

User Guide NARSE

Version	Datum	Änderungen	Autor*in
V0.1	25.05.2022	erster Entwurf	Jessica Vasseur
V0.2	07.10.2022	Überarbeiteter Entwurf (neue Funktionen)	Jessica Vasseur
V1.0	26.01.2024	finale Überarbeitung	Jessica Vasseur

Inhalt

REGISTERZUGANG	2
REGISTRIERUNG ZUM NARSE	2
REGISTER LOGIN	2
NARSE OBERFLÄCHE	3
<i>Menüleiste</i>	3
<i>Dashboard</i>	3
DATENERFASSUNG	4
REGISTRIERUNG VON BETROFFENEN	5
<i>Eingabe der identifizierenden Stammdaten</i>	5
<i>Pseudonymisierung</i>	6
ERFASSUNG DER EINWILLIGUNG	7
PATIENTENLISTE.....	7
EINGABE VON MEDIZINISCHEN DATEN	8
GENERELLE HINWEISE	8
<i>Datensatz</i>	8
<i>Eingabeformate</i>	8
<i>Speichern & Fehlermeldungen</i>	8
<i>Kataloge</i>	10
<i>Bedingte Felder</i>	11
<i>Tabellen</i>	12
<i>Auswahlfelder</i>	12
FORMULARE	13
<i>Formular „Einwilligung“</i>	13
<i>Formular: Formale Kriterien</i>	15
<i>Formular „Persönlicher und familiärer Hintergrund“</i>	19
<i>Formular „Anamnese und Diagnostik“</i>	22

Registerzugang

Registrierung zum NARSE

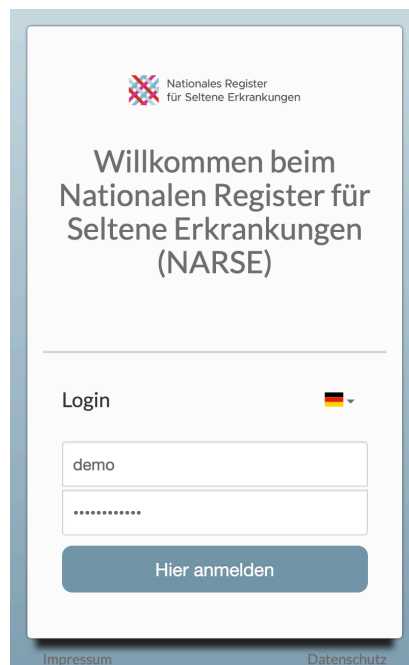
Die initialen Zugangsdaten für Ihr Nutzerkonto erhalten Sie nach Ausfüllen des Formulars unter <https://www.narse.de/registerzugang/registrierung>. Der Registerbetreiber überprüft anhand der eingegebenen Informationen Ihre Berechtigung und leitet die für die Einrichtung des Nutzerkontos erforderlichen Angaben zusammen mit Angabe der benötigten Rolle an den Registersupport weiter. Das Nutzerkonto wird mit einem Initialpasswort durch den Registersupport eingerichtet und die Anmeldedaten per E-Mail an die von Ihnen angegebene E-Mail-Adresse versendet. Eine manuelle Änderung des Initialpassworts über das Benutzerprofil wird empfohlen (s.u.).

Register Login

Der Zugang zum NARSE erfolgt über einen Webbrowser, hierbei wird die Nutzung von Google Chrome oder Mozilla Firefox empfohlen; es wird eine aktive Internetverbindung benötigt. Über die folgende Adresse gelangen Sie auf die Loginseite des NARSE:

<https://register.narse.de/>

Bitte loggen Sie sich hier mit Ihrem persönlichen Benutzernamen und Passwort ein. Bei Problemen mit dem Login oder sollten Sie Ihr Passwort vergessen haben, kontaktieren Sie bitte den Registersupport unter support@narse.de.

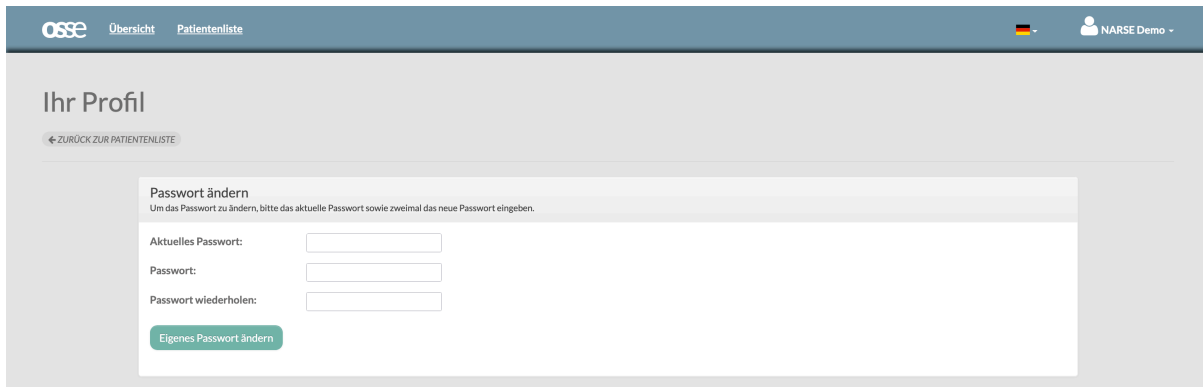


The screenshot shows the login page of the National Register for Rare Diseases (NARSE). At the top, there is the logo and name of the register. Below that, a welcome message reads: "Willkommen beim Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)". Underneath, there is a "Login" section with a German flag icon. It contains two input fields: the first contains the text "demo" and the second is filled with dots, representing a password field. A blue button labeled "Hier anmelden" is positioned below the password field. At the bottom of the page, there are two links: "Impressum" and "Datenschutz".

NARSE Oberfläche

Menüleiste

Nach dem Login sehen Sie das Dashboard, den zentralen Einstiegspunkt in das Register. In der oberen Menüleiste stehen Ihnen verschiedene Funktionen zur Verfügung. Beispielsweise können Sie über „Übersicht“ zum Dashboard zurückkehren oder über „Patientenliste“ die Liste der an Ihrer Einrichtung erfassten Betroffenen aufrufen. Außerdem können Sie zwischen verschiedenen Rollen wechseln (falls zutreffend), die Sprache ändern (aktuell deutsch / englisch) und Ihr Benutzerprofil bearbeiten per Klick auf Ihren Benutzernamen und „Profil bearbeiten“. Hier haben Sie die Möglichkeit Ihr Passwort zu ändern unter Angabe des aktuellen Passworts sowie zweifacher Eingabe des neuen Passworts (Kriterien: mindestens 8 Zeichen, davon mindestens jeweils ein Großbuchstabe, ein Kleinbuchstabe, eine Zahl und ein Sonderzeichen). Eine Änderung Ihres Benutzernamens oder Ihrer registrierten E-Mail-Adresse ist aktuell über die Oberfläche nicht möglich; kontaktieren Sie hierzu bitte den Registersupport unter support@narse.de.



The screenshot shows the NARSE user interface. At the top, there is a navigation bar with the OSSE logo, links for 'Übersicht' and 'Patientenliste', a German flag, and a user profile icon labeled 'NARSE Demo'. Below the navigation bar, the page title is 'Ihr Profil'. A back button labeled '← ZURÜCK ZUR PATIENTENLISTE' is visible. The main content area features a 'Passwort ändern' form with the following fields and instructions:

Passwort ändern
Um das Passwort zu ändern, bitte das aktuelle Passwort sowie zweimal das neue Passwort eingeben.

Aktuelles Passwort:

Passwort:

Passwort wiederholen:

Dashboard

Das Dashboard bietet Ihnen über die entsprechenden Schaltflächen die Möglichkeit auf die Patientenliste zuzugreifen („Patientenliste anzeigen“), um dort bereits erfasste Betroffene aufzurufen, oder neue Betroffene zu registrieren („Neuen Patienten anlegen“). Es enthält außerdem informative Registerstatistiken, aktuell noch beschränkt auf eine tabellarische Übersicht der am NARSE teilnehmenden Einrichtungen. Im unteren Bereich des Dashboards finden Sie hilfreiche Dokumente und Links rund um das NARSE.

