

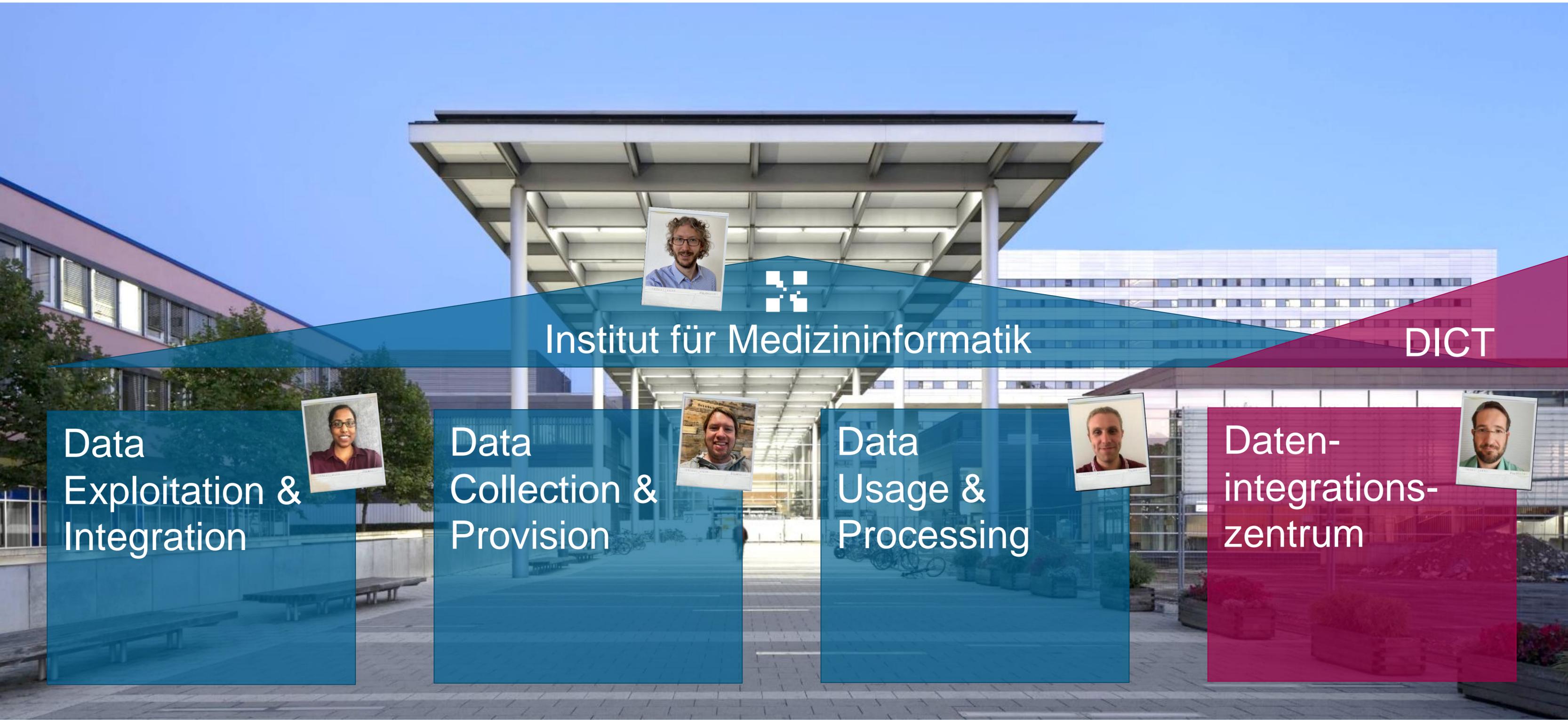
Dr. Jessica Vasseur, Jens Göbel

Digitale Gesundheitsdaten und Seltene Erkrankungen - Aktuelle Projekte am IMI

Digital Health Data Space 2023
Institut für Digitale Gesundheitsdaten Mainz
12.07.2023



