Nutzerhandbuch für das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)

Inhalt

A	Einführung	2
A.1	Ablauf Datenerfassung	2
A.2	Registrierung im NARSE	2
B	Überblick NARSE Registersoftware	3
B.1	Login-Seite	3
B.2	Dashboard	4
B.3	Menüleiste	4
B.4	Patientenliste	5
C	Datenerfassung	6
C.1	Erfassung von neuen Betroffenen	6
C.1.1	Eingabe der identifizierenden Daten (Stammdaten)	6
C.1.2	Pseudonymisierung	7
C.2	Erfassung der Einwilligung	9
C.3	Erfassung der medizinischen Daten	10
C.3.1	Generelle Hinweise	10
C.3.2	Formular „Einwilligung“	14
C.3.3	Formular: Formale Kriterien	15
C.3.4	Formular „Persönlicher und familiärer Hintergrund“	21
C.3.5	Formular „Anamnese und Diagnostik“	24
D	Leitfaden Variablen	30
D.1	Identifizierende Daten	30
D.2	Einwilligungsdaten	31
D.3	Medizinische Daten	31
D.3.1	Formular „Formale Kriterien“	32
D.3.2	Formular „Persönlicher und Familiärer Hintergrund“	33
D.3.3	Formular „Anamnese und Diagnostik“	35

A EINFÜHRUNG

Dieses Nutzerhandbuch soll Sie bei der Erfassung der Daten Ihrer Patient:innen im Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) unterstützen, häufige Fragen klären und zur ständigen Verbesserung des NARSE beitragen. Bitte zögern Sie nicht, sich bei weiteren Fragen oder Unklarheiten an die NARSE-Registerstelle unter support@narse.de zu wenden. Wir danken Ihnen für Ihre Mitarbeit und Ihr Engagement im Bereich der Seltene Erkrankungen.

Wir bitten Sie um Ihr Feedback zur Nutzung dieses Nutzerhandbuchs, des Leitfadens und zur Datenerfassung, um die Qualität und Nutzbarkeit des NARSE kontinuierlich zu verbessern.

A.1 Ablauf Datenerfassung

Vor der Erfassung oder Übertragung von Daten in das NARSE ist es unerlässlich, eine informierte Einwilligung der Patient:innen einzuholen, um die Einhaltung datenschutzrechtlicher und ethischer Vorgaben zu gewährleisten.

Die Erfassung von Patient:innen im NARSE erfolgt prinzipiell in vier Schritten, die im Folgenden im Detail beschrieben werden:

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

A.2 Registrierung im NARSE

Ihre Zugangsdaten zum NARSE erhalten Sie nach Ausfüllen des Formulars auf der NARSE-Webseite:

<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. Der Zugang 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 (siehe B.3 „Menüleiste“).

B ÜBERBLICK NARSE REGISTERSOFTWARE

B.1 Login-Seite

Der Zugang zum NARSE erfolgt über einen Webbrowser Ihrer Wahl. 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/>

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

The image displays two side-by-side screenshots of the NARSE login page. Both screenshots feature the logo of the 'Nationales Register für Seltene Erkrankungen' at the top. The main heading is 'Nationales Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)'. Below this is a welcome message: 'Willkommen beim Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE). Bei Problemen mit dem Login oder sonstigen Fragen wenden Sie sich bitte per E-Mail an support@narse.de.' The login section is titled 'Login' and includes a German flag icon. The left screenshot shows the login form with empty input fields for 'Benutzername' and 'Passwort', and a blue button labeled 'Hier anmelden'. The right screenshot shows the same form with 'ddemo42' entered in the username field and a masked password (represented by dots). The 'Hier anmelden' button is highlighted with a red border in both screenshots.

B.2 Dashboard

Nach dem Login sehen Sie das Dashboard, den zentralen Einstiegspunkt in das NARSE. Dieses bietet Ihnen über die entsprechenden Schaltflächen die Möglichkeit auf die Patientenliste zuzugreifen („*Patientenliste anzeigen*“) [1], um dort bereits erfasste Betroffene aufzurufen, oder die Möglichkeit neue Betroffene zu registrieren („*Neuen Patienten anlegen*“) [2]. Es enthält außerdem informative Registerstatistiken, aktuell noch beschränkt auf eine tabellarische Übersicht der am NARSE teilnehmenden Einrichtungen [3]. Im unteren Bereich des Dashboards finden Sie hilfreiche Dokumente [4] und Links [5] rund um das NARSE.

The screenshot shows the NARSE dashboard interface. At the top, there is a navigation bar with 'OSSE', 'Übersicht', and 'Patientenliste' menus, along with a language selector (German) and a user profile 'NARSE Demo'. The main content area is titled 'Nationales Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)' and includes a welcome message. Below this, there are five numbered callouts:

- 1**: A button labeled 'Patientenliste anzeigen' with a list icon, described as 'Zeigt eine durchsuchbare und sortierbare Patientenliste an.' (Shows a searchable and sortable patient list).
- 2**: A button labeled 'Neuen Patienten anlegen' with a plus sign icon, described as 'Sie werden zur Mainzliste geleitet, wo Sie neue Patienten anlegen können.' (You will be directed to the Mainz list, where you can register new patients).
- 3**: A 'Statistik' section with a table showing patient counts by location. The table has columns for 'Standort' and '# Patienten'.

Standort	# Patienten
Testeinrichtung	14
Charité - Universitätsmedizin Berlin	n. a.
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden	n. a.
# Gesamt	14
- 4**: A 'Dokumente' section with the text 'Hier finden Sie hilfreiche Dokumente zum Download.' and a list of links: 'NARSE Dokumente', 'NARSE Nutzerhandbuch', and 'OSSE User Guide'.
- 5**: A 'Links' section with the text 'Hier finden Sie Links zu weiterführenden Quellen.' and a list of links: 'NARSE Webseite', 'OSSE Website', and 'European Platform on Rare Disease Registration'.

B.3 Menüleiste

In der oberen Menüleiste stehen Ihnen verschiedene Funktionen zur Verfügung. Beispielsweise können Sie über „*Übersicht*“ [1] zum Dashboard zurückkehren oder über „*Patientenliste*“ [2] die Liste der an Ihrer Einrichtung erfassten Betroffenen aufrufen. Außerdem können Sie die Sprache ändern (deutsch / englisch) [3] und Ihr Benutzerprofil bearbeiten per Klick auf Ihren Benutzernamen und „*Profil bearbeiten*“ [4].

This close-up screenshot focuses on the top navigation bar. It shows the 'OSSE' logo, the 'Übersicht' menu (callout 1), the 'Patientenliste' menu (callout 2), a language selector (German flag, callout 3), and a user profile icon labeled 'NARSE Demo' (callout 4).

Im Benutzerprofil [1] 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) [2]. 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.

B.4 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“ [3]) eingegeben wurden, aufgelistet, mit dem im NARSE verwendeten Pseudonym (PID) [1] und den identifizierenden Daten (Name [1], Geburtsdatum [2]). Betroffene anderer meldenden Stellen des NARSE sind aus Datenschutzgründen generell nicht sichtbar.