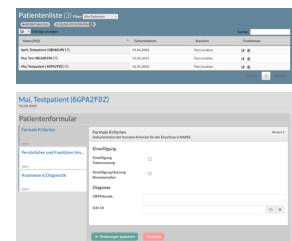
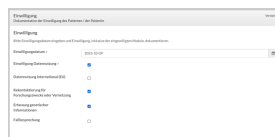
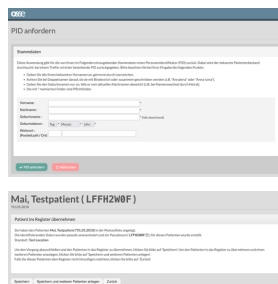
The screenshot shows the NARSE web application interface. At the top, there is a navigation bar with 'OSSE', 'Übersicht', and 'Patientenliste'. The main header area contains the NARSE logo and the text 'Willkommen beim Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)'. Below this, there are two main action buttons: 'Patientenliste anzeigen' (with a list icon) and 'Neuen Patienten anlegen' (with a plus icon). A 'Statistik' section shows a table of patient counts by location. At the bottom, there are sections for 'Dokumente' and 'Links'.

Standort	# Patienten
Demo Location	3
Universitätsklinikum XY	n. a.
Klinik XY	n. a.
Einrichtung XY	n. a.
# Gesamt	3

Datenerfassung

Die Erfassung von Betroffenen im NARSE erfolgt prinzipiell in vier Schritten:

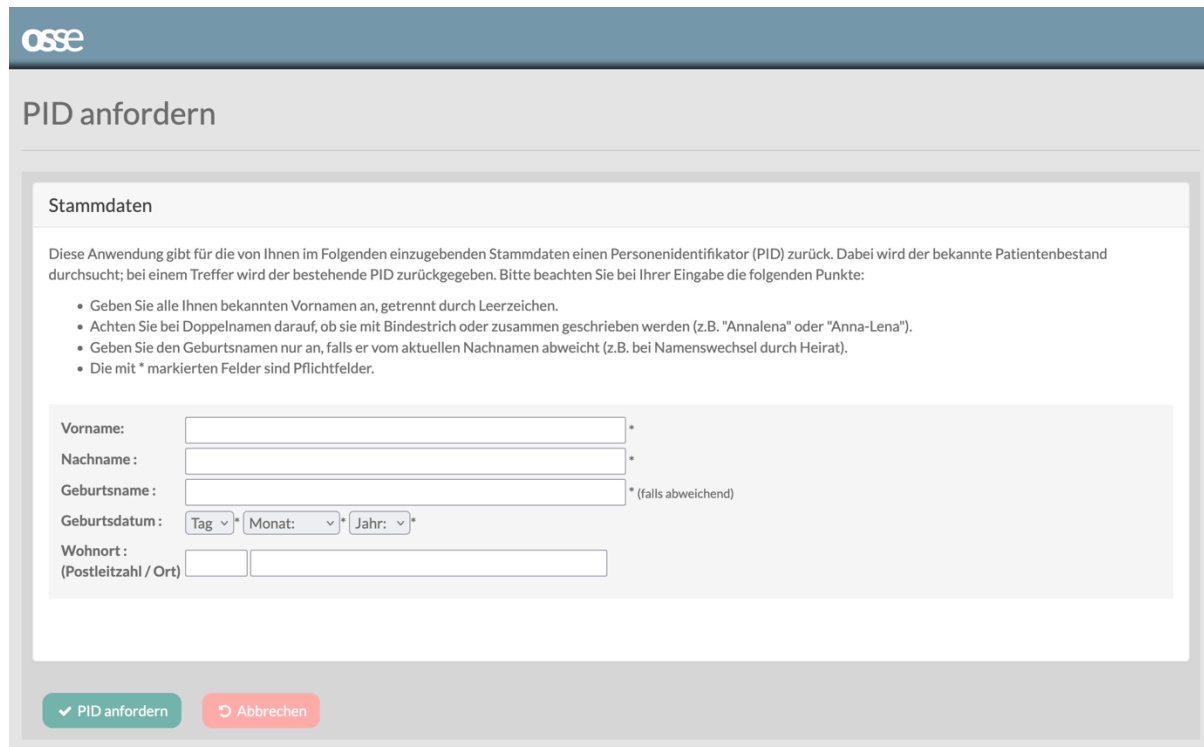
1. Aufklärung und informierte Einwilligung
2. Eingabe der identifizierenden Stammdaten (IDAT) und Pseudonymisierung
3. Digitale Erfassung der Einwilligungsinformationen
4. Eingabe der medizinischen Daten (MDAT)



Registrierung von Betroffenen

Eingabe der identifizierenden Stammdaten

Über die Schaltfläche „*Neuen Patienten anlegen*“ auf dem Dashboard oder den entsprechenden Knopf in der Patientenliste gelangen Sie zu einem Formular „*PID anfordern*“ der „Mainzliste“, dem integrierten Pseudonymisierungstool des NARSE. Hier müssen Sie zunächst die identifizierenden Stammdaten der oder des Betroffenen eingeben; aktuell erforderlich sind Vorname, Nachname, Geburtsdatum und Geburtsort (markiert mit *). Mit Klick auf die Schaltfläche „*PID anfordern*“ werden die Angaben an die Mainzliste übermittelt; bei fehlenden Pflichtangaben erscheint eine Fehlermeldung der Mainzliste mit einem entsprechenden Hinweis. In diesem Fall klicken Sie bitte auf „*Zurück*“ und ergänzen die fehlenden Angaben. (Bitte beachten: aktuell ist es nicht möglich über „*Abbrechen*“ zurück zum Dashboard oder zur Patientenliste zu gelangen, stattdessen erfolgt ein Logout aus dem NARSE.)



OSSE

PID anfordern

Stammdaten

Diese Anwendung gibt für die von Ihnen im Folgenden einzugebenden Stammdaten einen Personenidentifikator (PID) zurück. Dabei wird der bekannte Patientenbestand durchsucht; bei einem Treffer wird der bestehende PID zurückgegeben. Bitte beachten Sie bei Ihrer Eingabe die folgenden Punkte:

- Geben Sie alle Ihnen bekannten Vornamen an, getrennt durch Leerzeichen.
- Achten Sie bei Doppelnamen darauf, ob sie mit Bindestrich oder zusammen geschrieben werden (z.B. "Annalena" oder "Anna-Lena").
- Geben Sie den Geburtsnamen nur an, falls er vom aktuellen Nachnamen abweicht (z.B. bei Namenswechsel durch Heirat).
- Die mit * markierten Felder sind Pflichtfelder.

Vorname: *

Nachname: *

Geburtsname: * (falls abweichend)

Geburtsdatum: Tag * Monat: * Jahr: *

Wohnort:
(Postleitzahl / Ort)

OSSE

PID anfordern

Stammdaten

Diese Anwendung gibt für die von Ihnen im Folgenden einzugebenden Stammdaten einen Personenidentifikator (PID) zurück. Dabei wird der bekannte Patientenbestand durchsucht; bei einem Treffer wird der bestehende PID zurückgegeben. Bitte beachten Sie bei Ihrer Eingabe die folgenden Punkte:

- Geben Sie alle Ihnen bekannten Vornamen an, getrennt durch Leerzeichen.
- Achten Sie bei Doppelnamen darauf, ob sie mit Bindestrich oder zusammen geschrieben werden (z.B. "Annalena" oder "Anna-Lena").
- Geben Sie den Geburtsnamen nur an, falls er vom aktuellen Nachnamen abweicht (z.B. bei Namenswechsel durch Heirat).
- Die mit * markierten Felder sind Pflichtfelder.

