



## Freigabe des Informationsmodells für das KDS-Modul Seltene Erkrankungen

### Entscheidungsbedarf

Beschluss zur Freigabe des Informationsmodells für das KDS-Modul *Seltene Erkrankungen* zur technischen Umsetzung.

### Sachverhalt

Das KDS-Team hat die Datensatzmodellierung abgeschlossen und in einem UML-Klassendiagramm das Informationsmodell für das KDS-Modul *Seltene Erkrankungen* abgebildet. Das Informationsmodell baut auf Vorarbeiten auf, die im Rahmen der Projekte CORD-MI, Lab4Rare, FAIR4Rare und Screen4Care erarbeitet wurden. Das Informationsmodell wurde mit Vertreterinnen und Vertretern der Taskforce Kerndatensatz, des KDS-Moduls Molekulargenetischer Befundbericht, der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.), der Nationalen Register für Seltene Erkrankungen (NARSE), der Deutschen Gesellschaft für Osteogenesis imperfecta [Glasknochenbetroffene] e.V. (DOIG), des Mukoviszidose e.V. sowie des Alström-Syndrom e.V. abgestimmt. Es beinhaltet Datenpunkte für das Modellvorhaben Genomsequenzierung § 64e.

Die AG der Zentren für Seltene Erkrankungen wurde frühzeitig informiert und involviert, zudem wurden die Pläne in der NUM-FOSA-Gruppe für Seltene Erkrankungen kommuniziert.

Datensatzbeschreibung und Informationsmodell dienen nach Freigabe durch die AG Interoperabilität und das NSG als Grundlage für die Entwicklung der FHIR-Profile und der Implementierungsleitfäden. Sie unterliegen bis zur später folgenden HL7-Ballotierung einem inkrementellen Verfeinerungsprozess.

### Beschlussvorlage

Die Arbeitsgruppe Interoperabilität beschließt, das in der Anlage beschriebene Informationsmodell des KDS-Moduls *Seltene Erkrankungen* zur Freigabe an das NSG zu übergeben. Das KDS-Modul *Seltene Erkrankungen* wird entsprechend des Governance-Prozesses durch das KDS-Team technisch umgesetzt.

## Beschreibung des Informationsmodells für das KDS-Modul Seltene Erkrankungen

Das KDS-Modul Seltene Erkrankungen basiert in der Grundbeschreibung auf folgenden Datensätzen:

- Nationales Register für Seltene Erkrankungen (NARSE),
- European Rare Disease Registry Infrastructure Core Data Set (ERDRI-CDS) und
- Klinischer Datensatz des Modellvorhaben Genomsequenzierung – Seltene Erkrankungen (MV GenomSeq SE).

Basierend auf diesen Datensätzen wurde die Überschneidung mit bereits existierenden MII-KDS-Erweiterungsmodulen umfassend geprüft. Das vorliegende Informationsmodell enthält vor allem jene Datenelemente, die nicht bereits in anderen Erweiterungsmodulen enthalten sind, und spezifiziert FHIR-Profile zu den benötigten Datenelementen und Ressourcen. Das Ausspezifizieren dieser Datenelemente soll im Fokus der ersten Version des KDS-Moduls Seltene Erkrankungen stehen.

Aufgrund der Wichtigkeit der oben beschriebenen Datensätze für die Schaffung eines gemeinsamen Minimalbasisdatensatzes für Seltene Erkrankungen soll das KDS-Modul Seltene Erkrankungen **langfristig** auch direkte **Mappings** auf die Zielspezifikationen **NARSE**, **ERDRI-CDS** und **MV GenomSeq** enthalten.

Zusätzlich ist geplant, in späteren Versionen die Datenelemente über mehrere Fragebögen im FHIR-Format direkt erfassbar zu machen. Damit soll die lokale Erfassung an klinischen Arbeitsplätzen und Zentren für Seltene Erkrankungen gestärkt und eine Longitudinalerfassung der durchgeföhrten Untersuchungen und Diagnostik ermöglicht werden.