Über die Icons in der Spalte „Funktionen“ [4] können Sie eine erfasste Person löschen, die identifizierenden Daten einsehen und ggf. korrigieren. Durch Auswahl des Namens oder des Pseudonyms [1], 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 [5] oder eine neue betroffene Person anzulegen [6].

Name (PID)	Geburtsdatum	Standort	Funktionen
Mustermann, Max (VG2VA918)	16.08.2013	Testklinik
Narse, Demo (1ZWFMWT2)	05.03.2021	Testklinik

C DATENERFASSUNG

C.1 Erfassung von neuen Betroffenen

C.1.1 Eingabe der identifizierenden Daten (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 geben Sie zunächst die identifizierenden Stammdaten der oder des Betroffenen ein. Aktuell erforderlich sind Vorname, Nachname sowie Geburtsdatum (markiert mit *); alle weiteren Angaben sind optional, unterstützen aber bei der Identifikation von Duplikaten.

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: *

Geburtsort:

Wohnort: (Postleitzahl / Ort)

Mit Klick auf die Schaltfläche „*PID anfordern*“ werden die Angaben an die Mainzliste übermittelt und ein Pseudonym angefordert.

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: *

Geburtsort:

Wohnort: (Postleitzahl / Ort)

Bei fehlenden Pflichtangaben erscheint eine Fehlermeldung der Mainzelle mit einem entsprechenden Hinweis. In diesem Fall klicken Sie bitte auf „Zurück“ und ergänzen die fehlenden Angaben.

Es ist ein Fehler aufgetreten

Fehlermeldung

Field nachname must not be empty!

[↩ Zurück](#)

C.1.2 Pseudonymisierung

Zunächst prüft die Mainzelle, ob eine Person mit diesen oder sehr ähnlichen Angaben bereits im System vorhanden sein könnte, um Dubletten zu vermeiden. 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 [1]. 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 in das NARSE zu übernehmen, benutzen Sie den Knopf „Speichern“ [2] oder „Speichern und weiteren Patienten anlegen“ [3]. Mit „Zurück“ [4] gelangen Sie wieder zur Patientenliste ohne die in der Mainzelle angelegte Person in das NARSE zu übernehmen.

Narse, Demo (1ZWFMT2) 1

*05.03.2021

Patient ins Register übernehmen

Sie haben den Patienten Narse, Demo (*05.03.2021) in der Mainzelle angelegt.
Die identifizierenden Daten wurden pseudo-anonymisiert und ein Pseudonym (1ZWFMT2 2) für diesen Patienten wurde erstellt.
Standort: Testklinik

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](#)

2 3 4

Sollte das System einen nicht genau identischen, aber ähnlichen Eintrag in der Mainzliste identifizieren, erscheint der folgende Bildschirm „*Unsicherer Fall*“ und Sie werden gebeten die Daten zu überprüfen und ggf. zu korrigieren durch Klick auf „*Korrigieren*“ [2]. Nach Klick auf „*Bestätigen*“ [1] wird der oder die Betroffene mit den eingegebenen Daten in die Mainzliste eingetragen und ein Pseudonym generiert analog zum oben beschriebenen Vorgehen.

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:	<input type="text" value="Demo"/>	*
Nachname:	<input type="text" value="Narse"/>	*
Geburtsname:	<input type="text"/>	(falls abweichend)
Geburtsdatum:	<input type="text" value="03.03.2021"/>	
Geburtsort:	<input type="text"/>	
Wohnort: (Postleitzahl / Ort)	<input type="text" value="10178"/> <input type="text" value="Berlin"/>	

1

2

C.2 Erfassung der Einwilligung

Zum Start des Pilotbetriebs erfolgt die digitale Erfassung der Einwilligungsinformationen noch über ein Formular analog zu den medizinischen Daten (siehe C.3.2 „Formular „Einwilligung““). Zu einem späteren Zeitpunkt wird das in der Treuhandstelle des NARSE eingesetzte Tool gICS (generic Informed Consent Service) für die zentrale digitale Verwaltung der Einwilligungen an die dem NARSE zugrundeliegende OSSE-Registersoftware angebunden und eine entsprechende Oberfläche für das Erfassen und Abrufen von Einwilligungsinformationen zur Verfügung gestellt.

C.3 Erfassung der medizinischen Daten

C.3.1 Generelle Hinweise

C.3.1.1 Datensatz

Im NARSE wird ein Minimaldatensatz zu Seltenen Erkrankungen, angelehnt an das „Set of Common Data Elements“ der EU-RD Plattform ¹ abgefragt. Ein Überblick über die erfassten Daten steht auf der NARSE Webseite unter „Dokumente“ zur Verfügung²; Erläuterungen zu den einzelnen Datenelementen finden sich im Anhang dieses Nutzerhandbuchs (siehe D „Leitfaden Variablen“). Bei Unklarheiten können Sie sich in der Registersoftware des NARSE einen Tooltip zu einem Feld anzeigen lassen, indem Sie den Mauscursor über den Namen des entsprechenden Felds oder das Feld selbst bewegen.

C.3.1.2 Patientenformular

Über dem Eingabeformular werden Name, Pseudonym und Geburtsdatum der aktuell geöffneten betroffenen Person angezeigt [1]. Für alle Betroffene stehen aktuell vier Eingabeformulare zur Verfügung, die Sie in der Liste links auswählen können [2]. Zusätzlich wird hier der Status des entsprechenden Formulars angezeigt („unused“ = nicht verwendet, „open“ = bereits verwendet). Im Eingabebereich rechts werden Name und Version des aktuell geöffneten Formulars angezeigt [3].

C.3.1.3 Eingabeformate

Im NARSE werden medizinische Daten in verschiedenen Eingabeformaten erfasst:

- Eingabefelder (z.B. „Betroffenes Gen“), zum Teil mit Einschränkungen (z.B. nur Zahlen bei „Sterbealter“)
- Datumsfelder mit Kalender oder direkter Eingabe im Format JJJJ-MM-DD (z.B. „Einschlussdatum“)
- Aufklappmenüs oder Auswahlfelder mit vorgegebenen Auswahloptionen für Einfach- oder Mehrfachauswahl (z.B. „Diagnosesicherheit“, „Geschlecht“, „Diagnosestellung“)
- integrierte durchsuchbare Kataloge (z.B. „ORPHAcode“, „ICD Code“, „HPO Term“)
- Tabellen mit einer beliebigen Anzahl von Einträgen (z.B. „Betroffene Familienangehörige“)

¹ <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/CDS/JRC-2018-00192-00-00-DE-TRA-00-Final.pdf>

² https://www.narse.de/fileadmin/narse/2025-01-30_NARSE_Datenelemente_DE_V1.2.pdf

C.3.1.4 Speichern & Fehlermeldungen

Nach der Eingabe von Daten in ein Formular klicken Sie bitte auf „Änderungen speichern“ [1]. Das erfolgreiche Speichern wird durch eine entsprechende Einblendung bestätigt [3]. Wichtig ist zu beachten, dass eingegebene, aber nicht gespeicherte Daten nicht zwischengespeichert werden und nach längerer Inaktivität verloren gehen. Bei Bedarf können in einem Formular getätigte Eingaben durch Klick auf „Zurück“ [2] rückgängig gemacht werden.