Vorname: *

Nachname: *

Geburtsname: * (falls abweichend)

Geburtsdatum: * * *

Wohnort:

(Postleitzahl / Ort)

✓ PID anfordern
↻ Abbrechen

Zunächst prüft die Mainzelle, ob eine Person mit diesen oder sehr ähnlichen Angaben bereits im System vorhanden sein könnte, um Dubletten zu vermeiden.

Pseudonymisierung

Sollte das nicht der Fall sein, wird der oder die Betroffene mit den eingegebenen Daten in die Mainzelle eingetragen und ein Pseudonym für die Verwendung im NARSE generiert. Sollte das System feststellen, dass der oder die Betroffene bereits registriert ist, wird das bereits vorhandene Pseudonym abgerufen und ausgegeben. Sie erhalten dabei keinen Hinweis darauf, dass diese Person bereits im NARSE erfasst wurde.

Um die oder den Betroffenen endgültig in das NARSE zu übernehmen, benutzen Sie den Button „Speichern“ oder „Speichern und weiteren Patienten anlegen“. Mit „Zurück“ gelangen Sie wieder zur Patientenliste ohne die in der Mainzelle angelegte Person in das NARSE zu übernehmen.

OSSE
Übersicht Patientenliste 🇩🇪 NARSE Demo

Narse, Demo (MVVGLD1C)

*29.02.2016

Patient ins Register übernehmen

Sie haben den Patienten Narse, Demo (*29.02.2016) in der Mainzelle angelegt. Die identifizierenden Daten wurden pseudo-anonymisiert und ein Pseudonym (MVVGLD1C) für diesen Patienten wurde erstellt. Standort: Demo Location

Um den Vorgang abzuschließen und den Patienten in das Register zu übernehmen, klicken Sie bitte auf 'Speichern'. Um den Patienten in das Register zu übernehmen und einen weiteren Patienten anzulegen, klicken Sie bitte auf 'Speichern und weiteren Patienten anlegen'. Falls Sie diesen Patienten dem Register nicht hinzufügen möchten, klicken Sie bitte auf 'Zurück'.

Speichern
Speichern und weiteren Patienten anlegen
Zurück

Sollte das System einen nicht genau identischen, aber ähnlichen Eintrag in der Mainzelle identifizieren, erscheint der folgende Bildschirm „Unsicherer Fall“ und Sie werden gebeten



die Daten zu überprüfen und ggf. zu korrigieren. Nach Klick auf „Bestätigen“ wird der oder die Betroffene mit den eingegebenen Daten in die Mainzliste eingetragen und ein Pseudonym generiert analog zum oben beschriebenen Vorgehen.

osse

Unsicherer Fall

Stammdaten

Zu den eingegebenen Daten wurde ein ähnlicher Patient gefunden, der aber nicht mit hinreichender Sicherheit zugeordnet werden kann.

Um eine Verwechslung auszuschließen, überprüfen Sie bitte nochmals Ihre Eingabe! Dann:

- Falls Sie einen Fehler festgestellt haben, wählen Sie "Korrigieren". Sie bekommen dann das Eingabeformular mit den eingegebenen Daten zur Korrektur erneut angezeigt.
- Falls Sie sicher sind, dass die von Ihnen eingegebenen Daten stimmen, wählen Sie "Bestätigen". Es wird dann ein neuer Patient mit diesen Daten angelegt.
- Falls Sie sicher sind, dass die eingegebenen Daten stimmen, aber der Patient schon früher einmal eingegeben wurde, melden Sie sich bitte beim Administrator der Patientenliste (siehe Fußzeile).

Vorname: *

Nachname: *

Geburtsname: * (falls abweichend)

Geburtsdatum:

Wohnort: (Postleitzahl / Ort)

✓ Bestätigen
↻ Korrigieren

Erfassung der Einwilligung

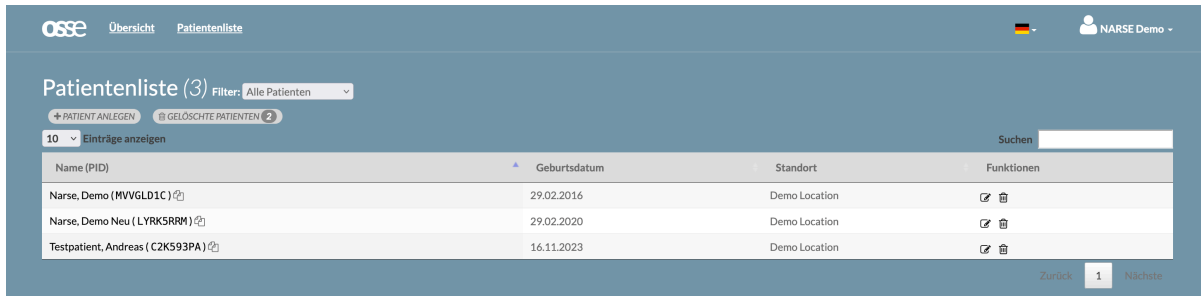
Zum Start des Pilotbetriebs erfolgt die digitale Erfassung der Einwilligungsinformationen noch über ein Formular analog zu den medizinischen Daten (s.u.). Zu einem späteren Zeitpunkt wird das für die zentrale digitale Verwaltung der Einwilligungen eingesetzte Tool gICS (generic Informed Consent Service) an die dem NARSE zugrundeliegende OSSE-Registersoftware angebunden und eine entsprechende Oberfläche für das Erfassen und Abrufen von Einwilligungsinformationen zur Verfügung gestellt.

Patientenliste

Die Patientenliste erreichen Sie nach Anlegen einer neuen Person im NARSE oder über die entsprechende Schaltfläche auf dem Dashboard. In der Patientenliste werden alle Betroffene, die an Ihrer Einrichtung („Standort“) eingegeben wurden, aufgelistet, inklusive des OSSE-Pseudonyms (PID) und, wenn Sie die entsprechende Berechtigung besitzen, der identifizierenden Daten. Betroffene anderer am NARSE teilnehmender Einrichtungen sind aus Datenschutzgründen generell nicht sichtbar.

Über die Icons in der Spalte „Funktionen“ können Sie eine erfasste Person löschen oder, mit der entsprechenden Berechtigung, die identifizierenden Daten einsehen und ggf. korrigieren. Durch Auswahl des Namens oder des Pseudonyms, öffnen Sie die Erhebungsbögen der oder des entsprechenden Betroffenen und können medizinische Daten eingeben bzw. einsehen.

Sie haben auch die Möglichkeit die Liste nach einem bestimmten Namen oder Pseudonym zu durchsuchen.



Name (PID)	Geburtsdatum	Standort	Funktionen
Narse, Demo (MVGGLD1C)	29.02.2016	Demo Location	🔗 🗑️
Narse, Demo Neu (LYRKSRRM)	29.02.2020	Demo Location	🔗 🗑️
Testpatient, Andreas (C2K593PA)	16.11.2023	Demo Location	🔗 🗑️

Eingabe von medizinischen Daten

Generelle Hinweise

Datensatz

Im NARSE wird ein Minimaldatensatz zu Seltenen Erkrankungen, angelehnt an das „Set of Common Data Elements“ der EU-RD Plattform abgefragt. Ein Überblick über die erfassten Daten und Erläuterungen steht auf der NARSE Webseite (www.narse.de) zur Verfügung. Bei Unklarheiten können Sie sich einen Tooltip zu einem Feld anzeigen lassen, indem Sie den Mauscursor über den Namen des entsprechenden Felds oder das Feld selbst bewegen.

Eingabeformate

Daten werden in verschiedenen Eingabeformaten erfasst:

- Eingabefelder (z.B. „Biomarker Befund“), zum Teil mit Einschränkungen (z.B. nur Zahlen bei „Sterbealter“)
- Datumsfelder über Kalender oder direkte Eingabe im Format JJJJ-MM-DD (z.B. „Einschlussdatum“)
- Ankreuzfelder oder Checkboxes (z.B. „Einwilligung Datennutzung“)
- Aufklappmenüs oder Optionsfelder (z.B. „Alterskategorie“, „Geschlecht“) mit vorgegebenen Auswahloptionen.
- integrierte Kataloge (z.B. „ORPHAcod“, „HPO Term“)

Speichern & Fehlermeldungen

Nach der Eingabe der Daten klicken Sie bitte auf „Änderungen speichern“. Das erfolgreiche Speichern wird durch eine entsprechende Einblendung bestätigt. Wichtig ist zu beachten, dass eingegebene, aber nicht gespeicherte Daten nicht zwischengespeichert werden.

