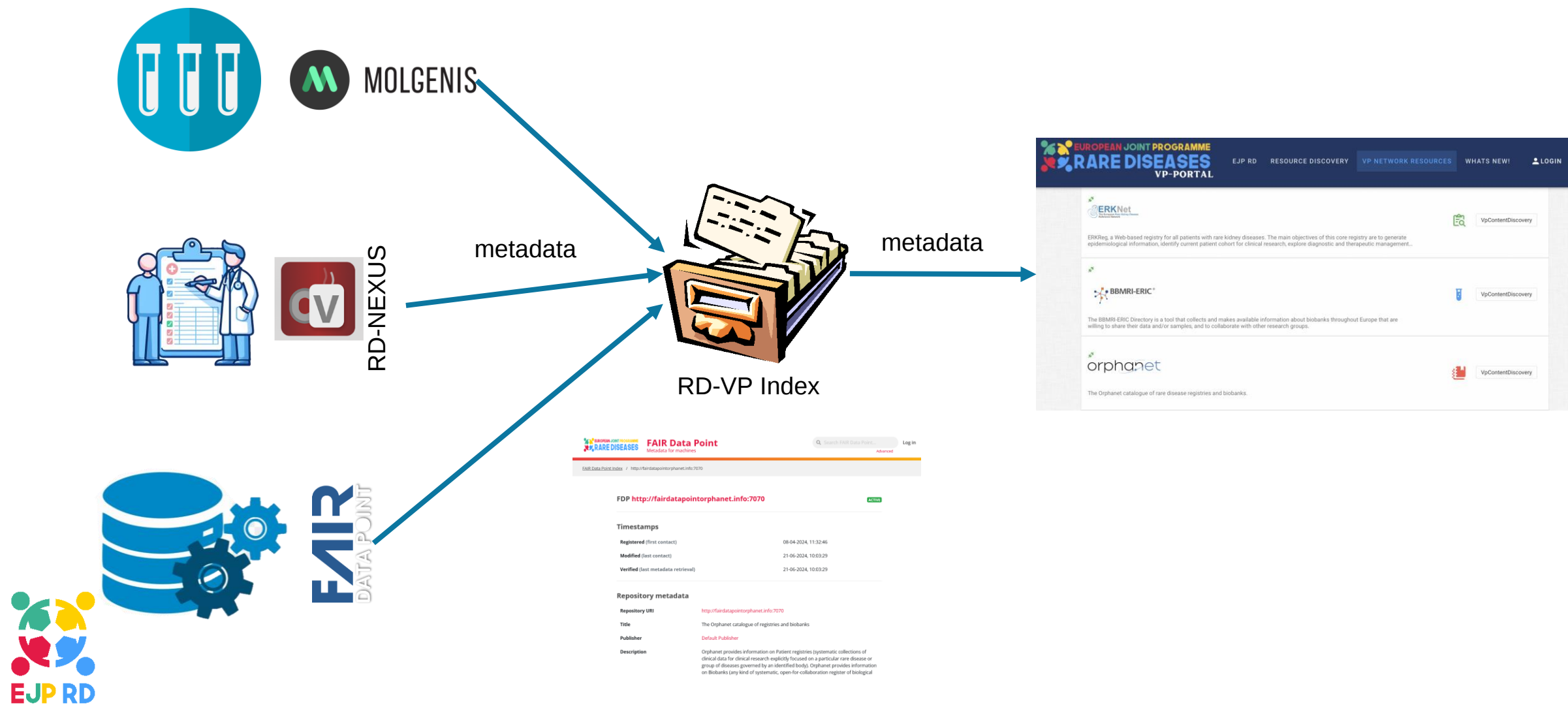
Integration in das VP-Netzwerk



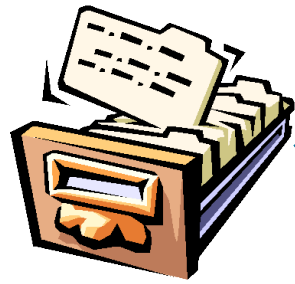
https://vp-onboarding-doc.readthedocs.io/en/latest/level_1/metadata.html#https://github.com/ejp-rd-vp/resource-metadata-schema/tree/master