&



Institut für Medizininformatik

DICT

Data
Exploitation &
Integration



Data
Collection &
Provision



Data
Usage &
Processing



Daten-
integrations-
zentrum



Projekte@IMI

ProSkive



OSSE

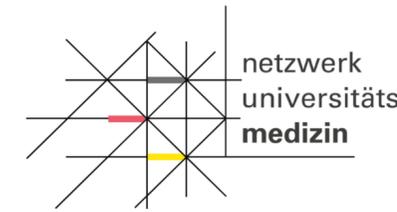


SE-ATLAS

Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen



ZIPSE
portal-se.de



DEHub
DATA
ELEMENT
HUB

NEOCYST
Network for Early Onset
Cystic Kidney Diseases



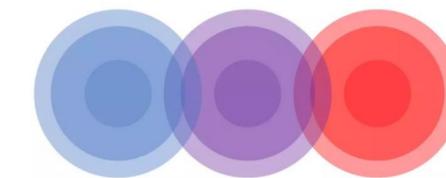
DigiCore
The DIGital Institute
for Cancer Outcomes REsearch



cord_mi



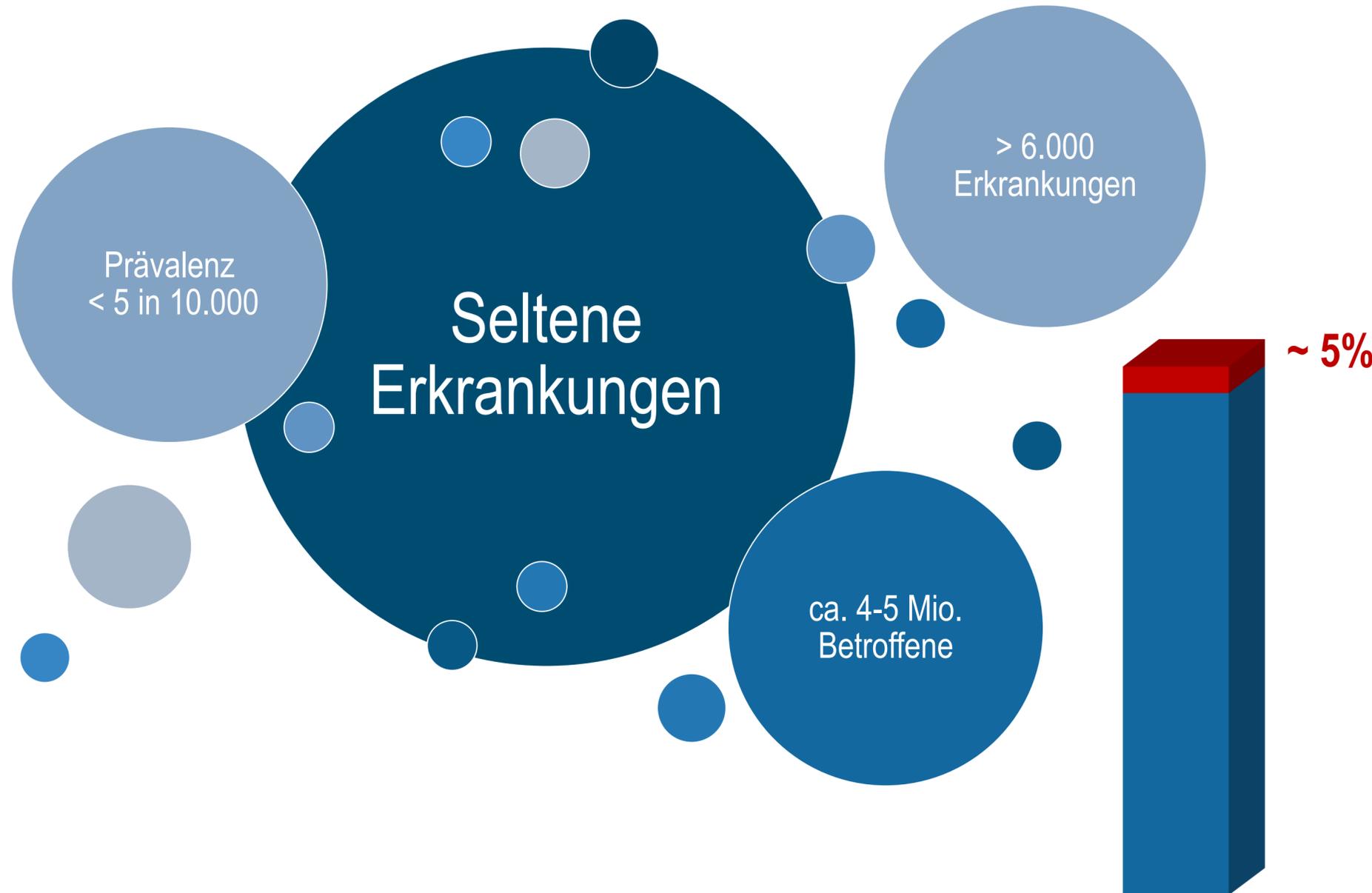
SATURN



AI-CARE

ABIDE_MI





Herausforderungen

- Diagnose finden
- Experten finden
- Informationen finden
- Informationsaustausch / Vernetzung
- Zusammenarbeit bei der Forschung
- Generierung von Forschungsdaten
- Nutzbarmachung von Versorgungsdaten
- ...