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.

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

Alter bei Diagnose

Jahre

Zwei Jahre

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

Monate

Monate

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.

C.3.1.5 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 bei „Alter bei Diagnose“ beispielsweise „Alter“ auswählen [1], sehen Sie die Felder für die Altersangabe [2], ansonsten nicht.

Alter bei Diagnose *

- Pränatal
- Bei Geburt
- Alter
- Unbekannt

Diagnose

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

Alter bei Diagnose *

- Pränatal
- Bei Geburt
- Alter 1
- Unbekannt

Alter bei Diagnose 2

Jahre Jahre

Monate Monate

Diagnose

C.3.1.6 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“ [1]. Existierende Tabelleneinträge können durch Klick auf das Icon in der Spalte „Aktion“ [2] gelöscht werden.

Verwandtschaftsbeziehung	Seltene Erkrankung	Verstorben?	Aktion
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	2
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Neuen Eintrag hinzufügen 1

C.3.1.7 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.

Biologisches Geschlecht bei Geburt *

- Weiblich
- Männlich
- Anderes
- Unbekannt

- Als Aufklappenmenüs (oder „Dropdowns“), bei denen genau eine Option ausgewählt werden kann (z.B. „Diagnosesicherheit“).

ORPHAcode	ICD Version	ICD Code	Aktion
216796 Osteogenesis imperfecta Typ 1	2024	Q78.0	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> Angabe, wie sicher die angegebene Diagnose zu werten ist. </div> ☒ Gesicherte Diagnose ☐ Verdachtsdiagnose ☐ Unbekannt

Neuen Eintrag hinzufügen

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

Diagnosestellung *

- (Molekular-)Genetik
- Klinischer Phänotyp
- Bildgebung
- Histopathologie
- Neugeborenencreening (Stoffwechsel)
- Neugeborenencreening (Genetik)
- Labordiagnostik
- Sonstiges
- Unbekannt

C.3.2 Formular „Einwilligung“

Im ersten Schritt wird das Datum der Einwilligung eingegeben im Format JJJJ-MM-TT [1] oder über den integrierten Kalender ausgewählt [2].

Einwilligung
Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin

Version: 6

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

Einwilligungsdatum * 1

Einwilligung Datennutzung * 2

Juli 2025						
Mo	Di	Mi	Do	Fr	Sa	So
30	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

✓ Änderungen speichern ↶ Zurück

Danach bestätigen Sie die Einwilligung der oder des Betroffenen zur Teilnahme am NARSE und der Datennutzung über die Checkbox „Einwilligung Datennutzung“ [1]. Im Folgenden öffnen sich weitere Felder um die optionale Zustimmung der oder des Betroffenen zu einzelnen Modulen (EU-weite Datennutzung, Rekontaktierung, Erfassung genetischer Informationen, Fallbesprechung) abzubilden [2]. Nach Auswahl der eingewilligten Module klicken Sie bitte auf „Änderungen speichern“ [3]. Das erfolgreiche Speichern wird durch eine entsprechende Einblendung oben rechts bestätigt.

Einwilligung
Dokumentation der Einwilligung des Patienten / der Patientin

Version: 6

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

Einwilligungsdatum * 2025-07-02

Einwilligung Datennutzung * 1

Datennutzung international (EU)

Erfassung genetischer Informationen

Fallbesprechung 2

Rekontaktierung für Studien- oder Therapieinformation

Rekontaktierung für Vernetzung

3 ✓ Änderungen speichern ↶ Zurück

C.3.3 Formular: Formale Kriterien

In diesem Formular werden Informationen zum Einschlussdatum im NARSE sowie zur Diagnose der Seltenen Erkrankung erfasst.

Formale Kriterien
Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Version: 18

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.

Diagnose Seltene Erkrankung(en)

ORPHACode	ICD Version	ICD Code	Diagnosesicherheit	Aktion
Keine Einträge vorhanden				

Neuen Eintrag hinzufügen

Zunächst erfolgt die Eingabe oder Auswahl des Einschlussdatums im Format JJJ-MM-DD über den integrierten Kalender [1].

Formale Kriterien
Dokumentation der formalen Kriterien für den Einschluss im NARSE

Version: 18

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.

Diagnose Seltene Erkrankung(en)

ORPHACode	ICD	ICD Code	Diagnosesicherheit	Aktion
Keine Einträge vorhanden				

Neuen Eintrag hinzufügen

Bitte das Datum der Erfassung der betroffenen Person im NARSE angeben.

1

Im Anschluss erfolgt die Erfassung der Diagnose der Seltenen Erkrankung. Neue Diagnosen können über die Schaltfläche „*Neuen Eintrag hinzufügen*“ ergänzt werden [1]. Die Erfassung der Diagnose(n) erfolgt vorzugsweise über den ORPHACode mithilfe der integrierten Suchfunktion [2] und/oder den ICD-Code [4] unter Angabe der verwendeten Version [3]. Darüber hinaus wird unter „*Diagnosesicherheit*“ erfasst, ob es sich um eine gesicherte Diagnose oder eine Verdachtsdiagnose handelt [5]. Es soll nur die Diagnose der Seltenen Erkrankung angegeben werden, keine Begleiterkrankungen; es ist aber möglich, falls zutreffend, mehrere Seltene Erkrankungen anzugeben über die Schaltfläche „*Neuen Eintrag hinzufügen*“.

C.3.3.1 Erfassung von ORPHACodes

Um ORPHACodes einzutragen, klicken Sie in das Eingabefeld [1], woraufhin sich ein Dialogfenster zur Suche nach ORPHACodes öffnet [2]; dieses lässt sich über die Schaltfläche „*Zurück*“ schließen [3].

Geben Sie eine Seltene Erkrankung in das Suchfeld ein, um in der Orphanet-Nomenklatur zu suchen und den entsprechenden ORPHACode abzurufen [1]. 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“). Sie können auch nach Teilen der Bezeichnung, auch innerhalb des Namens suchen (Beispiel: Suche nach „imperfecta“ für ORPHA:666 „Osteogenesis imperfecta“). Es ist aktuell allerdings nicht möglich direkt nach ORPHACodes zu suchen. Durch Auswahl des gewünschten Eintrags in der Orphanet-Nomenklatur aus der Liste [2] wird der ausgewählte ORPHACode in das Feld eingetragen; die zugehörige Erkrankung wird zur Kontrolle unter dem Feld angezeigt.