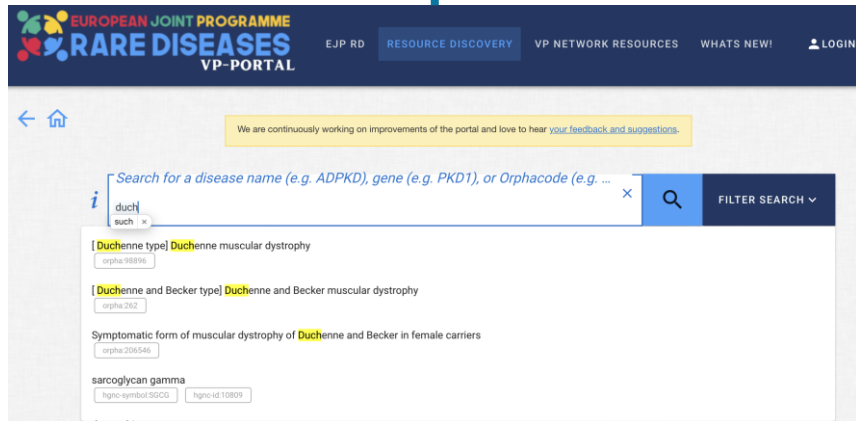
Example services integration – Level 1



Example services integration – Level 2

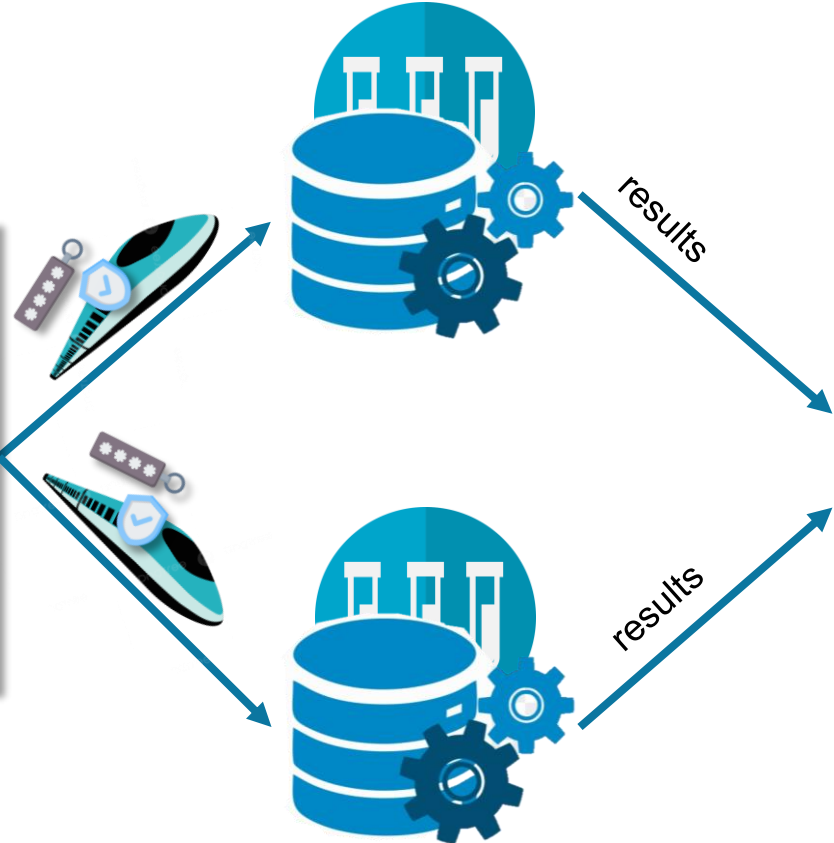
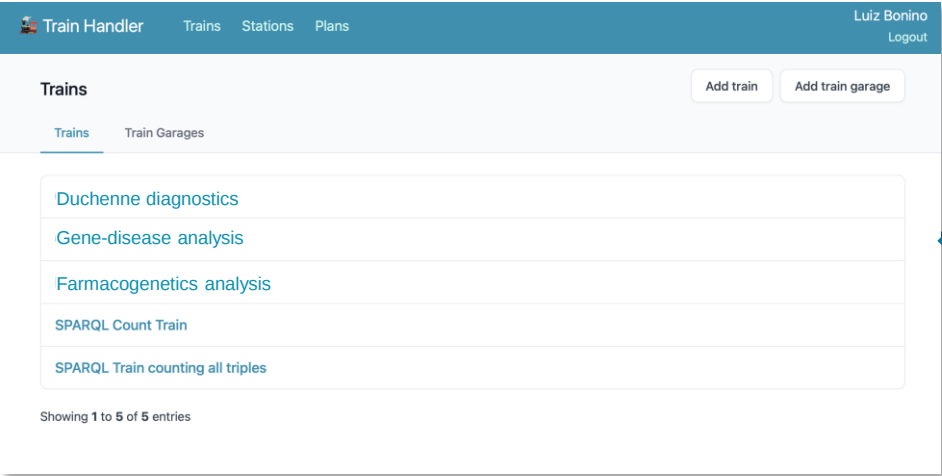