Narse, Demo (MVVGLD1C)
*29.02.2016

Speichern erfolgreich
Die Daten wurden gespeichert.

Patientenformular

- Einwilligung (open)
- Formale Kriterien (open)
- Persönlicher und familiärer Hintergrund (unused)
- Anamnese und Diagnostik (unused)

Formale Kriterien

Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE Version: 15

Einschlussdatum *

Diagnose

Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.

Gesicherte Diagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
213	E72.0	ICD-10-GM-2023	
411629			

Neuen Eintrag hinzufügen

Verdachtsdiagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
Keine Einträge vorhanden			

Neuen Eintrag hinzufügen

Sollten Fehler aufgetreten sein (z.B. fehlende Pflichtangaben, nicht plausible Eingaben) wird dieser Hinweis nicht eingeblendet und am betroffenen Feld wird um eine Korrektur der Daten gebeten.

Familienanamnese

Mutter von dieser SE betroffen

Alter der Mutter

Bitte geben Sie eine ganze Zahl zwischen 0 und 100 (jeweils einschließlich) ein!

Vater von dieser SE betroffen

Alter des Vaters

Beim Versuch ein Formular mit bereits eingegebenen aber noch nicht gespeicherten Daten zu verlassen (beispielsweise durch Klick auf ein anderes Formular oder den Versuch den Browser-Tab zu schließen), erscheint ebenfalls eine Fehlermeldung mit der Option auf dem Formular zu bleiben oder die Seite tatsächlich zu verlassen.

Formale Kriterien
Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Version: 16

Einschlussdatum * 2024-01-03

Diagnose
Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.

Gesicherte Diagnose

narse.register.mig-frankfurt.de

Diese Seite bittet um Bestätigung, dass Sie die Seite verlassen möchten - von Ihnen eingegebene Informationen werden unter Umständen nicht gespeichert.

Auf Seite bleiben
Seite verlassen

Neuen Eintrag hinzufügen

ICD Version	Aktion
<input type="text"/>	<input type="button" value="✖"/> <input type="button" value="🗑️"/>

Kataloge

Im NARSE sind verschiedene Kataloge (Terminologien, Ontologien) hinterlegt, um die Dateneingabe zu erleichtern und die Datenerfassung zu standardisieren.

- ORPHACode: Suchfunktion und Auswahl des passenden ORPHACodes durch Klick in Textfeld und Suche nach der Seltenen Erkrankung.

Formale Kriterien
Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Version: 16

Einschlussdatum * 2024-01-03

Diagnose
Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.

Gesicherte Diagnose

ORPHACode Suche

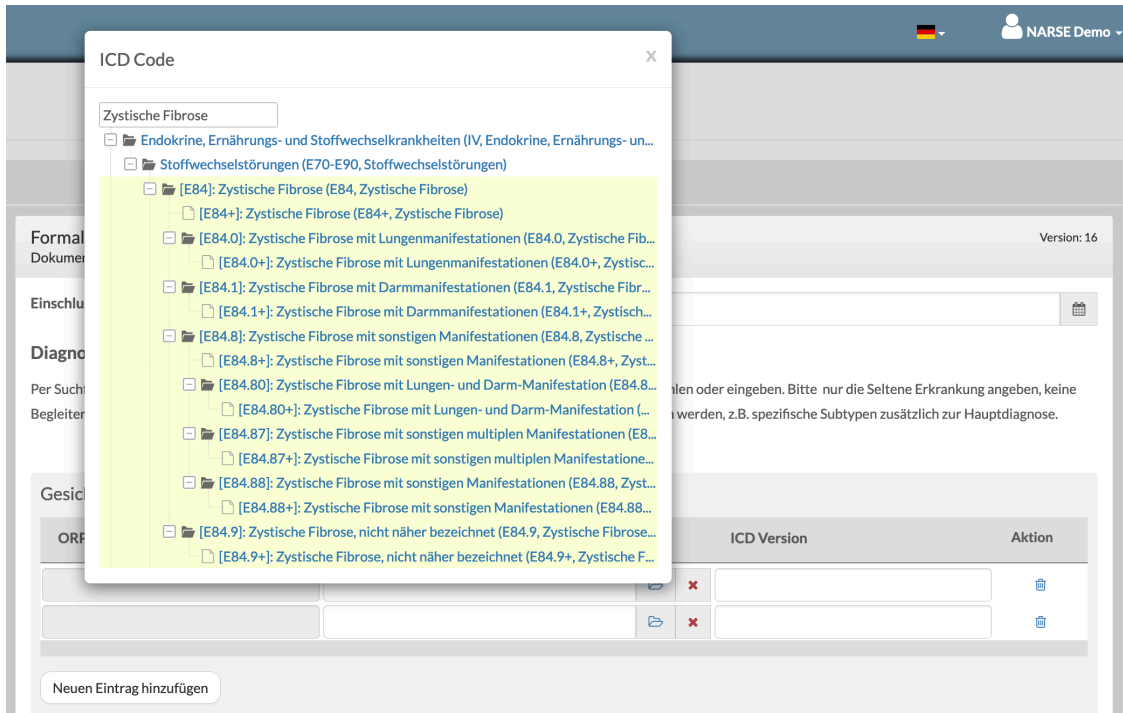
Hier kann nach Seltenen Erkrankungen in der Orphanet-Nomenklatur gesucht und der entsprechende ORPHACode abgerufen werden.

Dieser Dienst/dieses Produkt verwendet die Orphanet API, entwickelt im EU finanzierten RD-CODE Projekt. Weitere Informationen finden Sie unter <https://api.orphacode.org>

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="button" value="✖"/> <input type="button" value="🗑️"/>
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="button" value="✖"/> <input type="button" value="🗑️"/>

Neuen Eintrag hinzufügen

- HPO Terms: Suchfunktion und Auswahl des passenden Codes der HPO (Human Phenotype Ontology) durch Klick in Textfeld und Eingabe des HPO Terms (HPO aktuell nur in englischer Sprache verfügbar)
- ICD Code: Suchfunktion und Auswahl des passenden Codes im integrierten ICD-10-GM-2020 über Katalog-Icon, alternativ direkte Eingabe



Bedingte Felder

Im NARSE gibt es zur Vereinfachung der Dateneingabe sogenannte „bedingte Felder“, d.h. Sie sehen je nach Dateneingabe weitere relevante Felder. Wenn Sie beispielsweise „Einwilligung Datennutzung“ auswählen, sehen Sie die Felder für Details zur Einwilligung, ansonsten nicht.

Einwilligung Version: 5
 Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin

Einwilligung
 Bitte Einwilligungsdatum eingeben und Einwilligung, inklusive der eingewilligten Module, dokumentieren.

Einwilligungsdatum *

Einwilligung Datennutzung *

Einwilligung Version: 5
 Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin

Einwilligung
 Bitte Einwilligungsdatum eingeben und Einwilligung, inklusive der eingewilligten Module, dokumentieren.

Einwilligungsdatum *

Einwilligung Datennutzung *

Datennutzung international (EU)

Rekontaktierung für Forschungszwecke oder Vernetzung

Erfassung genetischer Informationen

Fallbesprechung

Tabellen

Einige Daten werden in Form von Tabellen erhoben, um für ein bestimmtes Feld (oder zusammengehörige Felder) mehrere Werte eingeben zu können. Um zusätzliche Einträge zu ergänzen, klicken Sie bitte auf „Neuen Eintrag hinzufügen“.