### 1. Beschreibung des Datenmodells

Im Informationsmodell (Tabelle ab der Seite 4) sind vor allem die Elemente abgebildet, die in den bisherigen KDS-Modulen der MII noch nicht strukturiert spezifiziert wurden. Zu den Datenelementen, die bereits im MII-KDS abgebildet werden können, gehören:

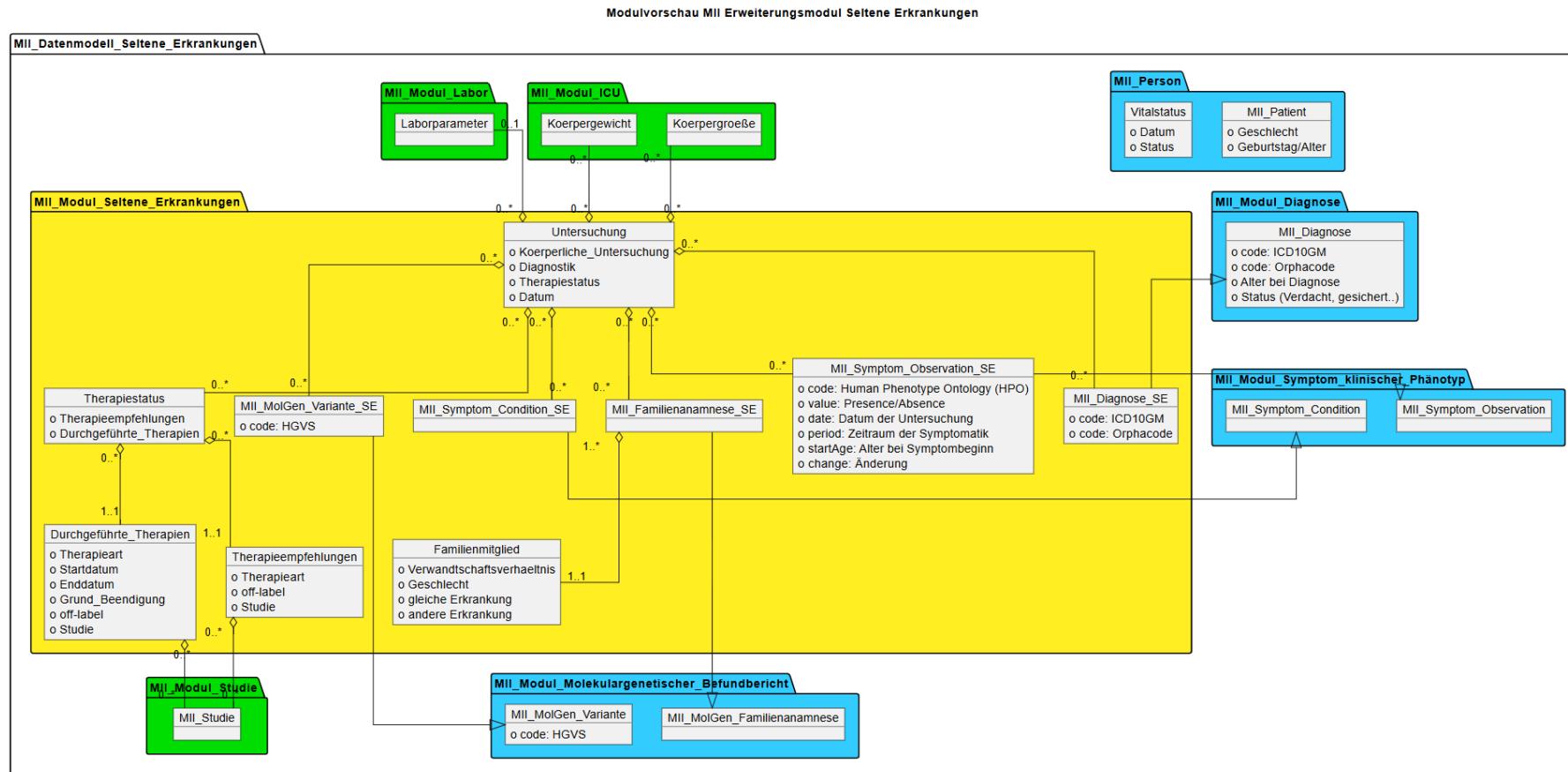
- Grundelemente einer Diagnose (Kodierung durch ICD-10, Orpha oder Alpha-ID) im KDS-Modul Diagnose,
- Grundelemente der Patientin bzw. des Patienten (Geschlecht, inklusive Vitalstatus und Todesursache) im KDS-Modul Person,
- Genetische Variante und Familienanamnese im KDS-Modul Molekulargenetischer Befundbericht,
- Laborwerte aus dem KDS-Modul Labor,
- Körpergröße und Körpergewicht aus dem KDS-Modul Intensivmedizin und
- Studien aus dem KDS-Modul Medizinische Forschungsvorhaben.

