

# Exemplarische Sekundärdatennutzung von Routinedaten der deutschen Universitätsmedizin für Forschung zu Seltenen Erkrankungen.

Miriam Hübner <sup>1</sup>; Josef Schepers <sup>1</sup>; Steffen Sander <sup>1</sup>; Claudia Finis <sup>1,2</sup>;

in Mitarbeit von Christine Mundlos <sup>3</sup>, Simone Kesten <sup>4</sup>; Urban Geisthoff <sup>4,6</sup>, Jürgen Schäfer <sup>5</sup>, Janbernd Kirschner <sup>9</sup>, Jana Zschüntzsch <sup>10</sup>, Richard Röttger <sup>11</sup>, Romina Blasini <sup>6</sup>, Marie Gebhardt <sup>12</sup>, Philip Kleinert <sup>12</sup>, Timo Fuchs <sup>8</sup>, Stefanie Ritzrow <sup>1</sup>, Johanna Nothacker <sup>1</sup>, Stefanie Rudolph <sup>1</sup>, Maria Rönnefarth <sup>1</sup> und von vielen anderen

1 Berlin Institute of Health at Charité

2 Deutsche Gesellschaft für Osteogenesis Imperfecta (DOIG)

3 Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.)

4 Morbus Osler Selbsthilfe e.V.

5 Universitätsklinikum Gießen-Marburg, Standort Marburg, Zentrum für unerkannte und Seltene Erkrankungen

6 Universitätsklinikum Gießen-Marburg, Standort Marburg, Klinik für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde

7 Universitätsklinikum Gießen-Marburg, Standort Gießen, Datenintegrationszentrum

8 Universitätsklinikum Erlangen, Datenintegrationszentrum

9 Universitätsklinikum Freiburg, Klinik für Neuropädiatrie, SMartCARE-Register

10 Universitätsklinikum Göttingen, Klinik für Neurologie

11 Syddansk Universitet Odense, Department of Mathematics and Computer Science

12 Forschungsdatenportal für Gesundheit in der Medizininformatik-Initiative und im Netzwerk Universitätsmedizin

## **Ziele der Studien**

Am Beispiel der drei ICD-kodierten Seltenen Erkrankungen (SE) 1. Osteogenesis imperfecta (OI, ICD:Q78.0), 2. Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie (HHT, ICD:I78.0) und Spinale Muskelatrophie (ICD:G12.0) wollen wir erproben und zeigen, wie die gemeinsame, einrichtungsübergreifende und datenschutzkonforme Sekundärnutzung von Routinedaten für Menschen mit SE von Nutzen sein kann.

1. **Klinisch-epidemiologische Analysen:** Ermittlung von Fallzahlen, Alterspyramiden und regionaler Verteilung (OI, HHT, SMA und weitere)
2. **Machbarkeitsanalyse für eine Repurposing-Studie** des Bluthochdruckmittels Losartan bei OI-Betroffenen im Kontext des EU Vorhabens REMEDI4ALL. Da, lt. Informationen aus der Selbsthilfe, die Versorgung der erwachsenen Betroffenen mangels vorhandener Expertise zu OI insuffizient ist, gibt es wenig Daten dazu in DE. Ein weiteres Ziel der Studie, ist es nun, OI-Betroffene Erwachsene zu identifizieren, deren Merkmale zu den Ein- und Ausschlusskriterien der in IT, UK und in einer zweiten Phase in den NLD und DK laufenden klinischen Repurposing-Drug-Studie passen. Es soll die Möglichkeit einer Patientenrekrutierung abgeschätzt werden. Außerdem soll eingeschätzt werden, ob der Ansatz geeignet ist, eine Kommunikation mit Betroffenen und Behandelnden aufzubauen, sobald es zu einer Repurposing-Zulassung des Medikamentes für OI-Betroffene und einer Vermarktungserlaubnis kommt.
3. **Diagnostetests und Diagnoseunterstützung:** Für die häufig unerkannte und unterdiagnostizierte SE HHT mit hoher diagnostischer Latenzzeit werden Hinweise auf bislang unerkannte Manifestation der SE in Routinedaten gesucht (z. B. anhand von Kombinationen von Symptomen und Laborparametern)
4. **Beobachtung von Therapien:** Verlaufs von Laborwerten und Symptomen nach Zolgensma-Therapie (SMA)

## **Methoden**

Laut NAMSE soll die Digitalisierung im deutschen Gesundheitswesen den Menschen mit SE im besonderen Maße zugutekommen. Als zentrale Anlaufstelle für datengebende Uniklinika und datennutzende Forschende und Patientenvertretungen wird mit Fördermitteln des BMBF das Deutsche Forschungsdatenportal für Gesundheit (FDPG) aufgebaut. Mit Hilfe des FDPGs sollen die verschiedenen Studien geplant und durchgeführt werden. Während der Durchführung für ICD-kodierte SE sollen Studien auf weitere Orpha-Diagnosen ausgeweitet werden.

### **Resultate und Schlussfolgerungen**

Für die Studie HHT wurde bereits ein positives Ethikvotum eingeholt. Die anderen Studien befinden sich in Vorbereitung.