Betroffene Geschwister

Alter	Geschlecht	Aktion
<input type="text"/>	<input type="text"/>	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	

Auswahlfelder

Felder mit mehreren vorgegebenen Optionen werden im NARSE unterschiedlich dargestellt:

- Als sogenannte „Radio Buttons“, bei denen genau eine Option ausgewählt werden kann (z.B. „Geschlecht“). Bei Nicht-Pflichtfeldern wird zusätzlich ein leerer Radio Button angezeigt, mit dem eine Auswahl zurückgesetzt werden kann.

Geschlecht *

Weiblich
 Männlich
 Unbestimmt
 Divers
 Unbekannt

- Als Aufklappmenüs (oder „Dropdowns“), bei denen genau eine Option ausgewählt werden kann (z.B. „Geschlecht betroffene Geschwister“).

Betroffene Geschwister

Alter	Geschlecht	Aktion
<input type="text" value="3"/>	<input checked="" type="checkbox"/> Weiblich <input type="checkbox"/> Männlich <input type="checkbox"/> Unbestimmt <input type="checkbox"/> Divers <input type="checkbox"/> Unbekannt	

- Als sogenannte „Checkboxes“, bei denen eine oder mehr Optionen ausgewählt werden können (z.B. „Spezifische Therapie“).

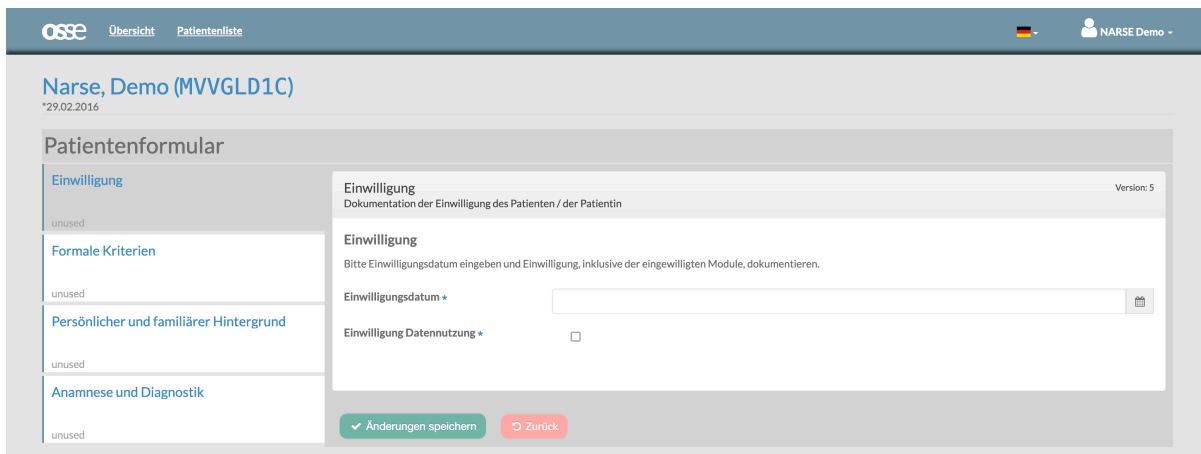
Spezifische Therapie *

- Keine
- Pharmakotherapie (gezielt auf dem Krankheitsmechanismus basierend, nicht nur symptomatisch)
- Gentherapie
- mRNA Therapie
- Antikörpertherapie
- CAR-T-Zelltherapie
- Stammzelltransplantation
- Stoffwechseltherapie
- Gezielte chirurgische Eingriffe
- Sonstiges
- Unbekannt

Formulare

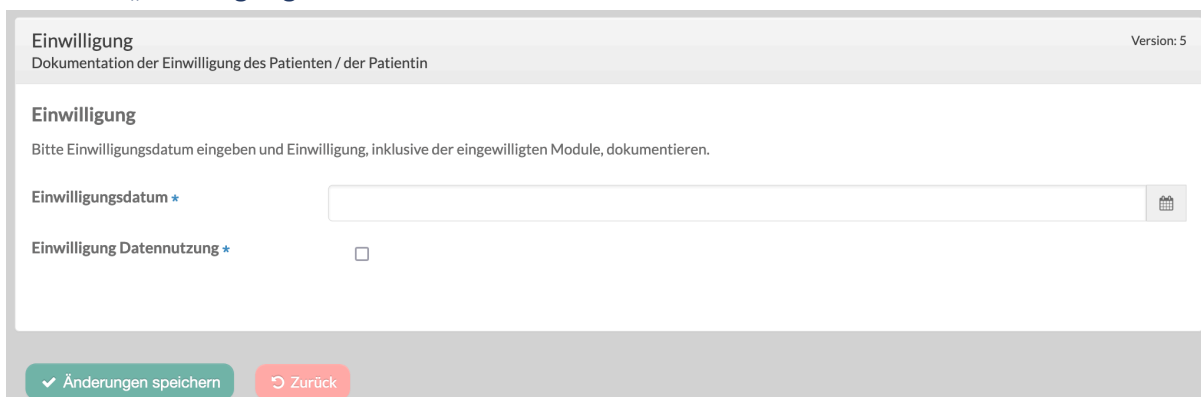
Für alle Betroffene stehen aktuell die folgenden vier Eingabeformulare zur Verfügung, die Sie in der Liste links auswählen können. Zusätzlich wird hier der Status des entsprechenden Formulars angezeigt („unused“ = nicht verwendet, „open“ = bereits verwendet).

- Einwilligung
- Formale Kriterien
- Persönlicher und familiärer Hintergrund
- Anamnese und Diagnostik



The screenshot shows the 'Narse, Demo (MVVGLD1C)' patient form interface. On the left, a sidebar lists four form categories: 'Einwilligung' (marked as 'unused'), 'Formale Kriterien' (marked as 'unused'), 'Persönlicher und familiärer Hintergrund' (marked as 'unused'), and 'Anamnese und Diagnostik' (marked as 'unused'). The main content area displays the 'Einwilligung' form, which is titled 'Einwilligung' and 'Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin'. The form includes a version number 'Version: 5', a description 'Bitte Einwilligungsdatum eingeben und Einwilligung, inklusive der eingewilligten Module, dokumentieren.', a date input field for 'Einwilligungsdatum *', and a checkbox for 'Einwilligung Datennutzung *'. At the bottom, there are two buttons: 'Änderungen speichern' (green) and 'Zurück' (red).

Formular „Einwilligung“



This is a detailed view of the 'Einwilligung' form. It features the same title and version as the previous screenshot. The main text area contains the instruction: 'Bitte Einwilligungsdatum eingeben und Einwilligung, inklusive der eingewilligten Module, dokumentieren.' Below this, there is a date input field for 'Einwilligungsdatum *' with a calendar icon on the right. Underneath is a checkbox for 'Einwilligung Datennutzung *'. At the bottom, the 'Änderungen speichern' (green) and 'Zurück' (red) buttons are visible.

Im ersten Schritt wird das Datum der Einwilligung eingegeben (Format JJJJ-MM-TT) oder über den integrierten Kalender ausgewählt.

Einwilligung
Version: 5

Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin

Einwilligung

Bitte Einwilligungsdatum eingeben und Einwilligung, inklusive der eingewilligten Module, dokumentieren.

Einwilligungsdatum *

Einwilligung Datennutzung +

Januar 2024

Mo	Di	Mi	Do	Fr	Sa	So
1	2	3	4	5	6	7
8	9	10	11	12	13	14
15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28
29	30	31	1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11

✓ Änderungen speichern
↶ Zurück

Danach bestätigen Sie die Einwilligung der oder des Betroffenen zur Teilnahme am NARSE und der Datennutzung über die Checkbox „Einwilligung Datennutzung“. Im Folgenden öffnen sich weitere Felder um die optionale Zustimmung der oder des Betroffenen zu einzelnen Modulen der NARSE-Einwilligung (EU-weite Datennutzung, Rekontaktierung, Erfassung genetischer Informationen, Fallbesprechung) abzubilden.

Einwilligung
Version: 5

Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin

Einwilligung

Bitte Einwilligungsdatum eingeben und Einwilligung, inklusive der eingewilligten Module, dokumentieren.