Für weitere Datenfelder werden ggfs. auch Profile außerhalb der MII herangezogen, voraussichtlich:

- ISIK 4 für den Schwangerschaftsstatus  
Link: [https://simplifier.net/guide/isik-basis-403/Einfuehrung/Datenobjekte/Datenobjekte\\_Lebenszustand?version=4.0.3](https://simplifier.net/guide/isik-basis-403/Einfuehrung/Datenobjekte/Datenobjekte_Lebenszustand?version=4.0.3)

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



- Eine vergrößerte Darstellung der Abbildung ist unter folgendem Link verfügbar:  
[https://raw.githubusercontent.com/medizininformatik-initiative/kerndatensatzmodul-seltene-erkrankungen/refs/heads/dev/information-model/MII\\_Datenmodell\\_Seltene\\_Erkrankungen\\_logisch.svg](https://raw.githubusercontent.com/medizininformatik-initiative/kerndatensatzmodul-seltene-erkrankungen/refs/heads/dev/information-model/MII_Datenmodell_Seltene_Erkrankungen_logisch.svg)

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



## 2. Neu zu spezifizierende Datenelemente

Kategorie	Element	Beschreibung	Typ	Kar.	ValueSet	Kommentar
Anamnese und Diagnostik mit Phänotypisierung	Untersuchungs-datum	Datum der durchgeführten Untersuchung	Date	0..1		
	Untersuchungs-anlass	Grund für den Besuch	Code	0..1	Erstvorstellung, Besprechung Diagnostik, Verlaufsdiagnostik	
	HPO-Term	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO	Code	0...N	Code aus HPO-Katalog	Phänotypisierung auf der Grundlage der HPO (Human Phenotype Ontology).
	HPO-Status	Status des ausgewählten Phänotyps	Code	0..1	Präsent Nicht präsent Unbekannt	
	HPO-Version	Version HPO	Code	0..1		
	Zeitraum Symptom	Startdatum und bei Bedarf Periode der ersten Symptome / Anzeichen	Periode, DateTime	0..N		Folgende Datenpunkte sind als beschreibend für den gleichen Datenpunkt, aber mit Blick auf verschiedene Quellen und Zielstrukturen (NARSE, ERDRI-CDS, Modellvorhaben Genomsequenzierung): Startdatum und bei Bedarf Periode.  <i>KANN als Period oder dateTime erfasst werden.</i>
	Lebensphase Symptom	Lebensphase, in der das Symptom aufgetreten ist / vorliegt	Code	0..N	ValueSet MII Lebensphase <a href="https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Diagnose">https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Diagnose</a>	OPTIONAL zusätzlich Angabe von Lebensphase als Code mittels Extension, falls genaue Zeitpunkte nicht bekannt sind.

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



Kategorie	Element	Beschreibung	Typ	Kar.	ValueSet	Kommentar
					<a href="#">V2025/MIIIGModul Diagnose- Technischimplemen tierung- Terminologien.html</a>	
	Alter Symptom	Alter bei Auftreten der ersten Symptome / Anzeichen	Int	0..1		onsetAge (muss zur MII-Diagnose hinzugefügt werden)
	Verlauf des Symptoms	Änderung seit (letzter?) Untersuchung	Code	0..1	<a href="https://loinc.org/LL5_708-4/">https://loinc.org/LL5_708-4/</a>	
	Zeitpunkt <u>klinische</u> Diagnose SE	Zeitpunkt der klinischen Diagnose: Auswahl der <b>Altersangabe</b>	Code	0..1	ValueSet MII Lebensphase  <a href="https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Diagnose_V2025/MIIIGModul">https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Diagnose_V2025/MIIIGModul</a> Diagnose- Technischimplemen tierung- Terminologien.html	<i>Kom: aus Feststellungsdatum der SE-Diagnose ableiten?</i>
	Feststellungsdatum <u>klinische</u> Diagnose SE	Zeitpunkt der klinischen Diagnose: <b>Feststellungsdatum</b> der Diagnose der SE	Date	0..1		Feststellungsdatum
	Alter <u>klinische</u> Diagnose SE	Alter bei SE-Diagnose	Int	0..1		Alter bei Feststellung der SE-Diagnose