→ Unterstützung durch Medizininformatik

Projekte@IMI

ProSkive



OSSE



SE-ATLAS

Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen



miracum
Medical Informatics in Research and Care in University Medicine



ZIPSE
portal-se.de

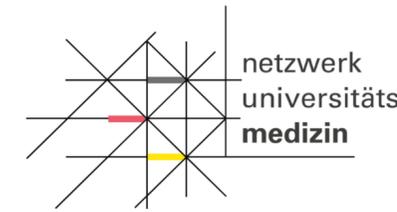


DEHub
DATA
ELEMENT
HUB

NEOCYST
Network for Early Onset Cystic Kidney Diseases



DigiCore
The DIGital Institute
for Cancer Outcomes REsearch



cord_mi

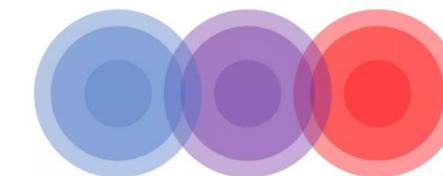


SATURN



RACOON
Die Radiologie Kooperation im NUM

Paro-ComPas



ABIDE_MI

EUROPEAN JOINT PROGRAMME
RARE DISEASES

Nationales Register
für Seltene Erkrankungen

EXABO_{lung}

DSDCare

FAIR4
Rare
Innovationsfonds
Versorgungsforschung

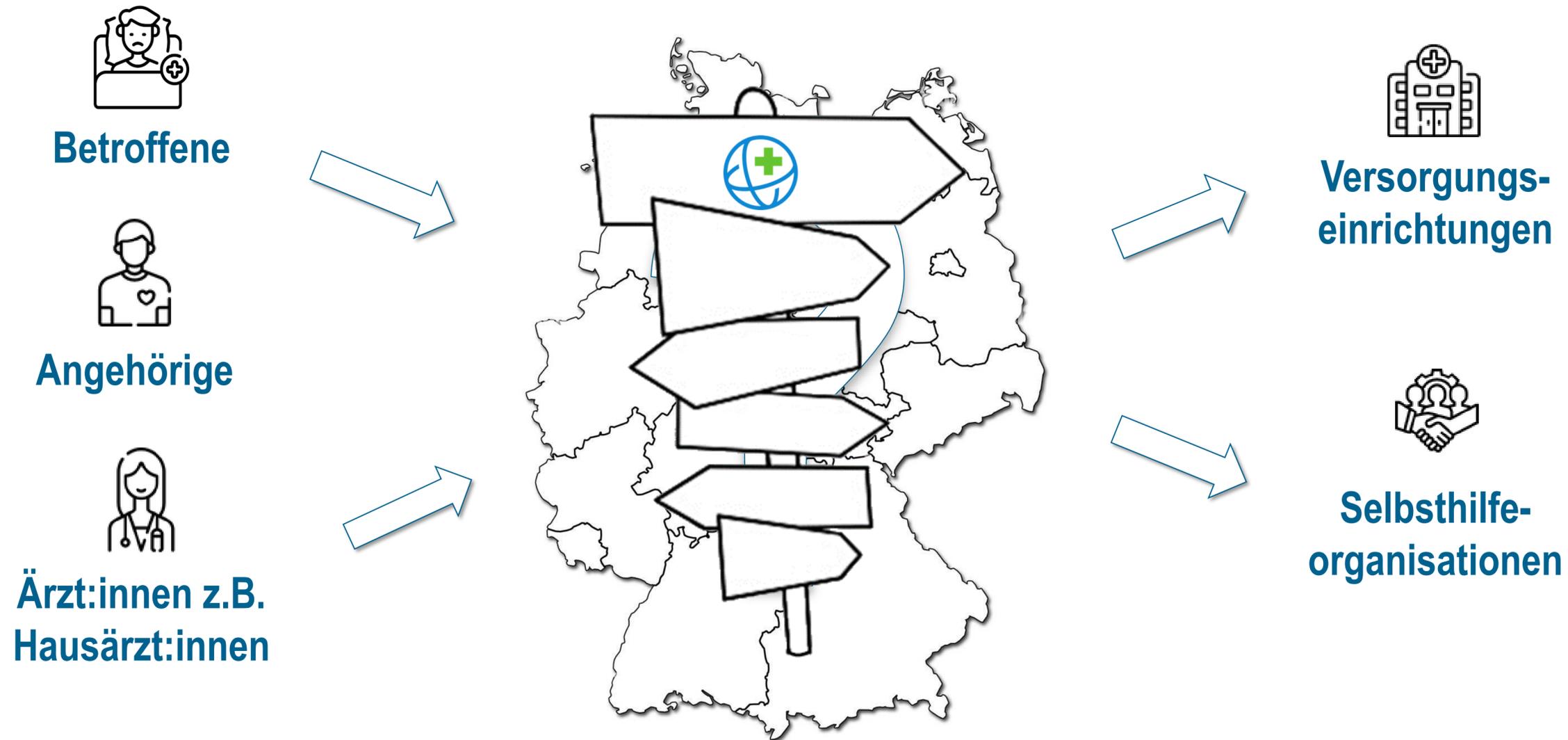


SE-ATLAS

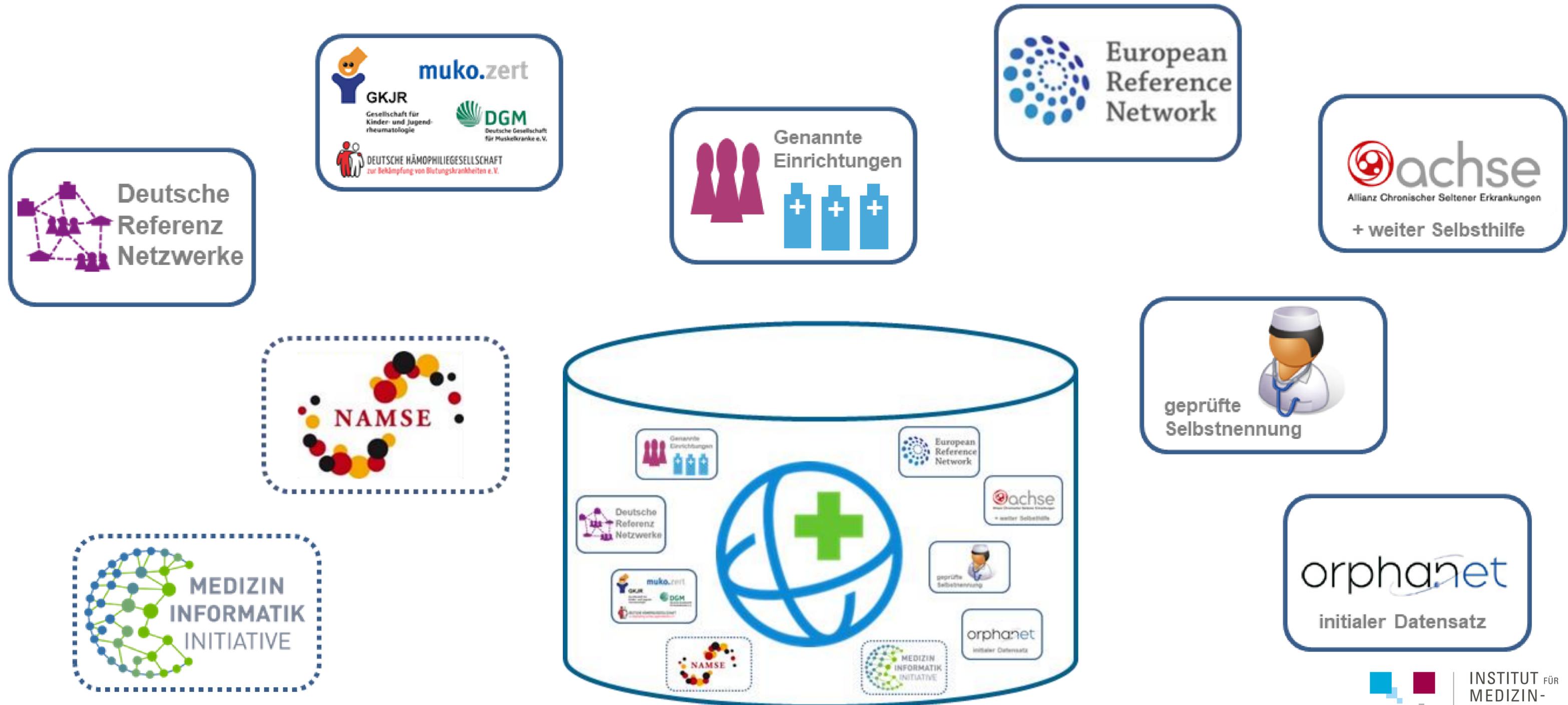
Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Ziel: Überblick über die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

www.se-atlas.de



Datenquellen SE-ATLAS



Recherche auf www.se-atlas.de

Übersicht über Einrichtungen • Über uns • Anmelden • Leichte Sprache • International Patients • DE • EN • FR

Erkrankung eingeben ...