Einwilligungsdatum *

Einwilligung Datennutzung +

Datennutzung international (EU)

Rekontaktierung für Forschungszwecke oder Vernetzung

Erfassung genetischer Informationen

Fallbesprechung

✓ Änderungen speichern
↶ Zurück

Nach Auswahl der eingewilligten Module klicken Sie bitte auf „Änderungen speichern“. Das erfolgreiche Speichern wird durch eine entsprechende Einblendung oben rechts bestätigt.



Formular: Formale Kriterien

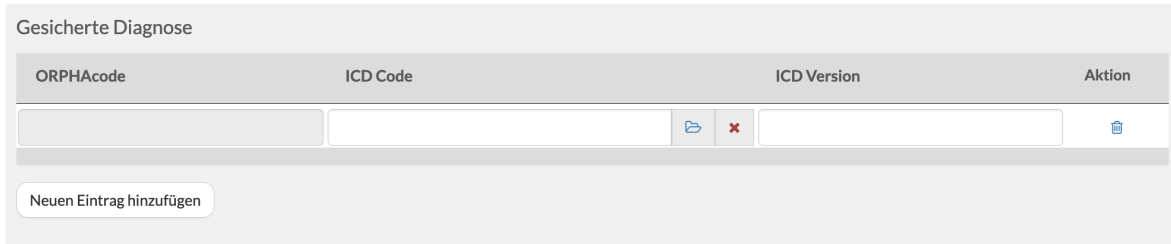
In diesem Formular werden Informationen zum Einschlussdatum sowie zur Diagnose erfasst. Zunächst erfolgt die Eingabe oder Auswahl des Einschlussdatums im Format JJJJ-MM-DD über den integrierten Kalender.

Bei bestätigten Diagnosen erfolgt im Anschluss die Erfassung unter „Gesicherte Diagnose“; Verdachtsdiagnose(n) können in einer separaten Tabelle erfasst werden. Neue Diagnosen können über die Schaltfläche „Neuen Eintrag hinzufügen“ ergänzt werden. Die Erfassung der

Diagnose(n) erfolgt vorzugsweise über den ORPHACode mithilfe der integrierten Suchfunktion und/oder den ICD-Code unter Angabe der verwendeten Version. Es soll nur die Hauptdiagnose der Seltenen Erkrankung angegeben werden, keine Begleiterkrankungen; es ist aber möglich, falls zutreffend, mehrere Seltene Erkrankungen anzugeben.

Diagnose

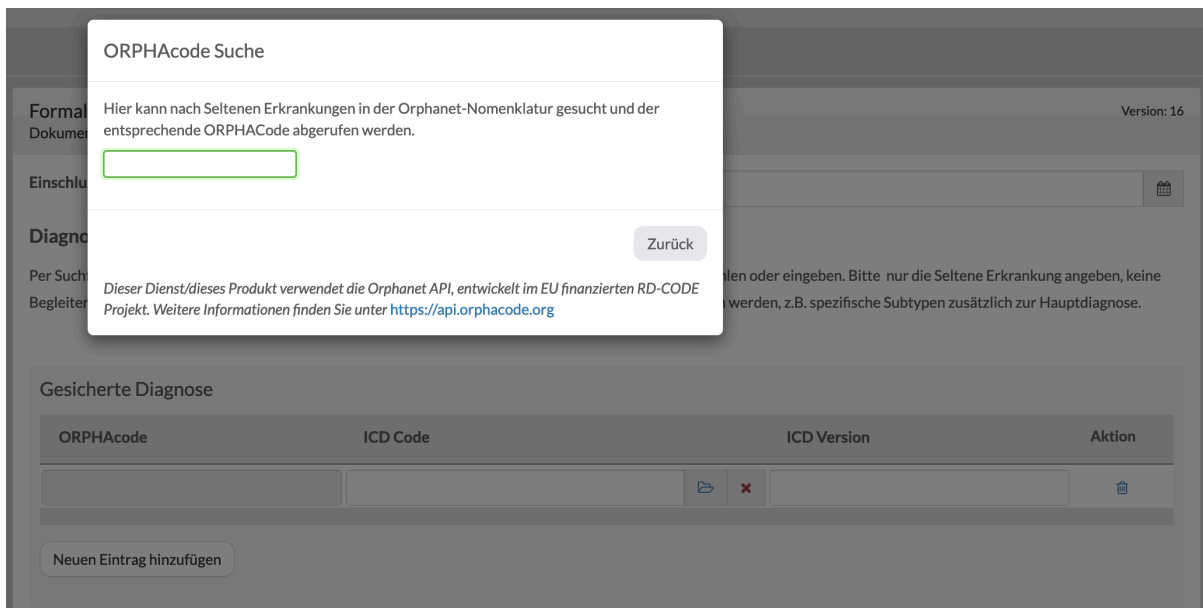
Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.



Gesicherte Diagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="button" value="🗑️"/>

Um ORPHACodes einzutragen, klicken Sie in das Eingabefeld, woraufhin sich ein Dialogfenster zur Suche nach ORPHACodes öffnet; dieses lässt sich über die Schaltfläche „Zurück“ schließen. Geben Sie eine Seltene Erkrankung in das Suchfeld ein, um in der Orphanet-Nomenklatur zu suchen und den entsprechenden ORPHACode abzurufen. Die Suche erfolgt dabei dynamisch sowohl in den Preferred Terms als auch in den verfügbaren Synonymen für eine Erkrankung (Beispiel: ORPHA:586 – Preferred Term „Zystische Fibrose“, Synonyme „CF“, „Mukoviszidose“). Es ist aktuell allerdings nicht möglich direkt nach ORPHACodes zu suchen. Durch Auswahl des korrekten Eintrags in der Orphanet-Nomenklatur aus der Liste wird der ausgewählte ORPHACode in das Feld eingetragen; die zugehörige Erkrankung wird zur Kontrolle unter dem Feld angezeigt.



ORPHACode Suche

Hier kann nach Seltenen Erkrankungen in der Orphanet-Nomenklatur gesucht und der entsprechende ORPHACode abgerufen werden.

Dieser Dienst/dieses Produkt verwendet die Orphanet API, entwickelt im EU finanzierten RD-CODE Projekt. Weitere Informationen finden Sie unter <https://api.orphanet.org>

Gesicherte Diagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="button" value="🗑️"/>

ORPHACode Suche

Hier kann nach Seltene Erkrankungen in der Orphanet-Nomenklatur gesucht und der entsprechende ORPHACode abgerufen werden.

- [Cystinose \[213\] Zystinose](#)
- [Infantile nephropathische Cystinose \[411629\]](#)
- [Cystinose, okuläre \[411641\]](#)
- [Juvenile nephropathische Cystinose \[411634\]](#)

Dieser Dienst/dieses Produkt verwendet die Orphanet API, entwickelt im EU finanzierten RD-CODE Projekt. Weitere Informationen finden Sie unter <https://api.orphacode.org>

Formale Kriterien Version: 16

Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Einschlussdatum *

Diagnose

Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.

Gesicherte Diagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
213 Cystinose	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="button" value="↔"/> <input type="button" value="✖"/> <input type="button" value="🗑️"/>

Verdachtsdiagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
Keine Einträge vorhanden			

Die Eingabe der ICD-Codes erfolgt aktuell manuell über den integrierten ICD-10-GM-2020 Katalog; wichtig ist hier die zusätzliche Erfassung der verwendeten Version des ICD-Katalogs, die bei der manuellen Datenerfassung automatisch ausgefüllt werden sollte (Eintrag „ICD-10-GM-2020“). Es erfolgt aktuell noch keine automatische Plausibilitätsprüfung in der Registersoftware zwischen eingegebenem ORPHACode und ICD-Code.

Formale Kriterien
Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Version: 16

Einschlussdatum *

Diagnose

Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.

Gesicherte Diagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
213 Cystinose	E72.0	ICD-10-GM-2020	

Verdachtsdiagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
Keine Einträge vorhanden			

Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose. Fälschlicherweise eingegebene Diagnosen können über das Icon unter „Aktion“ gelöscht werden.

