

# Das ERN-Konilsystem CPMS zur Diagnostik- und Therapieentscheidung bei neurochirurgischen Eingriffen

Katja Palma<sup>a</sup>, Katharina Schubert<sup>b</sup>,  
Philip Kunkel<sup>c</sup>, Klaus Mohnike<sup>a,b,d</sup>

<sup>a</sup> Universitätskinderklinik,  
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg

<sup>b</sup> Mitteldeutsches Kompetenznetz Seltene  
Erkrankungen,  
Universitätsklinikum Magdeburg & Halle

<sup>c</sup> Klinik für Pädiatrische Neurochirurgie,  
Altonaer Kinderkrankenhaus Hamburg

<sup>d</sup> BOND-ERN, HCP  
Otto-von-Guericke-Universität Magdeburg



Jahrestreffen des BKMf e.V. Hohenroda (Nähe Fulda) mit ca. 600 Teilnehmern

## Hintergrund:

2017 wurden 24 Europäische Referenznetzwerke für seltene Erkrankungen (ERN) mit mehr als 700 Expertenzentren (Health care provider, HCP) durch die EU (DG Sante) etabliert. Zur Unterstützung der Zusammenarbeit in Patientenbetreuung und klinischer Forschung wurden verschiedene Instrumente bereitgestellt.

Interdisziplinäre Konsile zwischen den europäischen Experten erfüllen mit dem Clinical Patient Management System (CPMS) eine datensichere Befundübermittlung aller üblichen Datenformate und erlauben die spezifische Beratung innerhalb von Videokonferenzen. Darüberhinaus stellt die 'European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform)' eine Basis für krankheitsspezifische Register dar.

## Fragestellung

Screening, Monitoring und neurochirurgische Therapie einer lebensbedrohlichen Komplikation der Kleinwuchsform 'Achondroplasie' mit 2,5 bis 7% Todesfällen der betroffenen Säuglinge. Es fehlen einheitliche Standards zu Diagnostik und neurochirurgischer Therapie <sup>1</sup>.