ORPHACode Suche

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

Osteogenesis imp **1**

2 Osteogenesis imperfecta [666] Glasknochenkrankheit, Lobstein-Krankheit, OI, Parak-Durante-Krankheit
 Osteogenesis imperfecta Typ 1 [216796] Adair-Dighton-Syndrom, Milde Osteogenesis imperfecta, Nicht-deformierende Osteogenesis imperfecta, OI Typ 1, Van der Hoeve-Syndrom
 Osteogenesis imperfecta Typ 2 [216804] Letale Osteogenesis imperfecta, OI Typ 2
 Osteogenesis imperfecta Typ 3 [216812] OI Typ 3, Progressive deformierende Osteogenesis imperfecta, Schwere Osteogenesis imperfecta
 Osteogenesis imperfecta Typ 4 [216820] OI Typ 4
 Osteogenesis imperfecta Typ 5 [216828] OI Typ 5
 Osteogenesis imperfecta Hohe Knochenmasse [314029] OI mit hoher Knochendichte
 Osteogenesis imperfecta-Mikrozephalie-Katarakt-Syndrom [2772]
 Ehlers-Danlos/Osteogenesis imperfecta-Syndrom [230857] EDS/OI-Syndrom
 Osteogenesis imperfecta- Retinopathie-Krämpfe-Intelligenzminderung-Syndrom [2773] Al Gazali-Nair-Syndrom
 JMP-Syndrom [324999] Gelenkkontraktionen-Muskelatrophie-mikrozytische Anämie-Pannikulitis-assoziierte Lipodystrophie-Syndrom
 Zystadenom im Kindesalter [206470] Zystadenom des Ovars im Kindesalter
 Schizophrenie im Kindesalter [641496] Schizophrenie, früh beginnende
 Isolierte Sprechapraxie im Kindesalter [209908] Sprech- und Sprachstörungen mit orofazialer Dyspraxie, Isolierte verbale Entwicklungsdyspraxie, Reine CAS, Rein kindliche Sprechapraxie, Sprech- und Sprachstörungen Typ 1, Isolierte CAS
 Intraktable Diarrhoe im Kindesalter [73014] IDI
 Isolierter Atmungskettendefekt im Komplex I [2609] NADH-Coenzym-Q-Reduktase-Mangel, isolierter, NADH-Ubiquinon-Reduktase-Mangel, isolierter, NADH-CoQ-Reduktase-Mangel, isolierter

Zurück

C.3.3.2 Erfassung von ICD-Codes

Die Eingabe der ICD Codes erfolgt über integrierte ICD-10-GM Kataloge; wichtig ist hier die zusätzliche Erfassung der verwendeten Jahresversion. Es erfolgt aktuell keine automatische Plausibilitätsprüfung in der Registersoftware zwischen dem eingegebenen ORPHACode und ICD Code. Um ICD Codes einzutragen, wählen Sie zunächst aus der Liste die verwendete Version des ICD-Katalogs aus [1].

Klicken Sie dann in das Eingabefeld für ICD Codes [1], woraufhin sich ein Dialogfenster zur Suche nach ICD Codes öffnet [2]; dieses lässt sich über die Schaltfläche „Zurück“ schließen [3].

Geben Sie eine Erkrankung oder einen ICD-Code in das Suchfeld ein, um die ausgewählte Version des ICD-10-GM Katalogs zu durchsuchen [1]. Es werden auch Unterbegriffe oder Synonyme durchsucht; analog zur ORPHACode-Suche ist auch eine Suche nach Textfragmenten möglich. Durch Auswahl des gewünschten Eintrags des ICD-Katalogs aus der Liste [2] wird der ausgewählte ICD-Code in das Feld eingetragen.

C.3.3.3 Erfassung der Diagnosesicherheit

Im Anschluss wird über das Ausklappmenü „Diagnosesicherheit“ eingetragen, ob es sich bei der angegebenen Diagnose um eine gesicherte Diagnose oder Verdachtsdiagnose handelt [1].

C.3.3.4 Erfassung weiterer Diagnosen

Bei Bedarf können per "Neuen Eintrag hinzufügen" [1] zusätzliche Diagnosen eingetragen werden, z.B. spezifische Subtypen zusätzlich zur Hauptdiagnose der Seltenen Erkrankung oder weitere Diagnosen bzw. Verdachtsdiagnosen. Fälschlicherweise eingegebene Diagnosen können über das Icon unter „Aktion“ gelöscht werden [2].

Formale Kriterien
Version: 18

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.

Diagnose Seltene Erkrankung(en)

ORPHACode	ICD Version	ICD Code	Diagnosesicherheit	Aktion
666	2024	Q78.0	Gesicherte Diagnose	2
Osteogenesis imperfecta				
216796	2024		Gesicherte Diagnose	
Osteogenesis imperfecta Typ 1				

1

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

C.3.4 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.

Persönlicher und familiärer Hintergrund
Dokumentation des persönlichen und familiären Hintergrunds des Patienten
Version: 18

Betroffene Person

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

Alterskategorie bei Einschluss *

- 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)
- Unbekannt

Biologisches Geschlecht bei Geburt *

- Weiblich
- Männlich
- Anderes
- Unbekannt

Administratives Geschlecht

- Weiblich
- Männlich
- Divers
- Offen
- Unbekannt

Status

Bitte aktuellen Status der betroffenen Person dokumentieren

Aktueller Status

Datum *

Status *

Familienanamnese

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

Betroffene Familienangehörige

Verwandtschaftsbeziehung	Seltene Erkrankung	Verstorben?	Aktion
Keine Einträge vorhanden			

C.3.4.1 Daten zur betroffenen Person

Zunächst müssen die zutreffende Alterskategorie zum Zeitpunkt des Einschlusses im NARSE [1] sowie das Geschlecht der betroffenen Person bei Geburt [2] ausgewählt werden. Beide Felder sind Pflichtfelder; sollten die Informationen nicht vorliegen, kann die Option „Unbekannt“ ausgewählt werden. Optional ist auch die Angabe des administrativen, d.h. im Ausweis eingetragenen, Geschlechts möglich [3].

Betroffene Person

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

Alterskategorie bei Einschluss *

- Säugling (<1 Jahr) 1
- 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)
- Unbekannt

Biologisches Geschlecht bei Geburt *

- Weiblich 2
- Männlich
- Anderes
- Unbekannt

Administratives Geschlecht

- Weiblich 3
- Männlich
- Divers
- Offen
- Unbekannt

Der aktuelle Status der oder des Betroffenen mit den Optionen „Lebend“, „Verstorben“ und „Nicht weiterverfolgt“ [2] kann mit Angabe des Datums [1] auch im Zeitverlauf angepasst werden. Geben Sie das Datum der Überprüfung ein und wählen aus dem Auswahlménü den entsprechenden aktuellen Status aus.

Status

Bitte aktuellen Status der betroffenen Person dokumentieren

Aktueller Status

Datum * 1

Status * 2

Bei Auswahl der Option „Verstorben“ erscheinen zusätzliche Felder zur Erfassung des Sterbealters (in Jahren) [1] sowie der Angabe, ob die oder der Betroffene an der Seltenen Erkrankung verstorben ist [2]. Alternativ (bei Auswahl von „Nein“) kann eine andere Todesursache angegeben werden.

Status
Bitte aktuellen Status der betroffenen Person dokumentieren

Aktueller Status

Datum * 2025-07-03

Status * Verstorben

Sterbealter 1 3 Jahre

An SE verstorben 2

Ja
 Nein
 Unbekannt

C.3.4.2 Familienanamnese

Als Teil einer kurzen Familienanamnese wird im NARSE in Form einer Tabelle abgefragt, ob weitere Familienmitglieder (Eltern, Geschwister oder, falls zutreffend, Kinder der oder des Betroffenen von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind. Betroffene Familienmitglieder können durch Klick auf die Schaltfläche „Neuen Eintrag hinzufügen“ ergänzt werden [1]. Erforderliche Angaben sind die Verwandtschaftsbeziehung zur betroffenen Person [2], Angaben zur Seltenen Erkrankung [3] (ob es sich um die gleiche und/oder eine andere Seltene Erkrankung handelt) sowie die Angabe, ob der oder die betroffene Familienangehörige verstorben ist [4].