Die Eingabe von Verdachtsdiagnose(n) erfolgt analog zur gesicherten Diagnose.



Formale Kriterien
Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Version: 16

Einschlussdatum *

Diagnose

Per Suchfunktion den ORPHACode und/oder ICD Code (mit der verwendeten Version) der Diagnose auswählen oder eingeben. Bitte nur die Seltene Erkrankung angeben, keine Begleiterkrankungen. Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose.

Gesicherte Diagnose

ORPHACode	ICD Code		ICD Version	Aktion
213 Cystinose	E72.0		ICD-10-GM-2020	
411629 Infantile nephropathische Cystinose	E72.0		ICD-10-GM-2020	

Verdachtsdiagnose

ORPHACode	ICD Code	ICD Version	Aktion
Keine Einträge vorhanden			

Bitte speichern Sie das Formular nach Eingabe der Diagnosen über die Schaltfläche „Änderungen speichern“; das erfolgreiche Speichern wird durch eine entsprechende Einblendung bestätigt.

Formular „Persönlicher und familiärer Hintergrund“

In diesem Formular werden Informationen zur betroffenen Person (Alterskategorie, Geschlecht, aktueller Status) sowie zur Familienanamnese (betroffene Eltern, Geschwister, Kinder) erfasst.

Zunächst müssen die zutreffende Alterskategorie zum Zeitpunkt des Einschlusses im NARSE sowie das Geschlecht der betroffenen Person bei Geburt ausgewählt werden. Beide Felder sind Pflichtfelder; sollten die Informationen nicht vorliegen, kann die Option „Unbekannt“ ausgewählt werden.

Persönlicher und familiärer Hintergrund Version: 14
Dokumentation des persönlichen und familiären Hintergrunds des Patienten

Betroffene Person

Bitte Angaben zur betroffenen Person (Altersgruppe, Geschlecht bei Geburt, aktueller Status) ergänzen.

Alterskategorie *

- Säugling (<1 Jahr)
- Kleinkind (≥1 bis <6 Jahre)
- Schulkind (≥6 bis <12 Jahre)
- Jugendliche*r (≥12 bis <18 Jahre)
- Erwachsene*r (≥18 bis <50 Jahre)
- Erwachsene*r (≥50 Jahre)
- Ungeboren
- Verstorben
- Unbekannt

Geschlecht *

- Weiblich
- Männlich
- Unbestimmt
- Divers
- Unbekannt

Für die Erfassung des aktuellen Status der oder des Betroffenen mit den Optionen „Lebend“, „Tot“ und „Nicht weiterverfolgt“ steht eine Tabelle zur Verfügung, um diese Information mit Angabe des Datums auch im Zeitverlauf dokumentieren zu können. Klicken Sie bitte auf „Neuen Eintrag hinzufügen“, geben Sie das Datum der Überprüfung ein und wählen Sie den entsprechenden Status aus.

Aktueller Status

Datum		Status	Aktion
2023-01-05		Lebend	
2024-01-03		Tot	

Bei Auswahl der Option „Tot“ erscheinen zusätzliche Felder zur Erfassung des Sterbealters (in Jahren) sowie der Angabe, ob die oder der Betroffene an der Seltenen Erkrankung verstorben ist. Alternativ (bei Auswahl von „Nein“) kann eine andere Todesursache angegeben werden.

Aktueller Status

Datum	Status	Aktion
2024-01-03	Tot	
2023-01-05	Lebend	

[Neuen Eintrag hinzufügen](#)

Sterbealter Jahre

An SE verstorben

Ja
 Nein
 Unbekannt

Als Teil einer kurzen Familienanamnese wird im NARSE abgefragt, ob Eltern (Mutter und / oder Vater), Geschwister oder, falls zutreffend, Kinder der oder des Betroffenen von dieser Seltenen Erkrankung betroffen sind.

Für Mutter bzw. Vater wird erfasst, ob sie verstorben sind und, falls ja, in welchem Alter.

Familienanamnese

Bitte, sofern zutreffend, im Sinne einer kurzen Familienanamnese Informationen zu Familienmitgliedern (Eltern, Geschwister, Kinder) in Bezug auf die seltene Erkrankung angeben.

Mutter von dieser SE betroffen *

Ja
 Nein
 Unbekannt

Mutter verstorben

Ja
 Nein
 Unbekannt

Vater von dieser SE betroffen *

Ja
 Nein
 Unbekannt

Vater verstorben

Ja
 Nein
 Unbekannt

Sterbealter des Vaters Jahre

Für Geschwister und, falls zutreffend, Kinder werden Alter und Geschlecht des betroffenen Geschwisterteils bzw. Kindes erfasst.



Geschwister von dieser SE betroffen

*

- Ja
 Nein
 Unbekannt

Betroffene Geschwister

Alter	Geschlecht	Aktion
3	Männlich	

Neuen Eintrag hinzufügen

Kinder von dieser SE betroffen *

- Ja
 Nein
 Unbekannt
 Nicht zutreffend

Formular „Anamnese und Diagnostik“

In diesem Formular werden Angaben zur Diagnose, z.B. das Alter bei Auftreten der ersten Symptome und bei Diagnosestellung oder verwendete diagnostische Verfahren, sowie zum bisherigen Therapieverlauf erfasst.

Zwecks Erfassung des Alters bei Symptombeginn (Auftreten der ersten krankheitsspezifischen Symptome) und bei Diagnosestellung stehen die folgenden Optionen zur Verfügung: Pränatal, Bei Geburt, Alter oder Unbekannt.

Anamnese und Diagnostik Version: 16

Dokumentation der durchgeführten Anamnese und Diagnostik

Alter bei Symptombeginn und Diagnose

Bitte Angaben zum Alter bei Auftreten der ersten Symptome und bei Diagnosestellung machen.

Alter bei ersten Symptomen *

Pränatal
 Bei Geburt
 Alter
 Unbekannt

Alter bei Diagnose *

Pränatal
 Bei Geburt
 Alter
 Unbekannt

Um das genaue Alter anzugeben, wählen Sie bitte die Option „Alter“ aus und tragen das Alter in Jahren und Monaten ein.



Anamnese und Diagnostik
Dokumentation der durchgeführten Anamnese und Diagnostik
Version: 16

Alter bei Symptombeginn und Diagnose

Bitte Angaben zum Alter bei Auftreten der ersten Symptome und bei Diagnosestellung machen.

Alter bei ersten Symptomen *

Pränatal
 Bei Geburt
 Alter
 Unbekannt

Alter bei ersten Symptomen

Jahre Jahre

Monate Monate

Alter bei Diagnose *

Pränatal
 Bei Geburt
 Alter
 Unbekannt

Alter bei Diagnose

Jahre Jahre

Monate Monate

Im Folgenden wird abgefragt, wie die Diagnose gestellt wurde, wobei es möglich ist, mehrere Diagnoseverfahren auszuwählen (z.B. genetisch gesicherte Diagnose und klinisch gesicherte Diagnose). Bei Auswahl eines Diagnoseverfahrens durch „Ja“ öffnen sich weitere Felder zur Spezifizierung.

Diagnose

Bitte angeben, wie die Diagnose gestellt wurde. Es ist möglich mehrere Diagnoseverfahren auszuwählen (z.B. genetische Diagnose und Biomarker).

Absicherung der Diagnose *

Durch molekulargenetische Untersuchung gesicherte Diagnose
 Klinische Verdachtsdiagnose wahrscheinlich durch Phänotyp (HPO), aber keine genetische Diagnose
 Genetische Diagnose, aber Phänotyp (HPO) nicht passend
 Sonstiges
 Unbekannt

Genetisch gesicherte Diagnose *

Ja
 Nein
 Unbekannt

Gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker *

Ja
 Nein
 Unbekannt

Klinisch gesicherte Diagnose *

Ja
 Nein
 Unbekannt



In Bezug auf die genetische Diagnose werden (nur bei Vorliegen der entsprechenden Einwilligung der oder des Betroffenen in das Modul Genetik) Angaben zum betroffenen Gen und der vorliegenden Genvariante erfasst. Aktuell erfolgt diese Erfassung noch als Freitext; eine Standardisierung wird angestrebt. Es ist möglich mehrere Gene und mehrere Genvarianten anzugeben.