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



Kategorie	Element	Beschreibung	Typ	Kar.	ValueSet	Kommentar
	Zeitpunkt <u>genetische</u> Diagnose SE	Zeitpunkt der genetischen Diagnose: Auswahl der <b>Altersangabe</b>	Code	0..1	ValueSet MII Lebensphase <a href="https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Diagnose_V2025/MIIIGModul_Diagnose-TechnischeImplementierung-Terminologien.html">https://www.medizininformatik-initiative.de/Kerndatensatz/KDS_Diagnose_V2025/MIIIGModul_Diagnose-TechnischeImplementierung-Terminologien.html</a>	<i>Kom: aus Feststellungsdatum der SE-Diagnose ableiten?</i>
	Feststellungsdatum <u>genetische</u> Diagnose SE	Zeitpunkt der genetischen Diagnose: <b>Feststellungsdatum</b> der Diagnose der SE	Date	0..1		Feststellungsdatum
	Alter <u>genetische</u> Diagnose SE	<b>Alter</b> bei genetischer SE-Diagnose	Int	0..1		Alter bei Feststellung der genetischen SE-Diagnose.
	Genetische Diagnose mit fehlender Penetranz		Code	0..*	Ja / Nein / Unbekannt	
	Methode der Diagnosestellung		Code	0..*	(Molekular-) Genetik / klinischer Phänotyp / Bildgebung / Histopathologie / Neugeborenen-screening (Stoffwechsel) / Neugeborenen-	Aus dem NARSE Mehrfachauswahl Über Condition.evidence.code mit optionaler Verlinkung auf detail.

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



Kategorie	Element	Beschreibung	Typ	Kar.	ValueSet	Kommentar
					screening (genetisch) / Labordiagnostik / Sonstiges / Unbekannt	
Messbefunde	Messbefunde: BMI		Float	0..1		BMI als abgeleiteter Datenwert im Modul Intensivmedizin nicht vorhanden.
	Datum BMI		DateTime	0..1		
	Taillenumfang			0..1		In cm
	Hüftumfang			0..1		In cm
	Waist-to-hip-ratio	Taille-Hüft-Quotient, berechnet aus Taillenumfang / Hüftumfang	Float	0..1		Taille-Hüft-Quotient, berechnet aus Taillenumfang / Hüftumfang.  Für seltene Erkrankungen von besonderem Interesse, da z.B. bei Kleinwüchsigkeit BMI nicht aussagekräftig ist.
	Messbefunde: Blutgruppe	ABO-Blutgruppe und Rhesusfaktor	Code	0..1		ABO-Blutgruppe und Rhesusfaktor  Bisher in MII noch nicht abgedeckt, kann basierend auf LOINC Panel 34530-6 profiliert werden.
Persönliche Information Indexpatient*in	Sterbealter / -datum	Sterbedatum des Indexpatienten	Date	0..1		Sterbedatum bereits über Modul Person abgedeckt. Zusätzliches Hinterlegen des Sterbealters (LOINC 39016-1) im MII-Informationsmodell, da relevant für Ausleitung NARSE.
	An SE verstorben	Ursache für den Tod SE?	Code	0..1	Ja / Nein / Unbekannt	Da die Todesursache der MII über ICD-WHO kodiert wird, und ein einfaches Mapping hier nicht möglich ist, muss einmal klinisch bestätigt werden, dass ein Todesevent durch die Seltene Erkrankung verursacht wurde.
	Andere Todesursache	Kodierung der tatsächlichen Todesursache soweit bekannt	Code	0..*	ICD-10-GM, Alpha-ID-SE, ORPHACode	

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



Kategorie	Element	Beschreibung	Typ	Kar.	ValueSet	Kommentar
<b>Familien-anamnese (ein Eintrag pro Verwandtem möglich)</b>	Verwandtschafts-verhältnis	Biologischer Verwandtschaftsgrad	Code	0..1		Mehrfaheingabe einheitlich  Hier die SNOMED-Hierarchie über biologische Verwandte aus MolGen übernehmen.
	Geschlecht		Code	0..1	ValueSet MII Person Geschlecht?	
	Gleiche SE-Erkrankung	Bekannte Diagnose Seltene Erkrankung	Code	0..*	ICD-10-GM, Alpha-ID-SE, ORPHACode, SNOMED CT, OMIM	Mehrfaheingabe  In der Theorie kann das über Diagnosecode-Matching passieren. Aus praktischen Gründen (neue Codes, Veränderung der Code-Bedeutung im Laufe der Zeit ...) muss die Einschätzung der „gleichen“ Erkrankung aber nochmal durch einen Kliniker bestätigt werden.
	Andere SE-Erkrankung	Bekannte Diagnose Seltene Erkrankung	Code	0..*	ICD-10-GM, Alpha-ID-SE, ORPHACode, SNOMED CT, OMIM	
	Penetranz	Liegt die genetische Diagnose bei fehlender klinischer Penetranz vor?	Code	0..1	Ja / Nein/ Unbekannt	
	Betroffene Familienangehörige: Verstorben?		Code	0..1	Ja / Nein / Unbekannt	Mehrfaheingabe
<b>Therapie und Forschung</b>	Therapie-empfehlung: Art	Art der Therapieempfehlung	Code	0..N	Keine / Pharmakotherapie / Gentherapie / mRNA Therapie / Antikörpertherapie / CAR-T-Zelltherapie / Stammzell-	Therapieempfehlung nach Besuch