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

Betroffene Familienangehörige

Verwandtschaftsbeziehung 2	Seltene Erkrankung 3	Verstorben? 4	Aktion
Mutter	Ja, die gleiche Seltene Erkrankung	Nein	
Schwester	Ja, die gleiche Seltene Erkrankung	Ja	

Neuen Eintrag hinzufügen 1

C.3.5 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.

Anamnese und Diagnostik
Dokumentation der durchgeführten Anamnese und Diagnostik
Version: 17

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

Diagnose

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

Diagnosestellung *

- (Molekular-)Genetik
- Klinischer Phänotyp
- Bildgebung
- Histopathologie
- Neugeborenencreening (Stoffwechsel)
- Neugeborenencreening (Genetik)
- Labordiagnostik
- Sonstiges
- Unbekannt

Therapie

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

Therapiestatus *

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

✓ Änderungen speichern
↶ Zurück

C.3.5.1 Alter bei Symptombeginn und Diagnose

Zwecks Erfassung des Alters bei Symptombeginn (Auftreten der ersten krankheitsspezifischen Symptome) [1] und bei Diagnosestellung [2] stehen die folgenden Optionen zur Verfügung: „Pränatal“, „Bei Geburt“, „Alter“ oder „Unbekannt“.

Anamnese und Diagnostik
Dokumentation der durchgeführten Anamnese und Diagnostik
Version: 17

Alter bei Symptombeginn und Diagnose

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

Alter bei ersten Symptomen * 1

Pränatal

Bei Geburt

Alter

Unbekannt

Alter bei Diagnose * 2

Pränatal

Bei Geburt

Alter

Unbekannt

Um das genaue Alter anzugeben, wählen Sie bitte die Option „Alter“ aus [1] und tragen das Alter in Jahren und Monaten ein [2].

Anamnese und Diagnostik
Dokumentation der durchgeführten Anamnese und Diagnostik
Version: 17

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 1

Unbekannt

Alter bei Diagnose

Jahre 2 Jahre

Monate 2 Monate

C.3.5.2 Informationen zur Diagnosestellung

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 öffnen sich ggf. weitere Felder zur Spezifizierung.

Diagnose

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

Diagnosestellung *

- (Molekular-)Genetik
- Klinischer Phänotyp
- Bildgebung
- Histopathologie
- Neugeborenencreening (Stoffwechsel)
- Neugeborenencreening (Genetik)
- Labordiagnostik
- Sonstiges
- Unbekannt

In Bezug auf die genetische Diagnose werden (nur bei Vorliegen der entsprechenden Einwilligung der oder des Betroffenen in das Modul Genetik) nach Auswahl der Option „(Molekular-)Genetik“ [1] Angaben zum betroffenen Gen [3] und der vorliegenden Genvariante [4] erfasst. Aktuell erfolgt diese Erfassung noch als Freitext; eine Standardisierung wird angestrebt. Es ist möglich mehrere Gene und Genvarianten anzugeben über die Schaltfläche „Neuen Eintrag hinzufügen“ [2]; existierende Einträge können über das Icon in der Spalte „Aktion“ entfernt werden [5].

Diagnose

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

Diagnosestellung *

- (Molekular-)Genetik **1**
- Klinischer Phänotyp
- Bildgebung
- Histopathologie
- Neugeborenencreening (Stoffwechsel)
- Neugeborenencreening (Genetik)
- Labordiagnostik
- Sonstiges
- Unbekannt

Genetische Diagnose

Betroffenes Gen 3	Genvariante 4	Aktion
COL1A1		5

Neuen Eintrag hinzufügen **2**

Der klinische Phänotyp kann nach Auswahl von „Klinischer Phänotyp“ [1] in Form von Begriffen aus der Human Phenotype Ontology (HPO, <https://hpo.jax.org/>) [3] dokumentiert werden, die allerdings aktuell nur in englischer Sprache verfügbar ist. Es ist möglich mehrere HPO-Terms anzugeben über die Schaltfläche „Neuen Eintrag hinzufügen“ [2]; existierende Einträge können über das Icon in der Spalte „Aktion“ entfernt werden [4].

Diagnose

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

Diagnosestellung *

- (Molekular-)Genetik
- Klinischer Phänotyp **1**
- Bildgebung
- Histopathologie
- Neugeborenencreening (Stoffwechsel)
- Neugeborenencreening (Genetik)
- Labordiagnostik
- Sonstiges
- Unbekannt

Phänotyp

HPO Term	Aktion
Human Phenotype Ontology Suche	3 4

Neuen Eintrag hinzufügen **2**

Analog zur Erfassung von ORPHACodes wurde die Suche in der HPO in das NARSE integriert. Um HPO Terms einzutragen, klicken Sie in das Eingabefeld [1], woraufhin sich ein Dialogfenster zur Suche in der HPO öffnet [2]; dieses lässt sich über die Schaltfläche „Zurück“ schließen [3].

Human Phenotype Ontology Suche

Hier kann nach Termen in der Human Phenotype Ontology (HPO) gesucht und der entsprechende HPO Identifier abgerufen werden. Die HPO ist aktuell nur in englischer Sprache verfügbar.

2

3 Zurück

Dieser Dienst/dieses Produkt verwendet die Human Phenotype Ontology. Weitere Informationen finden Sie unter <http://www.human-phenotype-ontology.org>

Phänotyp

HPO Term	Aktion
Human Phenotype Ontology Suche	1

Neuen Eintrag hinzufügen

Englische Suchbegriffe zur Charakterisierung des klinischen Phänotyps werden in das Suchfeld [1] eingegeben, um passende Einträge in der HPO zu finden und auszuwählen [2]. 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 [1]; die zugehörigen HPO Terms erscheinen zur Kontrolle unter dem Feld. Sie können je nach Bedarf beliebig viele Einträge über „Neuen Eintrag hinzufügen“ erfassen [2].

Spezifische Laborparameter oder Biomarker-Befunde können nach Auswahl von „Labordiagnostik“ unter „Diagnosestellung“ [1] in Form eines Freitexts erfasst werden [3]. Es ist möglich mehrere Laborparameter anzugeben über die Schaltfläche „Neuen Eintrag hinzufügen“ [2]; existierende Einträge können über das Icon in der Spalte „Aktion“ entfernt werden [4].

Diagnose

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

Diagnosestellung *

- (Molekular-)Genetik
- Klinischer Phänotyp
- Bildgebung
- Histopathologie
- Neugeborenencreening (Stoffwechsel)
- Neugeborenencreening (Genetik)
- Labordiagnostik **1**
- Sonstiges
- Unbekannt

Labordiagnostik

Laborparameter	Aktion
spezifischer Labortest, Wert, ... 3	🗑️ 4
<input <b="" type="button" value="Neuen Eintrag hinzufügen"/> 2	

C.3.5.3 Angaben zum Therapiestatus

Die Angaben zum Therapiestatus und 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.