Alpha1 Deutschland e.V.

Sie haben eine Anmerkung zum Eintrag?

Beschreibung der Selbsthilfeorganisation

Aufklärung als Mission: Die gemeinnützige Patientenorganisation Alpha1 Deutschland e.V. setzt sich für eine bessere Aufklärung über die seltene Stoffwechselerkrankung ein – sowie für eine frühzeitige Diagnose ... [mehr](#)

Angebot

Diese Selbsthilfeorganisation bietet

- Beteiligung an Registern
- Regelmäßige Treffen
- Regionalverbände / Regionalvertreter
- Newsletter / Verbandszeitschrift

Besonderes Angebot

Einmal jährlich findet ein Info-Tag mit vielen interessanten Vorträgen zum Thema Alpha-1-Antitrypsinmangel statt. Alle zwei Jahre organisiert der Verein auch einen speziellen Kindertag (für betroffene Kinder und deren Eltern). Nähere Informationen finden Sie unter www.alpha1-deutschland.org.

Kontakt

☎ 0800 5894662
✉ info@alpha1-deutschland.org
🌐 [Webseite](#)

Adresse

Alte Landstraße 3
64579 Gernsheim
[Route berechnen](#)

Vorschau der vertretenen Erkrankungen **1**

[Alpha-1-Antitrypsin-Mangel](#)

[Alle vertretenen Erkrankungen anzeigen **1**](#)





EJP RD

European Joint Programme on Rare Diseases

www.ejprarediseases.org/

Beteiligte

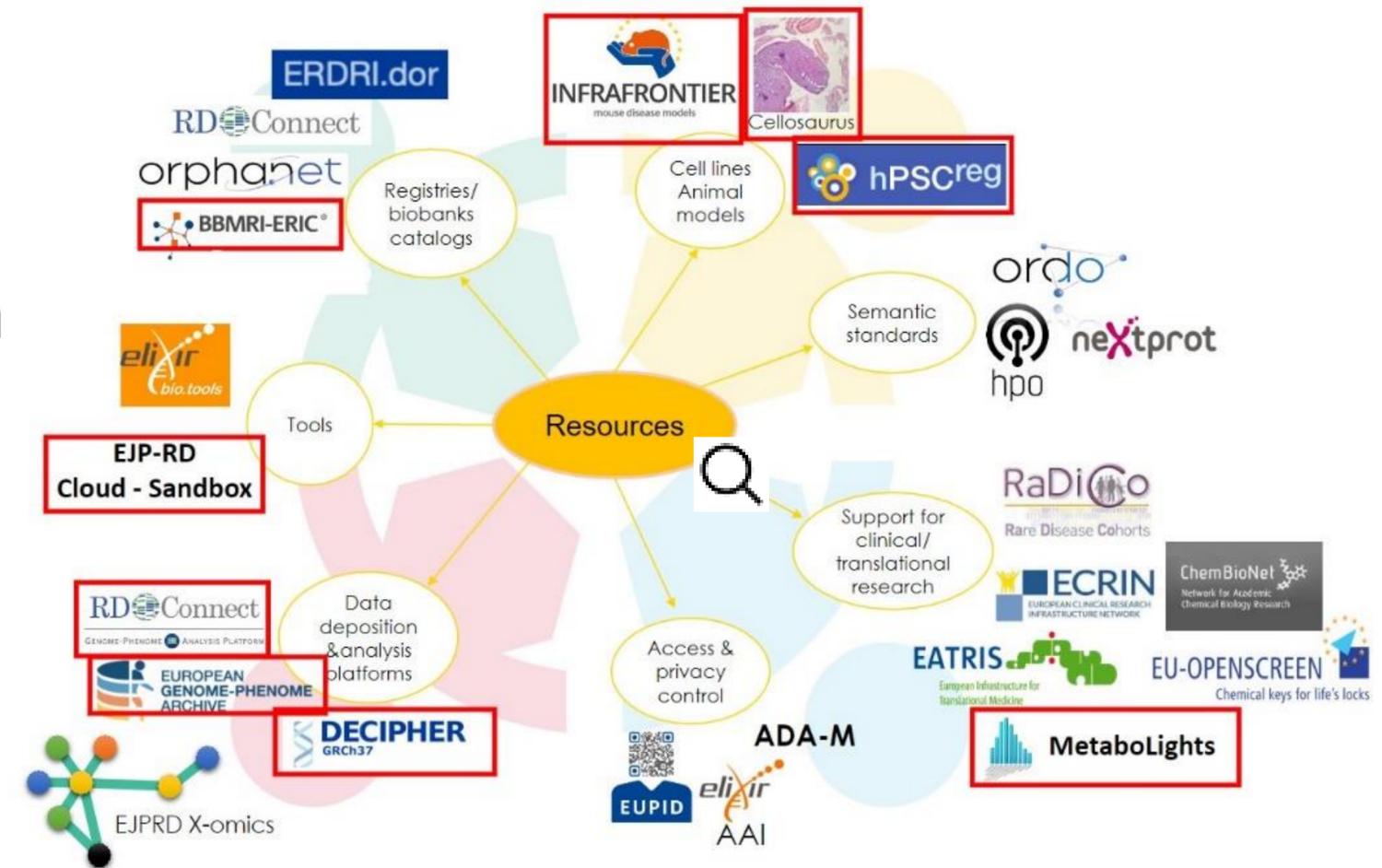
- 130 Institutionen aus 35 Ländern
- 24 European Reference Networks (ERN)