RD-VP Index

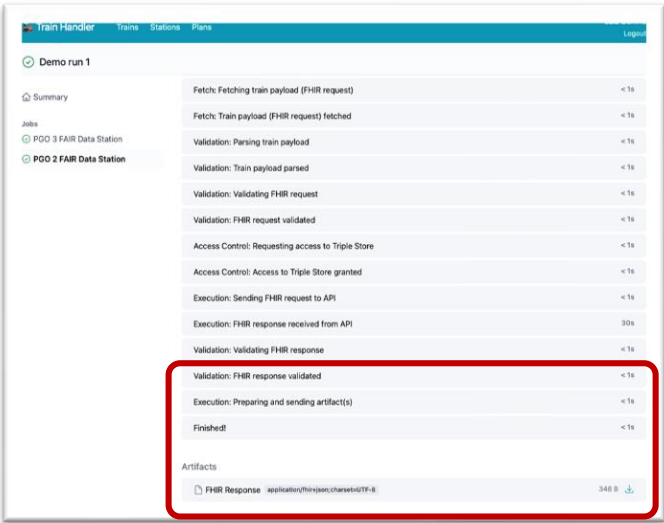


Example services integration – Level 3

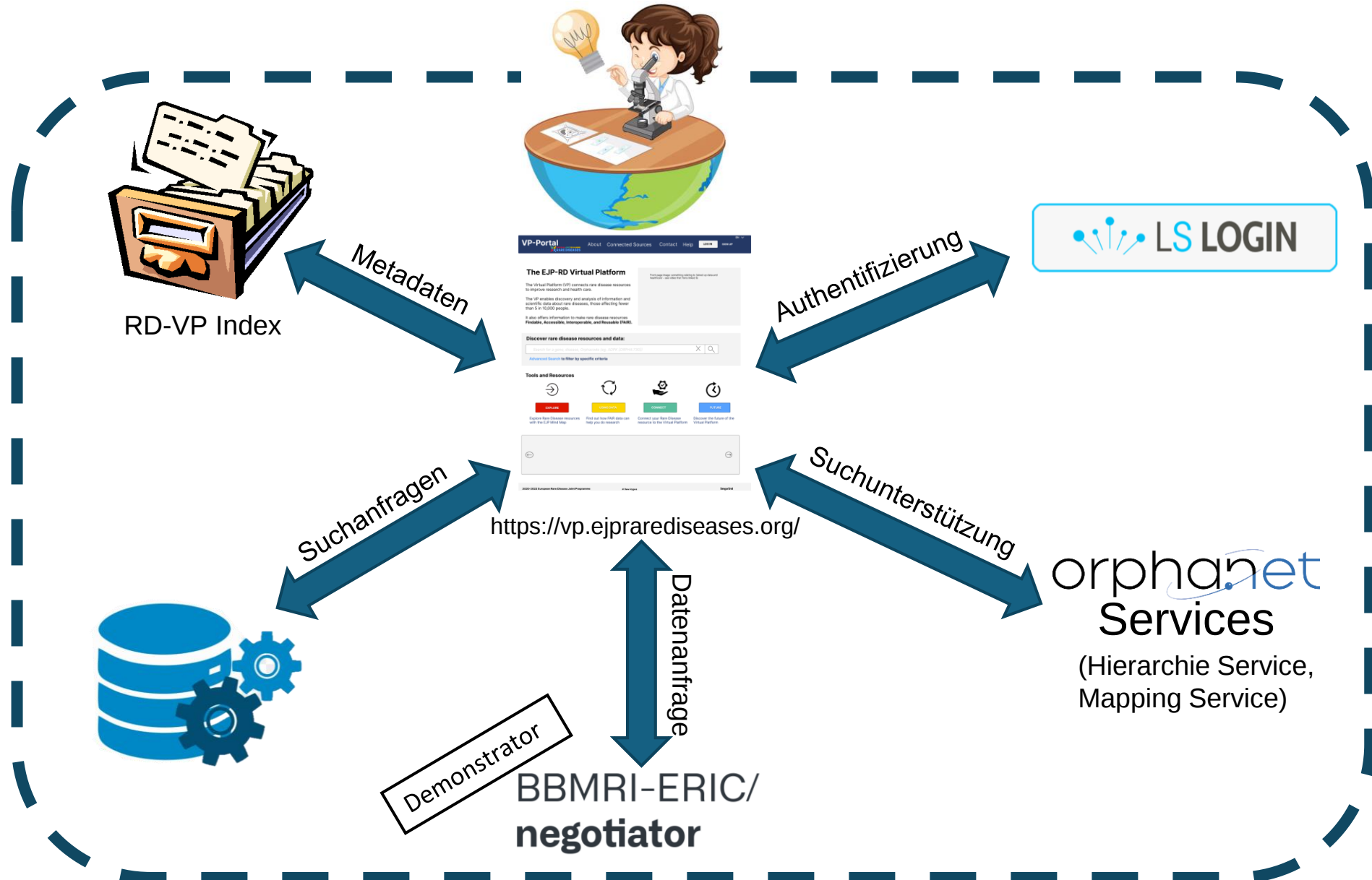
FAIR Data Train Handler



FAIR Data Train Handler



Rare Diseases Virtual Platform Portal



Bausteine/Komponenten

- **FAIR Data Point** – Approach to provide metadata following the FAIR principles;
- **GA4GH Beacon 2** – Approach to answer questions of the existence and the number of occurrences of different types of entities, e.g., people, samples, catalogues, based on filtering criteria;
- **FDP Reference implementation** – The reference implementation of the FDP specifications;
- **Document-based FDP** – FDP alternative based on interconnected metadata files;
- **FAIR-in-a-box** – Package of several EJP-RD-related tools such as FDP, Beacon implementation and CARE-SM;
- **RD Nexus** – Implementation of the Beacon 2 and FDP interfaces;
- **Molgenis** – Implementation of the Beacon 2 and FDP interfaces;
- **VP Index** – Registry of metadata describing the resources made available into the RD-VP;
- **VP Portal** – Web-based application for users to visualize and explore L1 resources of the Virtual Platform and query the L2 resources;

Vielen Dank für die Aufmerksamkeit !

Abishaa Vengadeswaran

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

Haus 33C
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt

vengadeswaran@med.uni-frankfurt.de
www.imi-frankfurt.de



www.ejprarediseases.org