# Collaboration on Rare Diseases (CORD-MI) in der MI-Initiative des BMBF



# Aufgabenblock C im 4. MII-Projektathon

Michele Zoch, Rajesh Murali, Christian Gierschner, Julia Palm, Hendrik Ballhausen, Tobias Kussel, Josef Schepers

Breakout-Session des 4. MII-Projektathons Freitag, 12. März 2021 | 14:00 – 16:00 Uhr





#### **Medizinischer Use Case**



#### Diagnose-Koinzidenz für Mukoviszidose und Geburt

Mukoviszidose / Zystische Fibrose / Cystic Fibrosis (CF)

# Zystische Fibrose



#### Krankheitsdefinition

Die Zystische Fibrose (CF) ist eine genetische Erkrankung und gekennzeichnet durch Produktion von Schweiß mit hohem Salzgehalt und durch Sekretion von Schleim mit abnormer Viskosität. Sie ist bei Kindern mit europäischer Herkunft die häufigste genetische Erkrankung.

Bildquelle: Screenshot von Orphanet





#### **Medizinischer Use Case**



#### **Dokumentation**

E84	Zystische Fibrose					
	Inkl.: Mukoviszidose					
E84.0	Zystische Fibrose mit Lungenmanifestationen					
E84.1	Zystische Fibrose mit Darmmanifestationen					
	Distales intestinales Obstruktionssyndrom					
	Mekoniumileus bei zystischer Fibrose† (P75*)					
	Exkl.: Mekoniumileus bei ausgeschlossener zystischer Fibrose (P76.0)					
E84.8-	Zystische Fibrose mit sonstigen Manifestationen					
E84.80	Zystische Fibrose mit Lungen- und Darm-Manifestation					
E84.87	Zystische Fibrose mit sonstigen multiplen Manifestationen					
E84.88	Zystische Fibrose mit sonstigen Manifestationen					
E84.9	Zystische Fibrose, nicht näher bezeichnet					

Bildquelle: Screenshot vom **DIMDI / BfArM** 

Spontangeburt eines einimus	080	Spontangeburt eines Einlings
-----------------------------	-----	------------------------------

Inkl.: Keine oder minimale geburtshilfliche Maßnahmen

Normale Entbindung

Spontangeburt aus Schädellage

Spontane Vaginalgeburt eines Einlings

Bildquelle: Screenshot vom **DIMDI / BfArM** 

#### Z37.-! Resultat der Entbindung

Hinw.: Diese Kategorie dient der zusätzlichen Verschlüsselung des Entbindungsresultates in der medizinischen Dokumentation der Mutter.

Z37.0! Lebendgeborener Einling

Z37.1! Totgeborener Einling

Z37.2! Zwillinge, beide lebendgeboren

Z37.3! Zwillinge, ein Zwilling lebend-, der andere totgeboren

Z37.4! Zwillinge, beide totgeboren

Z37.5! Andere Mehrlinge, alle lebendgeboren

Z37.6! Andere Mehrlinge, einige lebendgeboren

Z37.7! Andere Mehrlinge, alle totgeboren

Z37.9! Resultat der Entbindung, nicht näher bezeichnet

Einling o.n.A. Mehrling o.n.A.

Bildquelle: Screenshot vom **DIMDI / BfArM** 





### **Medizinischer Use Case**



# Herausforderung bei der Dokumentation

- Kodierung von zwei Hauptdiagnosen nicht zulässig
- Schweißtest != Mukoviszidose





#### Musterdaten

- Für drei Einrichtungen Airolo, Bapu und Cynthia
- Auf Leipziger FHIR-Server erreichbar: <a href="https://mii-agiop-cord.life.uni-leipzig.de/fhir">https://mii-agiop-cord.life.uni-leipzig.de/fhir</a>
- Den Quellcode des Script finden Sie auf <u>GitHub</u>

#### Invoke HAPI FHIR Server in R

Fhir\_search: Extrakt bundles

#### **Abfrage nach ICD**

- Condition?code=
- ICD Codes angeben mit Komma zur suche
- Condition bundles condition Resourcen mit diagnoses
  - Zugeordnete ICD-10
  - Zugeordnete Patienten (&\_include=Condition:patient)