Verbesserung der Erforschung seltener Erkrankungen durch Austausch von

- Klinischen Daten / Forschungsdaten
- Verfahren, Wissen, Knowhow

Beitrag des IMI: WP11 & WP12 (P2)

- Datenharmonisierung & FAIRifizierung
- Aufbau Virtual Platform Portal





European Joint Programme on Rare Diseases Virtual Platform Portal

vp.ejprarediseases.org/

EUROPEAN JOINT PROGRAMME
RARE DISEASES
VP-PORTAL

RESOURCE DISCOVERY VP NETWORK RESOURCES LOGIN

Selected codes:
orpha:730

i Search for a disease name (e.g. ADPKD), gene (e.g. PKD1), or Orphacode (e.g. 730) FILTER SEARCH

i Ithaca 1 result(s)
i Orphanet 3 result(s)
i ERKReg 2713 result(s)
i Genturis 1 result(s)
i BBMRI-Eric 3 result(s)

Related Orphanet Codes:
 Renal ciliopathy Orpha: 156162 ↑ (1)
 Rare disorder potenti Orpha: 506213 ↑ (1)
 Genetic cystic renal c Orpha: 93587 ↑ (1)
 Rare genetic disorder ↑ (1)

Resource Name	Description	Country
Genetic and COVID-19 Biobank of Siena - Cells lines and DNA bank of Rett syndrome and other X-linked mental retardation	Genetic Biobank of Siena	IT
Bank for the Diagnosis and Research on Neuromuscular Disorders (NHMGB) - Main Collection	Bank for the Diagnosis and Research on Neuromuscular Disorders (NHMGB) - Main Collection	IT
Galliera Genetic Bank - Main Collection	Galliera Genetic Bank - Main Collection	IT