Therapiestatus *

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

D LEITFADEN VARIABLEN

D.1 Identifizierende Daten

Diese Daten umfassen Namen, Geburtsdatum, Kontaktdaten usw. und sollten gemäß den Datenschutzrichtlinien mit besonderer Sorgfalt behandelt werden. Sie werden separat von den medizinischen Daten in der Treuhandstelle des NARSE erfasst und gespeichert. Bitte achten Sie darauf, die identifizierenden Daten möglichst genau und vollständig einzugeben.

<u>Datenelement</u>	<u>Hinweise zur Erfassung</u>
Vorname(n)	Verpflichtende Angabe des vollständigen Vor- und Nachnamen des Patienten / der Patientin
Nachname(n)	Verpflichtende Angabe des vollständigen Vor- und Nachnamen des Patienten / der Patientin
Geburtsname	Optional Angabe des Geburtsnamens (falls abweichend vom Nachnamen)
Geburtsdatum	Verpflichtende Angabe des Geburtsdatums des Patienten/Patientin durch Auswahl von Tag, Monat, Jahr.
Geburtsort	Optional Angabe des Geburtsorts des Patienten / der Patientin als Unterstützung für eine eindeutige Zuordnung
Wohnort	Optional Angabe des Wohnorts des Patienten / der Patientin als Unterstützung für eine eindeutige Zuordnung
Adresse	Optional Angabe der aktuellen Adresse des Patienten / der Patientin als Freitext. Diese sollte nur erfasst werden, wenn der Patient / die Patientin diese in der Einwilligungserklärung explizit angegeben hat. Kontaktdaten sollten regelmäßig überprüft und aktualisiert werden.
E-Mail-Adresse	Optional Angabe der E-Mail-Adresse des Patienten / der Patientin für Rekontaktierungszwecke als Freitext. Diese sollte nur erfasst werden, wenn der Patient / die Patientin diese in der Einwilligungserklärung explizit angegeben hat. Kontaktdaten sollten regelmäßig überprüft und aktualisiert werden.
Telefonnummer	Optional Angabe der Telefonnummer des Patienten / der Patientin für Rekontaktierungszwecke als Freitext. Diese sollte nur erfasst werden, wenn der Patient / die Patientin diese in der Einwilligungserklärung explizit angegeben hat. Kontaktdaten sollten regelmäßig überprüft und aktualisiert werden.

D.2 Einwilligungsdaten

Im Rahmen der Registrierung eines Patienten / einer Patientin im NARSE werden Sie aufgefordert, die Informationen von den unterzeichneten papierbasierten Einwilligungserklärungen elektronisch über ein Eingabeformular in der Registersoftware OSSE in das zentrale Einwilligungsmanagement zu übertragen. Das Eingabeformular in der Registersoftware OSSE bildet die relevanten Informationen und Module der Einwilligungserklärung des NARSE ab. Die elektronische Dokumentation der Einwilligung im zentralen Einwilligungsmanagement stellt die Grundlage für die weitere Datennutzung dar, ersetzt aber nach aktuellem Stand nicht die informierte Einwilligung und Unterschrift eines Patienten / einer Patientin bzw. der Sorgeberechtigten auf den papierbasierten Formularen.

<u>Datenelement</u>	<u>Hinweise zur Erfassung</u>
Einwilligungsdatum	Notieren Sie das genaue Datum, an dem die Einwilligung für das NARSE erteilt wurde im Format JJJJ-MM-TT (Datum der Unterschrift des Betroffenen).
Einwilligung Datennutzung	Erfassen Sie, ob in Form einer unterzeichneten Einwilligungserklärung eine allgemeine Einwilligung zur Datenerfassung, Datenverarbeitung und Datennutzung im NARSE vorliegt. Ohne diese Zustimmung ist keine weitere Erfassung von Daten möglich.
Datennutzung international (EU)	Erfassen Sie, ob eine Einwilligung zur internationalen Datennutzung speziell innerhalb der EU erteilt wurde (Modul „Datennutzung Europäische Union“).
Erfassung genetischer Informationen	Erfassen Sie, ob eine Einwilligung zur Erfassung genetischer Informationen (betroffenes Gen und genetische Veränderung) gegeben wurde (Modul „Erfassung genetischer Informationen“).
Fallbesprechung	Erfassen Sie, ob die Einwilligung für die Diskussion des Falls in wissenschaftlichen oder klinischen Fallbesprechungen, z.B. SE-Boards, erteilt wurde (Modul „Fallbesprechung“).
Rekontaktierung für Studien- oder Therapieinformation	Erfassen Sie, ob die Einwilligung für eine Rekontaktierung für Forschungszwecke erteilt wurde (Modul „Erneute Kontaktaufnahme“, Teil 1).
Rekontaktierung für Vernetzung	Erfassen Sie, ob die Einwilligung für eine Rekontaktierung für die Vernetzung mit anderen Betroffenen erteilt wurde (Modul „Erneute Kontaktaufnahme“, Teil 2).

D.3 Medizinische Daten

Die medizinischen Daten umfassen unter anderem Informationen zur Diagnose, zur Anamnese und Familienanamnese sowie zur bisherigen Diagnostik und Therapie. Während der Eingabe in der OSSE-Registersoftware stehen Ihnen Erläuterungen und Hinweise zur Datenerfassung zur Verfügung.

D.3.1 Formular „Formale Kriterien“

<u>Datenelement</u>	<u>Definition</u>	<u>Hinweise zur Erfassung</u>
Einschlussdatum	Bitte das Datum der Erfassung der betroffenen Person im NARSE angeben.	<p>Optionen: Auswahl eines Datums über den integrierten Kalender, Eingabe im Format JJJJ-MM-TT.</p> <p>Hinweis: Erfassen Sie das Datum der Aufnahme des Patienten / der Patientin in das NARSE.</p>
Diagnose Seltene Erkrankung(en)		<p>Hinweis: Verwenden Sie den korrekten ORPHAcodes und/oder ICD Code mit Version für die Primärdiagnose der Seltenen Erkrankung, weitere Nebendiagnosen oder Begleiterkrankungen sollen nicht erfasst werden. Mehrfacheingaben sind möglich, um beispielsweise mehrere Seltene Erkrankungen anzugeben oder zusätzlich den spezifischen Subtyp einer Seltenen Erkrankung zu dokumentieren.</p>
ORPHAcodes	ORPHAcodes der seltenen Erkrankung	<p>Optionen: Auswahl von ORPHAcodes über den integrierten Katalog mit Suchfunktion.</p> <p>Hinweis: Im Suchfenster können Sie die Orphanet-Nomenklatur durchsuchen, um passende ORPHAcodes abzurufen. Die Suche wird sowohl in den Preferred Terms als auch den verfügbaren Synonymen für eine Erkrankung durchgeführt (Beispiel: ORPHA:586 – Preferred Term „Zystische Fibrose“, Synonyme „CF“, „Mukoviszidose“). Dabei sollen auch ähnliche oder leicht abweichende Schreibweisen erkannt werden und Sie können nach Teilen der Bezeichnung der Erkrankung, auch innerhalb des Namens, suchen. Eine direkte Suche nach ORPHAcodes ist derzeit nicht möglich. Suchergebnisse werden während der Eingabe von Suchbegriffen dynamisch angezeigt.</p>
ICD Version	Angabe der verwendeten Version des ICD Katalogs	<p>Optionen: Auswahl der verwendeten Version des ICD-GM-10 Katalogs anhand der Jahreszahl (aktuell: 2020-2024).</p>
ICD Code	ICD Code der seltenen Erkrankung	<p>Optionen: Auswahl von ICD Codes über den integrierten Katalog mit Suchfunktion.</p> <p>Hinweis: Im Suchfenster können Sie die ausgewählte Jahresversion des ICD-10-GM Katalogs durchsuchen, um passende ICD Codes abzurufen. Die Suche erfolgt auf der Ebene der Kategorien (z.B. E84 „Zystische Fibrose“) und Subkategorien (z.B. Q78.0 „Osteogenesis imperfecta“), einschließlich der Einschlussvermerke („Inkl.:“). Dabei sollen auch ähnliche oder leicht abweichende Schreibweisen erkannt werden und Sie können nach Teilen der Bezeichnung der Erkrankung, auch innerhalb des Namens, suchen. Es ist außerdem eine direkte Suche nach ICD Codes möglich. Suchergebnisse werden während der Eingabe von Suchbegriffen dynamisch angezeigt.</p>
Diagnosesicherheit	Angabe, wie sicher die angegebene Diagnose zu werten ist	<p>Optionen: Gesicherte Diagnose / Verdachtsdiagnose / Unbekannt</p>