#### Abfrage und Bereitstellung der Rohdaten

condition\_patient\_bundle <- fhir\_search(request=search\_request)</pre>

#### **FHIRCrackR / fhir\_crack** (Umstellung von FHIR-Format in Rechteck-Format)

df\_list <- fhir\_crack(bundles=bundles\_list, design)</pre>







#### **Design Parameter**

```
design <- list(</pre>
   Conditions = list(
        "//Condition",
        cols
                   = list(
            C.CID = "id", #condition id
            C.PID = "subject/reference", # patient id
            C.SECODE = "code/coding/code", #attribute to address rare disease codes
            C.DiagText1 ="category/text", # diagnoses text 1
            C.DiagText2 = "code/text" # diagnoses text 2, it is here the description of diagnoses is captured and assigned
        style = list(
            sep = "/",
            brackets = NULL,
            rm empty cols = FALSE
    Patients = list(
        "//Patient",
       list(
            P.PID
                         = "id", # patient id
            P.SOURCE="meta/source", #the integration center id
            P.GESCHLECHT = "gender", # patient gender to be replaced later
            P.GEBD = "birthDate", # birth date to calculate age bins
            P.PLZ = "address/postalCode"# plz
```





#### Join Prozess (auf Basis von Patient ID)

#### Mukoviszidose und assoziierte Geburt

```
list_dfcp$ALL <- list_dfcp$ALL[list_dfcp$ALL$C.DiagText2 == "CF-Geburt",]</pre>
```

#### Bin-Intervall für Alter vordefinieren

```
list_f$AGE <- cut(list_f$AGE,x,breaks= c(0,10,20,30,40,50,60,70,80,90,999), labels = c("(1,10]","(11,20]","(21,30]","(31,40]","(41,50]","(51,60]","(61,70]","(71,80]","(81,90]","(91,999]"))
```







#### Geschlecht abkürzen

```
list_f$P.GESCHLECHT [list_f$P.GESCHLECHT == "female"] <- "f"
list_f$P.GESCHLECHT [list_f$P.GESCHLECHT == "male"] <- "m</pre>
```

#### Gruppieren und zählen

```
df_cfa <-
   as.data.frame(list_f%>%group_by(list_f$P.SOURCE,list_f$C.SECODE,list_f$C.DiagText2,list_f$P.GESCHLECHT,list_f$A
GE)%>%summarise(count=n()))
```





Einrichtungsidentifikator	AngabeDiagn1	AngabeDiagn2	AngabeGeschlecht	AngabeAlter	Anzahl	
260123451-Airolo	E84,-	O80	f	(11,20]	2	
260123451-Airolo	E84,-	O80	f	(21,30]	4	
260123451-Airolo	E84,-	O80	f	(31,40]	5	
260123451-Airolo	E84,-	O80	f	(41,50]	2	13
260123452-Bapu	E84,-	080	f	(11,20]	2	
260123452-Bapu	E84,-	080	f	(21,30]	2	
260123452-Bapu	E84,-	080	f	(31,40]	2	
260123452-Bapu	E84,-	080	f	(41,50]	2	8
260123453-Cynthia	E84,-	080	f	(11,20]	2	
260123453-Cynthia	E84,-	080	f	(21,30]	3	
260123453-Cynthia	E84,-	O80	f	(31,40]	2	7
·						
						28
cave E84,-:	E84.0, E84.1, E8	4.8, E84.80, E84.87	7, E84.88, E84.9		_	
cave O80:	O: O80 oder O80 Z37.0!					

#### **Hinweise und Diskussion**



#### Hinweise

- Zusammenführung mittels (Easy) SMPC analog zu Aufgabenblock A
- Zusammenführung mittels Secure Sum über "fdrtd" analog zu Aufgabenblock B





# Collaboration on Rare Diseases (CORD-MI) in der MI-Initiative des BMBF



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

Michele Zoch<sup>1</sup>, Rajesh Murali, Christian Gierschner, Julia Palm, Hendrik Ballhausen, Tobias Kussel, Josef Schepers

1 michele.zoch@uniklinikum-dresden.de