Genetisch gesicherte Diagnose *

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Genetische Diagnose

Betroffenes Gen	Genvariante	Aktion
<input type="text"/>	<input type="text"/>	

Neuen Eintrag hinzufügen

Spezifische Biomarker-Befunde können nach Auswahl von „Ja“ unter „Gesicherte Diagnose anhand spezifischer Biomarker“ in Form eines Freitexts erfasst werden.

Gesicherte Diagnose anhand
spezifischer Biomarker *

- Ja
- Nein
- Unbekannt

Biomarker Befund(e)

Biomarker Befund	Aktion
<input type="text"/>	

Neuen Eintrag hinzufügen

Der klinische Phänotyp kann nach Bestätigung der klinisch gesicherten Diagnose in Form von Begriffen aus der Human Phenotype Ontology (HPO) dokumentiert werden, die allerdings aktuell nur in englischer Sprache verfügbar ist.

Klinisch gesicherte Diagnose *

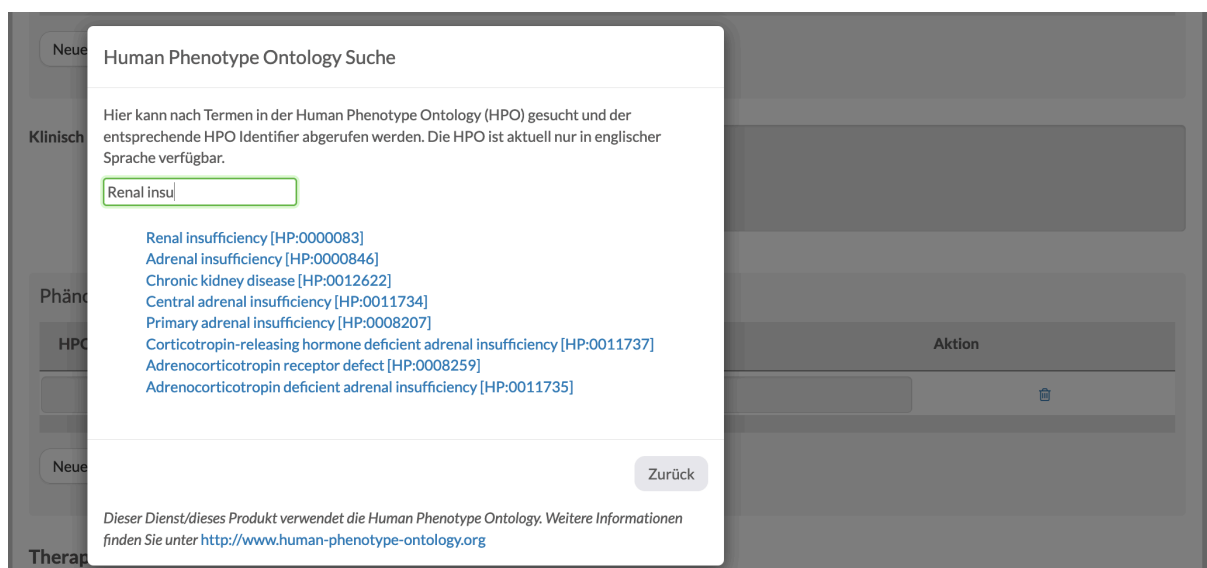
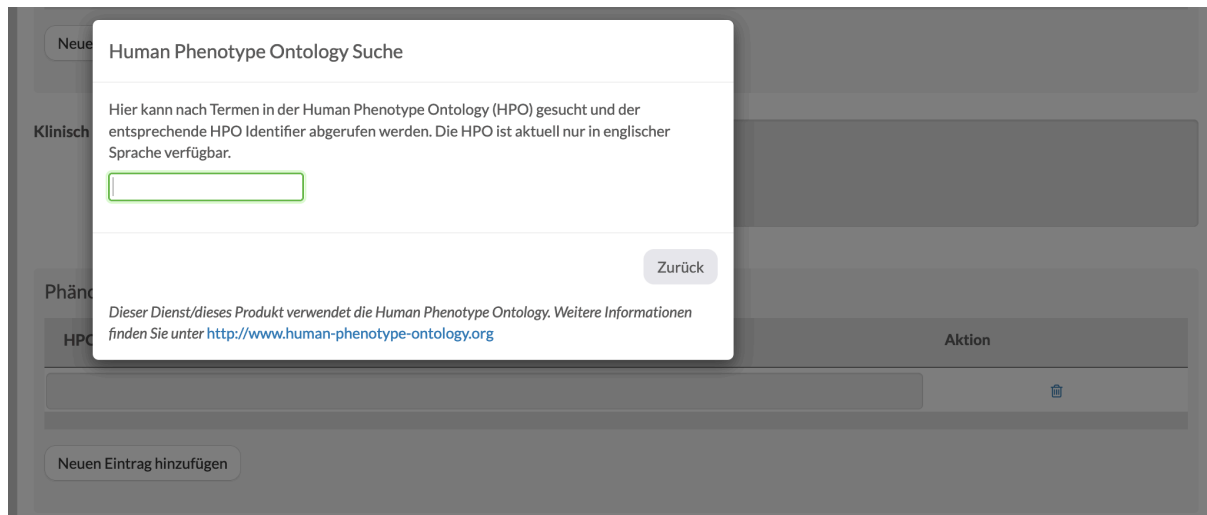
- Ja
- Nein
- Unbekannt

Phänotyp

HPO Term	Aktion
<input type="text"/>	

Neuen Eintrag hinzufügen

Analog zur Erfassung von ORPHACodes wurde die Suche in der HPO in das NARSE integriert; das Suchfenster öffnet sich nach Klick in das Eingabefeld unter „HPO Term“. Englische Suchbegriffe zur Charakterisierung des klinischen Phänotyps werden in das Suchfeld eingegeben, um passende Einträge in der HPO zu finden und auszuwählen. Auch hier ist neben den HPO Terms eine Suche nach Synonymen möglich (Beispiel: „Poor vision“ für HP:0000505 / „Visual impairment“).



Die ausgewählten HPO Identifier werden in das Feld „HPO Term“ in der Tabelle „Phänotyp“ eingetragen; die zugehörigen HPO Terms erscheinen zur Kontrolle unter dem Feld. Sie können je nach Bedarf beliebig viele Einträge über „Neuen Eintrag hinzufügen“ erfassen.



Klinisch gesicherte Diagnose *

- Ja
 Nein
 Unbekannt

Phänotyp

HPO Term	Aktion
HP:000083 Renal insufficiency	
HP:0001508 Failure to thrive	
HP:0000505 Visual impairment	

Neuen Eintrag hinzufügen

Die Angaben zum bisherigen Therapieverlauf sollen sich auf durchgeführte spezifische Therapien beschränken, die direkt auf den Krankheitsmechanismus der Seltene Erkrankung abzielen und nicht rein symptomatisch sind. Es können mehrere Therapieoptionen ausgewählt werden.

Therapie

Bitte Informationen zum bisherigen Therapieverlauf ergänzen. Die Angaben sollten sich auf durchgeführte spezifische Therapien beschränken, die direkt auf den Krankheitsmechanismus der Seltene Erkrankung abzielen und nicht rein symptomatisch sind.

Spezifische Therapie *

- Keine
 Pharmakotherapie (gezielt auf dem Krankheitsmechanismus basierend, nicht nur symptomatisch)
 Gentherapie
 mRNA Therapie
 Antikörpertherapie
 CAR-T-Zelltherapie
 Stammzelltransplantation
 Stoffwechseltherapie
 Gezielte chirurgische Eingriffe
 Sonstiges
 Unbekannt