D.3.2 Formular „Persönlicher und Familiärer Hintergrund“

<u>Datenelement</u>	<u>Definition</u>	<u>Hinweise zur Erfassung</u>
Alterskategorie bei Einschluss	Bitte Alterskategorie bei Einschluss im NARSE angeben.	<p>Optionen: Unbekannt / 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) / Unbekannt</p> <p>Hinweis: Wählen Sie die Alterskategorie basierend auf dem Alter des Patienten / der Patientin zum Zeitpunkt des Einschluss im NARSE. Sollte diese Information nicht bekannt sein, wählen Sie die Option „Unbekannt“.</p>
Biologisches Geschlecht bei Geburt	Bitte das biologische Geschlecht der betroffenen Person bei Geburt angeben.	<p>Optionen: Weiblich / Männlich / Anderes / Unbekannt</p> <p>Hinweis: Erfassen Sie das biologische Geschlecht des Patienten / der Patientin gemäß den angegebenen Optionen, das bei Geburt festgestellt wurde. Bei Angaben, die von „weiblich“ oder „männlich“ abweichen, wählen Sie bitte die Kategorie „Anderes“. Sollte diese Information nicht bekannt sein, wählen Sie die Option „Unbekannt“.</p>
Administratives Geschlecht	Bitte das administrative Geschlecht der betroffenen Person angeben.	<p>Optionen: Weiblich / Männlich / Divers / Offen / Unbekannt</p> <p>Hinweis: Erfassen Sie optional das administrative Geschlecht des Patienten / der Patientin gemäß den angegebenen Optionen, das im Ausweis eingetragen ist. Sollte diese Information nicht bekannt sein, wählen Sie die Option „Unbekannt“.</p>
Aktueller Status - Datum	Bitte das Datum der letzten Überprüfung des Status der betroffenen Person angeben.	<p>Optionen: Auswahl eines Datums über den integrierten Kalender, Eingabe im Format JJJJ-MM-TT.</p> <p>Hinweis: Die Erfassung des aktuellen Status hilft dabei die Aktualität der Daten einschätzen zu können und sollte, wenn möglich, regelmäßig überprüft und aktualisiert werden. Geben Sie bitte das Datum der letzten Überprüfung des Status des Patienten / der Patientin an.</p>
Aktueller Status - Status	Bitte den aktuellen Status der betroffenen Person auswählen.	<p>Optionen: Lebend / Verstorben / Nicht weiterverfolgt</p> <p>Hinweis: Bei Auswahl von „Verstorben“ erscheinen weitere Eingabefelder zur optionalen Erfassung von Sterbealter und Todesursache.</p>
Sterbealter	Bitte Sterbealter der betroffenen Person in Jahren angeben.	<p>Optionen: Zahl ($0 \leq x \leq 100$) in Jahren</p> <p>Hinweis: Falls der Patient / die Patientin verstorben ist, geben Sie bitte das Sterbealter in ganzen Jahren an.</p>

An SE verstorben	Bitte angeben, ob die betroffene Person an der seltenen Erkrankung verstorben ist.	Optionen: Ja / Nein / Unbekannt Hinweis: Bitte geben Sie an, ob der Patient / die Patientin gesichert an der Seltenen Erkrankung verstorben ist. Bei Auswahl von „Nein“ erscheint ein weiteres Eingabefeld zur Angabe einer anderen Todesursache als Freitext.
Andere Todesursache	Bitte andere Todesursache angeben.	Optionen: Eingabe Freitext Hinweis: Alternativ geben Sie bitte die andere Todesursache des Totenscheines mit ICD-Ziffer an.
Betroffene Familienangehörige		
Verwandtschaftsbeziehung	Bitte Verwandtschaftsbeziehung des/der betroffenen Familienangehörigen zur im NARSE registrierten Person angeben.	Optionen: Vater / Mutter / Bruder / Schwester / Sohn / Tochter Hinweis: Bitte wählen Sie aus, welche/r Familienangehörige ebenfalls von einer Seltenen Erkrankung betroffen ist oder war.
Seltene Erkrankung	Bitte angeben, ob das Familienmitglied ebenfalls von einer Seltenen Erkrankung betroffen ist.	Optionen: Ja, die gleiche Seltene Erkrankung / Ja, eine andere Seltene Erkrankung / Ja, die gleiche und eine andere Seltene Erkrankung / Unbekannt Hinweis: Bitte wählen Sie aus, ob der/die Familienangehörige an der gleichen Seltenen Erkrankung wie die im NARSE registrierte Person leidet und/oder einer anderen Seltenen Erkrankung. Sollte diese Information nicht vorliegen, wählen Sie bitte die Option „Unbekannt“ aus.
Verstorben?	Bitte angeben, ob das betroffene Familienmitglied verstorben ist.	Optionen: Ja / Nein / Unbekannt Hinweis: Bitte geben Sie an, ob der/die betroffene Familienangehörige zum Zeitpunkt der Datenerfassung verstorben ist. Sollte diese Information nicht vorliegen, wählen Sie bitte die Option „Unbekannt“ aus.