Rows per page: 10 1-3 of 3





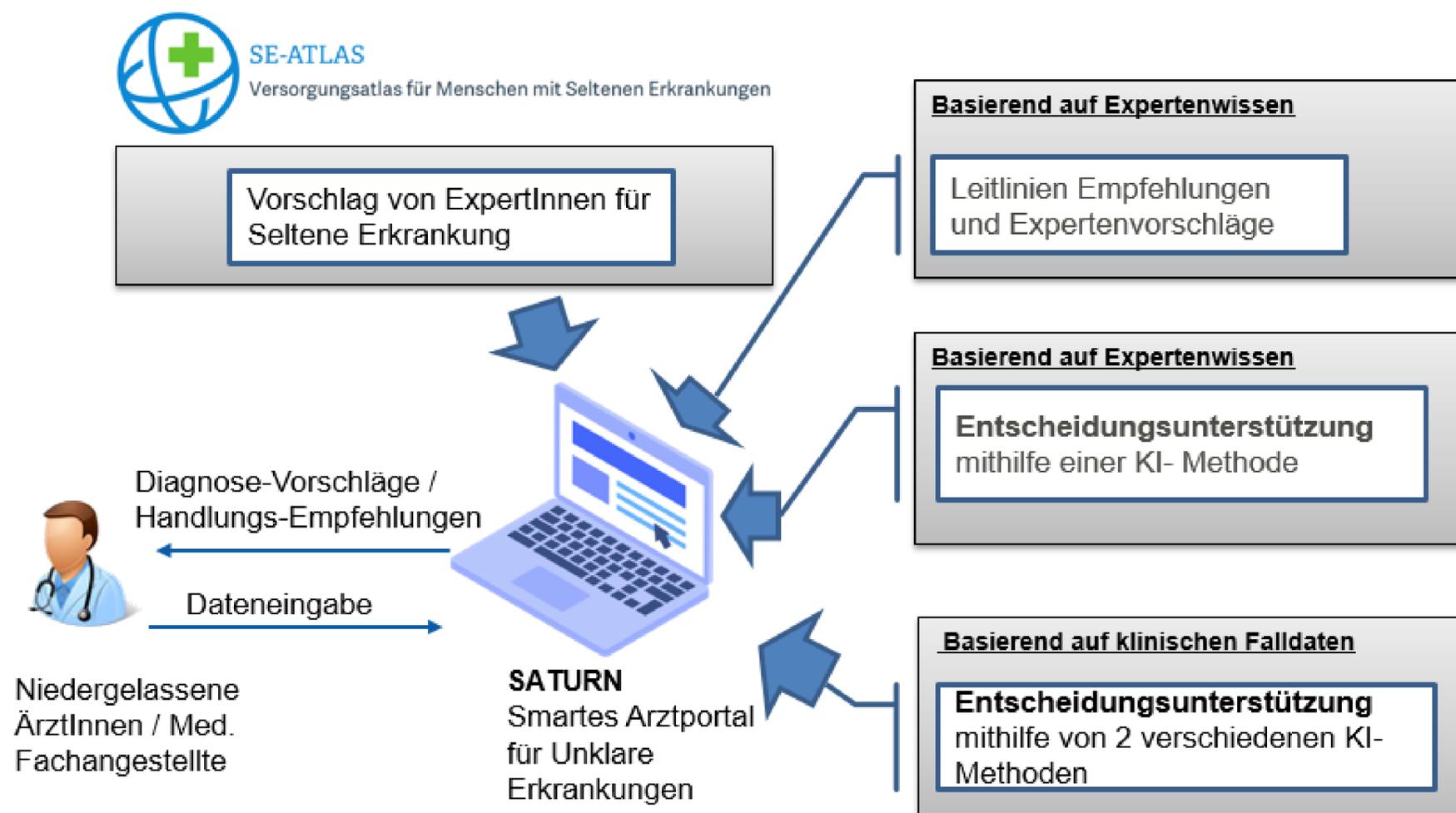
SATURN

Smartes Arztportal für Patienten mit unklarer Erkrankung

www.saturn-projekt.de

Ziel: Diagnose seltener und unklarer Erkrankungen in der Hausarztpraxis

- Verwendung von Künstlicher Intelligenz
- Nutzung der DIZ-Infrastrukturen





OSSE-Registersoftware

Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen

www.osse-register.de



INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK
UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT

Aktuelle OSSE-Registerprojekte

DSDCare

DSDCare – Verbesserung der Versorgung für Menschen mit Varianten der Geschlechtsentwicklung

- Verbesserung der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität der Versorgung von Menschen mit DSD über die gesamte Lebensspanne
- zentrales OSSE-Register zur Evaluation der Maßnahmen



NEOCYST – Network for Early Onset Cystic Kidney Diseases

- Verbundprojekt zur umfassenden Erforschung zystischer Nierenerkrankungen des Kindesalters
- Verbesserung der Patientenversorgung z.B. durch verbessertes Krankheitsverständnis und standardisierte Leitlinien
- Entwicklung eines krankheitsübergreifenden OSSE-Registers, basierend auf existierenden Registern

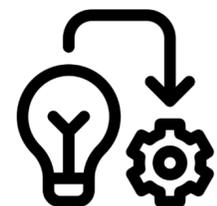
Nationales Register für Seltene Erkrankungen NARSE



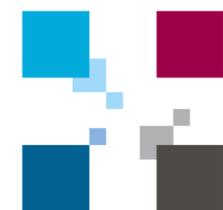
Nationales Register für Seltene Erkrankungen



