

KURZBERICHT

Thema	Open Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen in der EU (OSSE)
Schlüsselbegriffe	Seltene Erkrankungen (SE), Register, Föderation, Vernetzung, Software, Open Source
Ressort, Institut	Bundesministerium für Gesundheit
Auftragnehmer(in)	Universitätsklinikum Frankfurt
Projektleitung	Prof. Dr. TOF Wagner, Dr. Holger Storf (seit 1.1.2016), Universitätsklinikum Frankfurt
Autor(en)	Dennis Kadioglu (M.Sc.), Dr. Holger Storf, Annette Pfalz (M.A.), Prof. TOF Wagner
Beginn	13.11.2013
Ende	30.04.2016

Vorhabensbeschreibung, Arbeitsziele (max. 1.800 Zeichen)

Als Folge der 2009 von der Europäischen Kommission empfohlenen Maßnahmen zur Förderung und Vernetzung der Forschung im Bereich der Seltene Erkrankungen wurde 2013 in Deutschland ein nationaler Aktionsplan [1] für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) aufgelegt. Die Registrierung von Daten Betroffener von Seltene Erkrankungen gilt als ein wesentlicher Schlüssel zur Verbesserung der Versorgung und Forschung, da bei der geringen Zahl an Betroffenen nur mit Registern ausreichend große Stichproben zur Beurteilung des Spontanverlaufs der Erkrankung oder zur Rekrutierung von Patientinnen und Patienten zu Interventionsstudien zusammenkommen können. Das Bundesministerium für Gesundheit hat deshalb OSSE als Maßnahme des Aktionsplans unter der Nr. 29/52: „Entwicklung eines prototypischen Registers“ gefördert. Das Ziel war die Entwicklung von Software-Werkzeugen und generischen Dokumenten für die Umsetzung und den Betrieb von vernetzbaren Registern für Seltene Erkrankungen im europäischen Kontext, um damit zur Verbreitung von Registern für Seltene Erkrankungen beizutragen. Das OSSE-Framework stellt hierzu konfigurierbare IT-Komponenten zur Verfügung, mit denen Akteure auch ohne ausgeprägtes IT-Know-how ein Register für eine Seltene Erkrankung aufbauen können, das die in den „EUCERD Recommendations on Rare Disease Registries“ formulierten Anforderungen erfüllt. Das betrifft insbesondere die Interoperabilität der Register für Seltene Erkrankungen in Europa, die durch die Vergleichbarkeit der Daten aus den verschiedenen Registern mittels abgestimmter Datensätze und der Verwendung standardisierter Codes sowie durch die Bereitstellung von Strukturen für die länderübergreifende Forschung erreicht werden soll.

Durchführung, Methodik

Die Arbeiten zielten insbesondere darauf ab, die für den Betrieb eines krankheitsspezifischen Registers notwendigen Softwarekomponenten zu entwickeln und auf diesen basierend eine Gesamtarchitektur zu realisieren, um so den Aufwand für den Neuaufbau von Registern minimal zu halten und vor allem auch die Vernetzung von Registern zu ermöglichen. Einen weiteren wichtigen Bestandteil der Arbeiten stellten die Projektkoordination zwischen den Projektpartnern in Frankfurt und Mainz dar, sowie auch die Ausarbeitung und Abstimmung grundlegender Voraussetzungen für den Aufbau, Betrieb und die Vernetzung von Registern, z.B. die Entwicklung eines Minimaldatensatzes und hilfreicher Dokumente in Bezug auf die Einhaltung datenschutzrechtlicher Vorgaben. Der dritte und letzte Part beinhaltete die Rekrutierung von Referenzregistern, einerseits für den Neuaufbau eines Registers (oder auch die nachträgliche Umstellung eines bestehenden Registers auf ein neues IT-System) mit Hilfe von OSSE und andererseits die Vernetzung eines bestehenden Registers mit Hilfe des sogenannten OSSE-Brückenkopfes unter Beibehaltung der bisher genutzten Register-Software.

Gender Mainstreaming

Für das Projekt sind keine besonderen Genderaspekte zu berücksichtigen.

Ergebnisse, Schlussfolgerungen, Fortführung

Neben den im Formantrag genannten methodischen Arbeiten sind als Ergebnisse insbesondere die zur Projektlaufzeit entwickelten Softwaremodule zu nennen. Diese werden gemeinsam mit den relevanten Dokumenten und Installationshandbüchern in direkt installierbaren Server-Images auf der Website www.osse-register.de bereitgestellt. Eine umfangreiche Dokumentation im Sinne von Begleitdokumenten zur Unterstützung beim Aufsetzen eines OSSE-Registers wird angeboten. Ebenso bekommt der Nutzer auf der Website die zur Projektlaufzeit entwickelten und für OSSE maßgeschneiderten Zusatzdokumente, welche bei der Erstellung von Registern typischerweise notwendig sind (Datenschutzkonzept, Patienteneinwilligung etc.), sowie den konzipierten Minimaldatensatz als Unterstützung zur Erstellung der Datenelemente und zur Förderung der Interoperabilität mit anderen Registern. Zusätzlich werden dem Besucher der Website generelle Informationen über das OSSE-Projekt und -Framework in englischer und deutscher Sprache sowie Kontaktdaten für weitere Informationen angeboten. Interessierte Nutzer mit den entsprechenden Kenntnissen können sich ebenfalls den Quellcode der Software zur individuellen Anpassung herunterladen. Teile der Ergebnisse wurden wissenschaftlich verwertet und entsprechend publiziert. Mit der Verwendung des OSSE-Frameworks bei dem Ohne-Diagnose-Register für das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen und die Anbindung eines OSSE-Brückenkopfes an das Register für primäre Immundefekte in Freiburg konnte wie geplant die technische Anwendbarkeit des Frameworks gezeigt werden.

Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG

Mit dem Projekt wurde eine Softwarelösung zum Aufbau und zur Verwaltung von krankheitsspezifischen Registern für Seltene Erkrankungen entwickelt. Die frei verfügbare Software kann als Open Source von Patientenvereinigungen, Ärztinnen und Ärzten, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern sowie anderen interessierten Gruppen kostenlos genutzt werden um Register zu Seltenen Erkrankungen aufzubauen und weiterzuentwickeln. OSSE-Register sind auf Interoperabilität ausgelegt und können auf nationaler und europäischer Ebene gefördert werden. Ein Download-Link zu den Registerdateien ist auf der BMG-Website unter „Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ eingerichtet worden. Die Förderung setzt den an das BMG adressierten Maßnahmenvorschlag 29 des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen um. Die Ergebnisse fließen auch in den Maßnahmenvorschlag 28 ein.

verwendete Literatur

[1] NAMSE, Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf, 2013