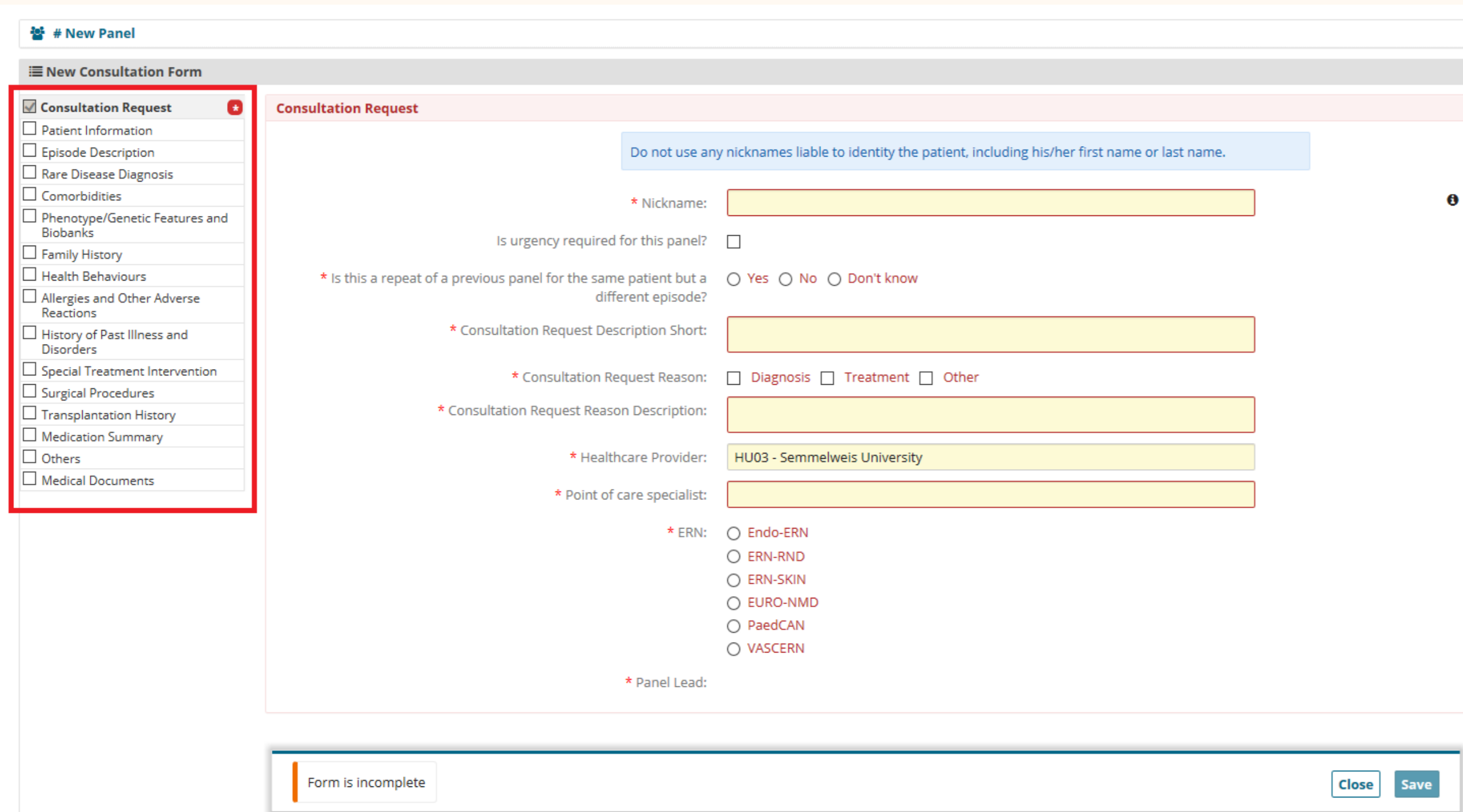
**Awareness:** um die Thematik zu verdeutlichen, führte BOND-ERN im Juni 2019 mit Experten aus 40 Institutionen, die insgesamt 1375 Achondroplasie-Kinder in 22 Ländern betreuen, eine interdisziplinäre Konferenz durch <sup>2</sup>. Die Teilnehmer beschlossen, eine prospektive Studie zu den zentrums-spezifischen diagnostischen und Behandlungsstrategien unter der Leitung der WG4 des BOND-ERN durchzuführen.

**Best practices:** in einem Pilotprojekt wurde von der EU (DG Sante) die OvGU ausgewählt, mit dem Softwareentwickler OpenApp den Datentransfer vom KIS in das CPMS (=Clinical Patient Management System) zu entwickeln, um Befunde direkt aus dem zu KIS übertragen, d.h. Mehrfachdokumentationen zu vermeiden.