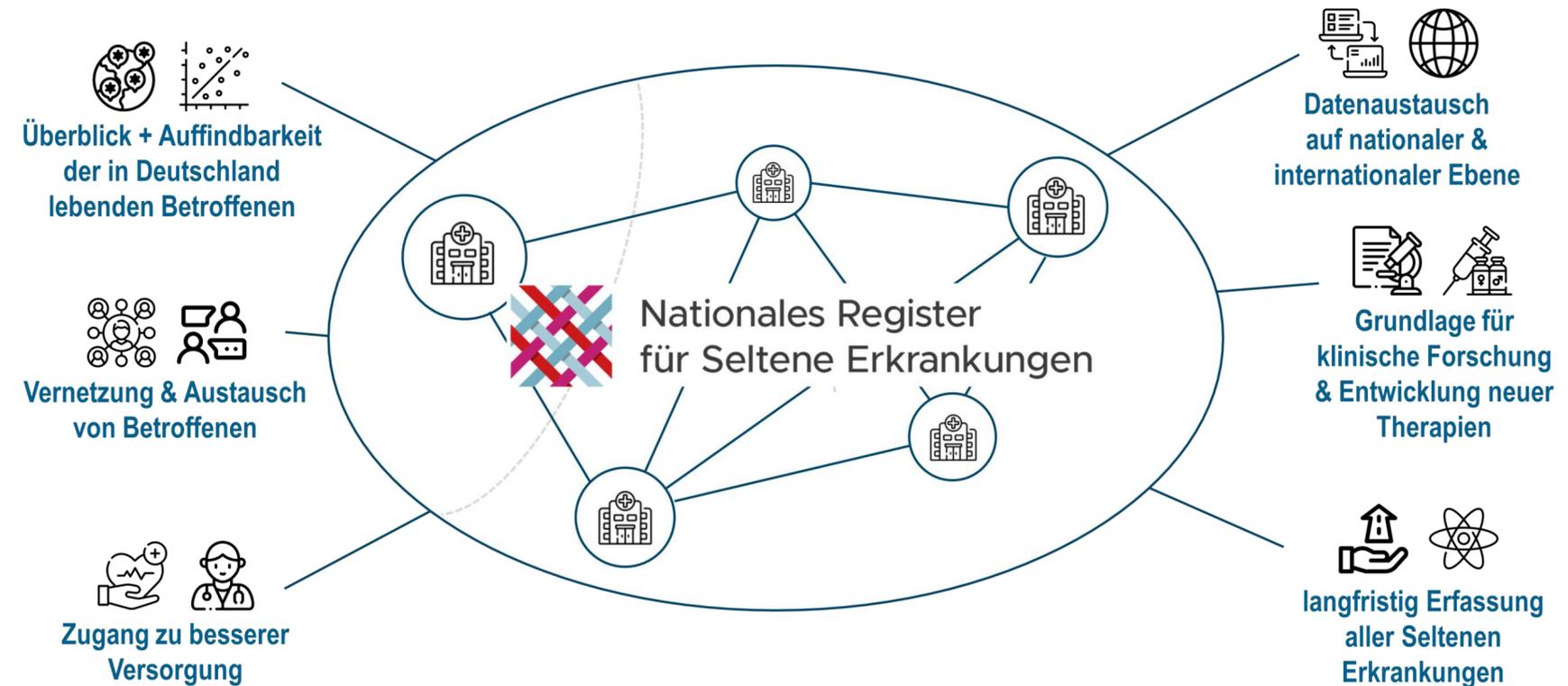
Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung



IBIH Berlin Institute
of Health
Charité & MDC



INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK
UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT



INSTITUT FÜR
MEDIZIN-
INFORMATIK
UNIVERSITÄTSMEDIZIN FRANKFURT

Registerprojekte Universitätsklinikum Frankfurt (Auswahl)

KiRaFe (KinderRegister für angeborene Fehlbildungen) der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie

- multizentrisches Register für Kinder mit angeborenen Fehlbildungen zur Verbesserung der Versorgung

RESCUED (REgister für Sudden Cardiac/UnExpected Death) des Instituts für Rechtsmedizin

- Register für Daten von an plötzlichem Herztod (und anderen Erkrankungen) Verstorbenen und deren Angehörigen

Ohne-Diagnose-Register des Frankfurter Referenzzentrums für Seltene Erkrankungen (FRZSE)

- Erfassung von Menschen mit bisher undiagnostizierten seltenen Erkrankungen am FRZSE (und zukünftig anderen ZSEs)

ACLF-I Register des LOEWE-Schwerpunkts ACLF-Initiative

- Erfassung klinischer Daten von Patient*innen mit drohendem / manifestem Akut-auf-Chronischen Leberversagen

Register der Nachsorge Intensivmedizin Ambulanz (NIM-Register)

- Register für Patient*innen der NIM-Ambulanz zur Untersuchung der Folgen eines intensivmedizinischen Aufenthalts

NTM-Register für nicht-tuberkulöse Mykobakterien

- zunächst monozentrisches Register für Patient*innen mit einer Infektion durch nicht-tuberkulöse Mykobakterien



Vielen Dank für die Aufmerksamkeit!

Dr. Jessica Vasseur
Jens Göbel

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

Haus 33C
Theodor-Stern-Kai 7
60590 Frankfurt am Main

www.imi-frankfurt.de

jessica.vasseur@kgu.de

goebel@med.uni-frankfurt.de