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



Kategorie	Element	Beschreibung	Typ	Kar.	ValueSet	Kommentar
Therapie					transplantation / Stoffwechseltherapie / Sonstiges / Unbekannt	
	Off-label-Gabe				Ja / Nein / Unbekannt	
	Off-label-Gabe		Code		Medikament	
	Durchgeführte Therapien: Art	Tatsächliche Erfassung der durchgeführten Therapien / mit / ohne Studie mit heilender Intention	Code, String?	0..N	Keine / Pharmakotherapie / Gentherapie / mRNA Therapie / Antikörpertherapie / CAR-T- Zelltherapie / Stammzell- transplantation / Stoffwechseltherapie / Sonstiges / Unbekannt	Therapieauflistung laut NARSE mit Ziel des späteren Einschlusses in Studien und / oder nachgelagerter Kommunikation neuartiger Therapiemöglichkeiten.
	Studien-ID	Studien-ID (national, international)	Identifier	0..1		Auf Basis des Moduls Medizinische Forschungsvorhaben.
	Studie: Status		Code	0..1	Abgeschlossen Fortlaufend	
	Studienzeitraum		Periode	0..1		
	Startdatum Therapie		Date	0..1		
	Enddatum Therapie		Date	0...1		
	Grund Ende der Therapie		Code	0..N		Basierend auf Krebsregister-Antwortliste, zusätzliche SE-relevante Antwortmöglichkeiten: Abbruch durch Unternehmen, fehlende Verfügbarkeit.

# Medizininformatik-Initiative

Begleitstruktur – Koordinationsstelle des Nationalen Steuerungsgremiums



## 3. Anhang

Datenquellen	Link
Simplifier	<a href="https://simplifier.net/medizininformatikinitiative-cord">https://simplifier.net/medizininformatikinitiative-cord</a> (Vorarbeiten Summer School 2024 Lochtenfells)
Art-Decor	<a href="https://art-decor.org/ad/#/narse-/datasets/dataset">https://art-decor.org/ad/#/narse-/datasets/dataset</a> (NARSE Dataset) <a href="https://art-decor.org/ad/#/erdri-cds-/project/overview">https://art-decor.org/ad/#/erdri-cds-/project/overview</a> (ERDRI-CDS) <a href="https://art-decor.org/ad/#/fosa-/datasets/dataset/2.16.840.1.113883.3.1937.777.81.1.1/2024-01-12T11:10:47/concept/2.16.840.1.113883.3.1937.777.81.2.1.203/2024-07-28T15:08:56">https://art-decor.org/ad/#/fosa-/datasets/dataset/2.16.840.1.113883.3.1937.777.81.1.1/2024-01-12T11:10:47/concept/2.16.840.1.113883.3.1937.777.81.2.1.203/2024-07-28T15:08:56</a> (MBDS-SE.de Anpassung folgt)
Datenmodelle	<a href="https://www.narse.de/fileadmin/narse/2025-01-30_NARSE_Datenelemente_DE_V1.2.pdf">https://www.narse.de/fileadmin/narse/2025-01-30_NARSE_Datenelemente_DE_V1.2.pdf</a> (NARSE) <a href="https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/CDS/JRC-2018-00192-00-00-DE-TRA-00-Final.pdf">https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/CDS/JRC-2018-00192-00-00-DE-TRA-00-Final.pdf</a> (ERDRI) <a href="https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Techn-spezifikation-datensatz-mvgenomseq.pdf?__blob=publicationFile">https://www.bfarm.de/SharedDocs/Downloads/DE/Forschung/modellvorhaben-genomsequenzierung/Techn-spezifikation-datensatz-mvgenomseq.pdf?__blob=publicationFile</a> (MV GenomSeq Datentabelle) <a href="https://github.com/BfArM-MVH/MVGenomseq_KDK/tree/main/KDK">https://github.com/BfArM-MVH/MVGenomseq_KDK/tree/main/KDK</a> (MV GenomSeq JSON Schema)