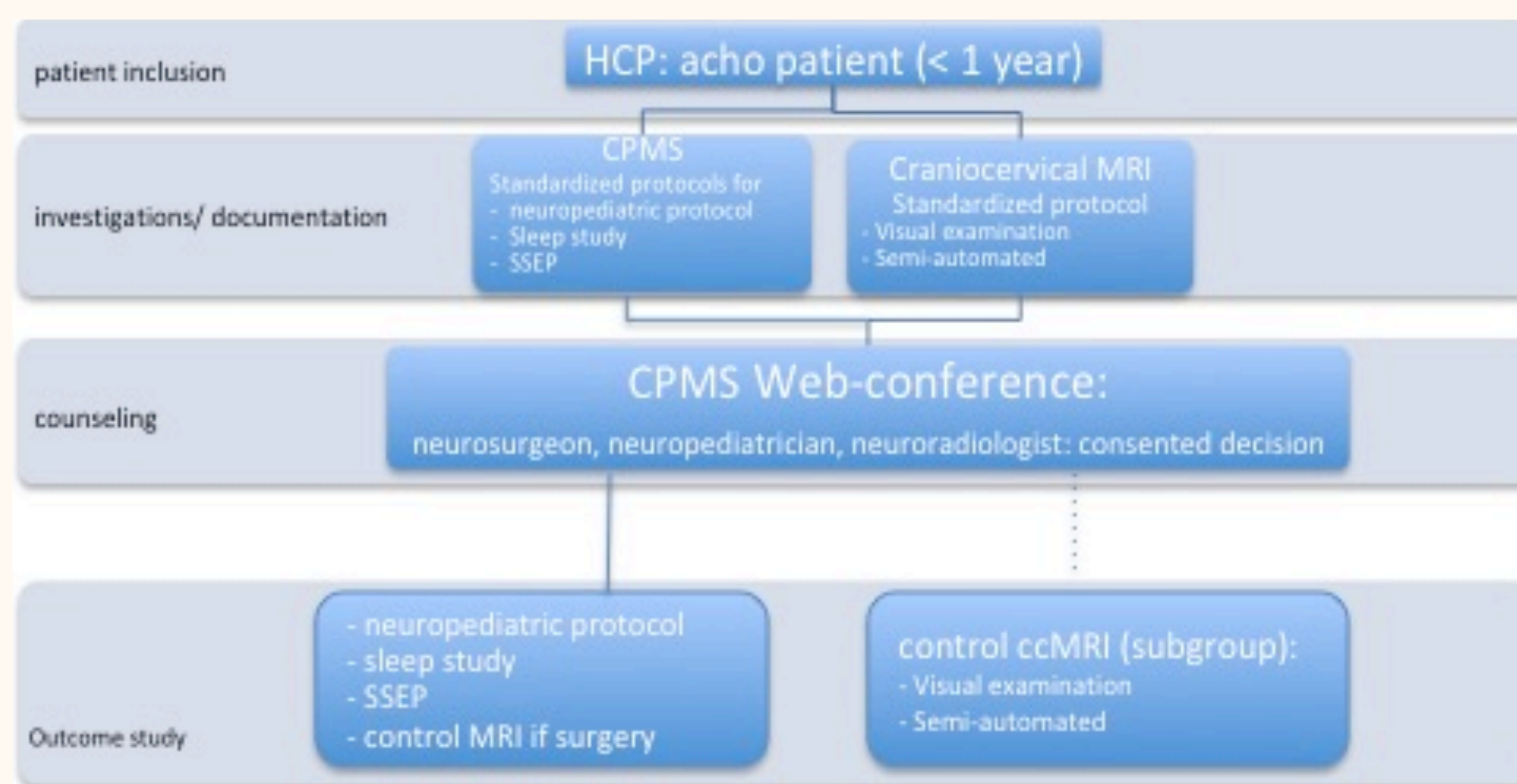
Die Mitglieder des BOND-ERN werden eine Leitlinie 'Foramen magnum stenosis in Achondroplasia' entwickeln. Patientenzufriedenheit und gesundheitsbezogene Lebensqualität werden verbessert.

**Europäisches ERN-Register:** eine prospektive standardisierte Dokumentation wird im minimalen Datensatz aus Metadaten des Metadata Repository, ERDRI.MDR definiert, um die klinischen Befunde, Funktionsdiagnostik und die MRI-DICOM-Daten einheitlich, aber lokal (RedCap, OSSE etc.) zu erfassen.

Einerseits wird die Datensouveränität garantiert, andererseits gemeinsame Analysen pseudonymisierter Patientendaten durch die standardisierte Dokumentation vereinfacht.



Dokumentationsblatt des CPMS



Diagnostisches Vorgehen bei Säuglingen mit Achondroplasie

## Projektleitung:

Prof. Dr. Klaus Mohnike  
Telefon 0391-67 24031,  
E-Mail klaus.mohnike@med.ovgu.de

## Literatur:

K.K. White, S.E. Parnell, Y. Kifle, M. Blackledge, V. Bompadre, Is there a correlation between sleep disordered breathing and foramen magnum stenosis in children with achondroplasia?, Am J Med Genet A 170A(1) (2016) 32-41.  
Cheung, M.S., Alves, I., Hagenas, L., and Mohnike, K. (2019). Meeting report from the achondroplasia foramen magnum workshop, Salzburg, Austria 22nd June 2019. Bone 127, 499-502.