D.3.3 Formular „Anamnese und Diagnostik“

<u>Datenelement</u>	<u>Definition</u>	<u>Hinweise zur Erfassung</u>
Alter bei ersten Symptomen	Bitte entsprechende Altersangabe für Alter bei ersten Symptomen auswählen.	Optionen: Pränatal / Bei Geburt / Alter / Unbekannt Hinweis: Wählen Sie aus, zu welchem Zeitpunkt bei dem Patienten / der Patientin die ersten erkrankungsspezifischen Symptome aufgetreten sind. Sollte diese Information nicht vorliegen, wählen Sie bitte die Option „Unbekannt“ aus.
	Alter bei ersten Symptomen (Angabe in Jahren) Alter bei ersten Symptomen (Angabe in Monaten)	Falls das Alter bei Auftreten der ersten Symptomen dokumentiert wurde oder bekannt ist, bitte „Alter“ auswählen und im Anschluss das Alter in Jahren und Monaten angeben.
Alter bei Diagnose	Bitte entsprechende Altersangabe für Alter bei Diagnose auswählen.	Optionen: Pränatal / Bei Geburt / Alter / Unbekannt Hinweis: Wählen Sie aus, zu welchem Zeitpunkt bei dem Patienten / der Patientin die Diagnose der Seltenen Erkrankung gestellt wurde. Sollte diese Information nicht vorliegen, wählen Sie bitte die Option „Unbekannt“ aus.
	Alter bei Diagnose (Angabe in Jahren) Alter bei Diagnose (Angabe in Monaten)	Falls das Alter bei der Diagnosestellung dokumentiert wurde oder bekannt ist, bitte „Alter“ auswählen und im Anschluss das Alter in Jahren und Monaten angeben.
Diagnosestellung	Bitte angeben, mithilfe welcher Verfahren die Diagnose der Seltenen Erkrankung primär gestellt wurde.	Optionen: (Molekular-)Genetik / Klinischer Phänotyp / Bildgebung / Histopathologie / Neugeborenencreening (Stoffwechsel) / Neugeborenencreening (Genetik) / Labordiagnostik / Sonstiges / Unbekannt Hinweis: Bitte wählen Sie aus, mithilfe welcher Verfahren die Diagnose gestellt wurde, wobei es möglich ist, mehrere Diagnoseverfahren auszuwählen (z.B. genetisch gesicherte Diagnose und klinisch gesicherte Diagnose). Bei Auswahl eines Diagnoseverfahrens öffnen sich ggf. weitere Felder zur Spezifizierung. Sollte diese Information nicht vorliegen, wählen Sie bitte die Option „Unbekannt“ aus.
Genetische Diagnose		Hinweis: Falls eine genetisch gesicherte Diagnose vorliegt und unter der Voraussetzung, dass der Patient / die Patientin der Erfassung genetischer Informationen in der Einwilligung zugestimmt hat, sollen hier Angaben zum betroffenen Gen und der Genvariante gemacht werden. Es ist möglich mehrere Gene und Genvarianten einzugeben.
Betroffenes Gen	Bitte das betroffene Gen bezüglich der genetisch gesicherten Diagnose angeben.	Optionen: Eingabe Freitext Hinweis: Bitte den Namen des betroffenen Gens eingeben, das die genetische Diagnose verursacht.

Falls möglich, nutzen Sie bitte die standardisierte HGNC Nomenklatur³ der Human Genome Organisation (HUGO) und geben Sie sowohl die HGNC-ID als auch das Gensymbol in das Textfeld ein.

Beispiel: HGNC:1100 BRCA1

https://www.genenames.org/data/gene-symbol-report#!/hgnc_id/HGNC:1100

Genvariante

Bitte Angaben zur identifizierten Genvariante ergänzen.

Optionen: Eingabe Freitext

Hinweis: Bitte tragen Sie die identifizierte Variante des betroffenen Gens ein, wenn möglich unter Verwendung der standardisierten HGVS-Nomenklatur⁴ der Human Genome Variation Society (HGVS). Sie können beispielsweise Mutationen in Tools wie VarSome⁵ eingeben, um die HGVS-Expression zu finden und im Anschluss zu validieren (z.B. HGVS Expression Validator⁶)).

Andere Möglichkeiten der Standardisierung sind die OMIM-Datenbank⁷ oder ClinVar⁸.

Beispiel: NC_000017.11:g.3600934_3658165del

Hinweis: Falls eine klinisch gesicherte Diagnose vorliegt, bitte hier die entsprechenden Begriffe für die relevanten klinischen Symptome aus der Human Phenotype Ontology (HPO)⁹ suchen und auswählen. Aktuell ist die HPO nur in englischer Sprache verfügbar. Es ist möglich mehrere Symptome einzugeben.

Phänotyp

³ <https://www.genenames.org/>

⁴ <https://hgvs-nomenclature.org/stable/>

⁵ <https://varsome.com/>

⁶ <https://lhcfirms.nlm.nih.gov/fhir/hgvs-validator/>

⁷ <https://omim.org>

⁸ <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>

⁹ <https://hpo.jax.org/>

HPO-Term	Bitte HPO Term eingeben.	<p>Optionen: Auswahl von Symptomen / Phänotypen aus der HPO über integrierten Katalog.</p> <p>Hinweis: Im Suchfenster können Sie die die Human Phenotype Ontology durchsuchen, um passende HPO Identifier und HPO Terms abzurufen. Die Suche erfolgt in englischer Sprache in den HPO Terms sowie verfügbaren Synonymen. Dabei sollen auch ähnliche oder leicht abweichende Schreibweisen erkannt werden und Sie können nach Textfragmenten, auch innerhalb des Namens, suchen. Eine direkte Suche nach HPO Identifiern ist aktuell nicht möglich. Suchergebnisse werden während der Eingabe von Suchbegriffen dynamisch angezeigt.</p>
Labordiagnostik		<p>Hinweis: Falls eine gesicherte Diagnose anhand spezifischer Laborbefunde oder Biomarker vorliegt, sollen diese im Freitextfeld näher spezifiziert werden. Es ist möglich auch mehrere Parameter oder Befunde einzugeben.</p>
Laborparameter	Bitte die spezifischen Laborparameter angeben	<p>Optionen: Eingabe Freitext</p> <p>Hinweis: Bitte geben Sie die spezifischen Laborparameter oder Biomarker-Befunde, die zur Diagnose der Seltene Erkrankung geführt haben, ein.</p>
Sonstige Diagnosestellung	Bitte Angaben zur sonstigen Diagnosestellung der Seltene Erkrankung ergänzen.	<p>Optionen: Eingabe Freitext</p>
Therapiestatus	Bitte die spezifische Therapie auswählen.	<p>Optionen: Keine / Pharmakotherapie (gezielt auf dem Krankheitsmechanismus basierend, nicht nur symptomatisch) / Gentherapie / mRNA Therapie / Antikörpertherapie / CAR-T-Zelltherapie / Stammzelltransplantation / Stoffwechseltherapie / Gezielte chirurgische Eingriffe / Sonstiges / Unbekannt</p> <p>Hinweis: Bitte Informationen zum bisherigen Therapieverlauf erfassen. Die Angaben sollten sich auf durchgeführte spezifische Therapien beschränken, die direkt auf den Krankheitsmechanismus der Seltene Erkrankung abzielen und nicht rein symptomatisch sind.</p> <p>Für die Angabe von nicht in der Auswahl enthaltenen Therapieoptionen, bitte "Sonstiges" auswählen und im Freitext näher spezifizieren. Falls keine Therapie durchgeführt wurde, bitte "Keine" auswählen.</p>
Sonstige spezifische Therapie	Bitte Angaben zur sonstigen spezifischen Therapie ergänzen.	<p>Optionen: Eingabe Freitext</p>