



Einleitung

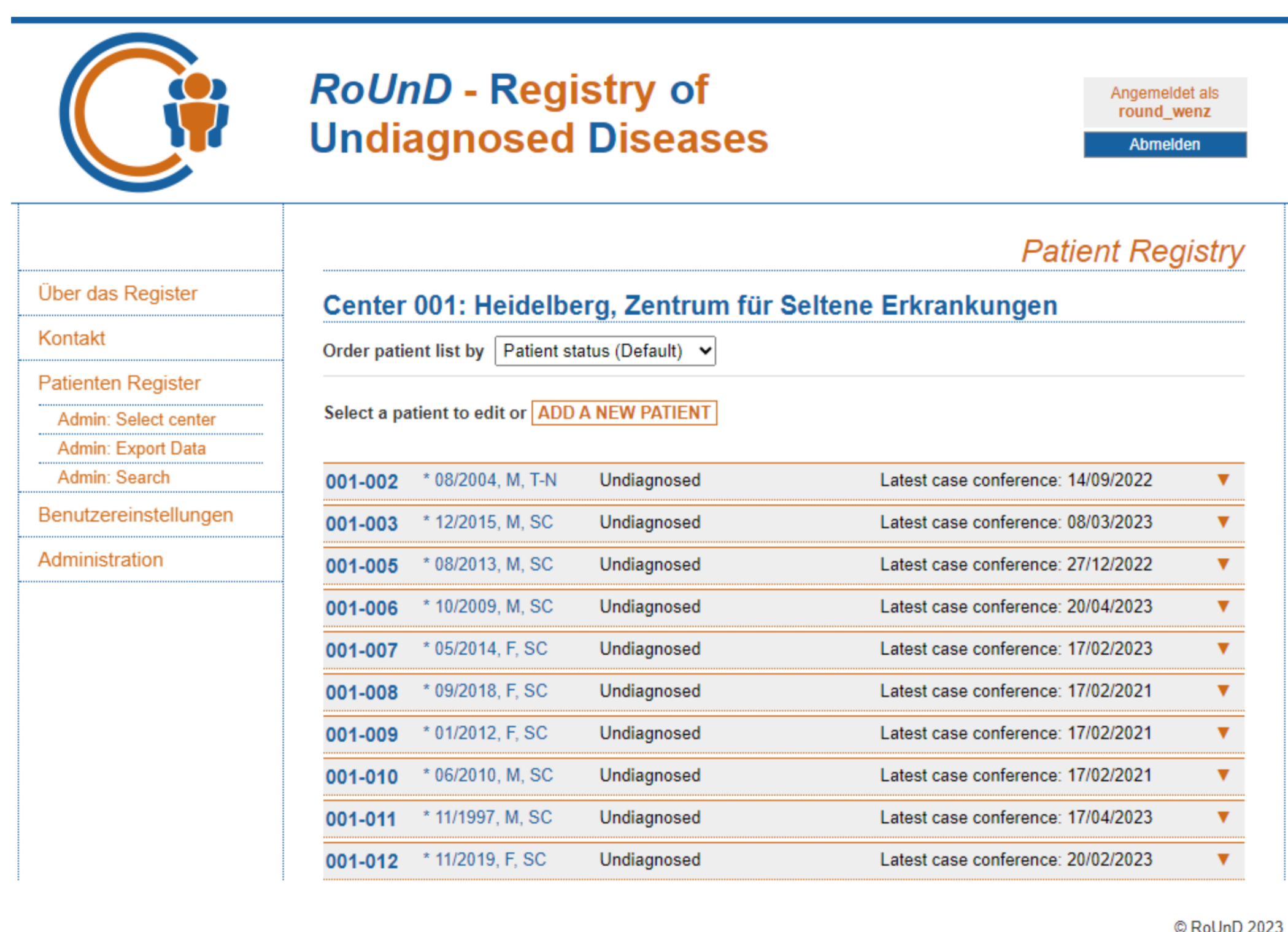
Mittlerweile ist es durch den Einsatz innovativer genetischer Analysen, insbesondere der genomweiten Exomsequenzierung, möglich, in ca. 33% der Fälle eine präzise Diagnose zu stellen. Somit gelingt bei ca. zwei Dritteln der Patient*innen weiterhin keine Diagnosestellung.

Ziel

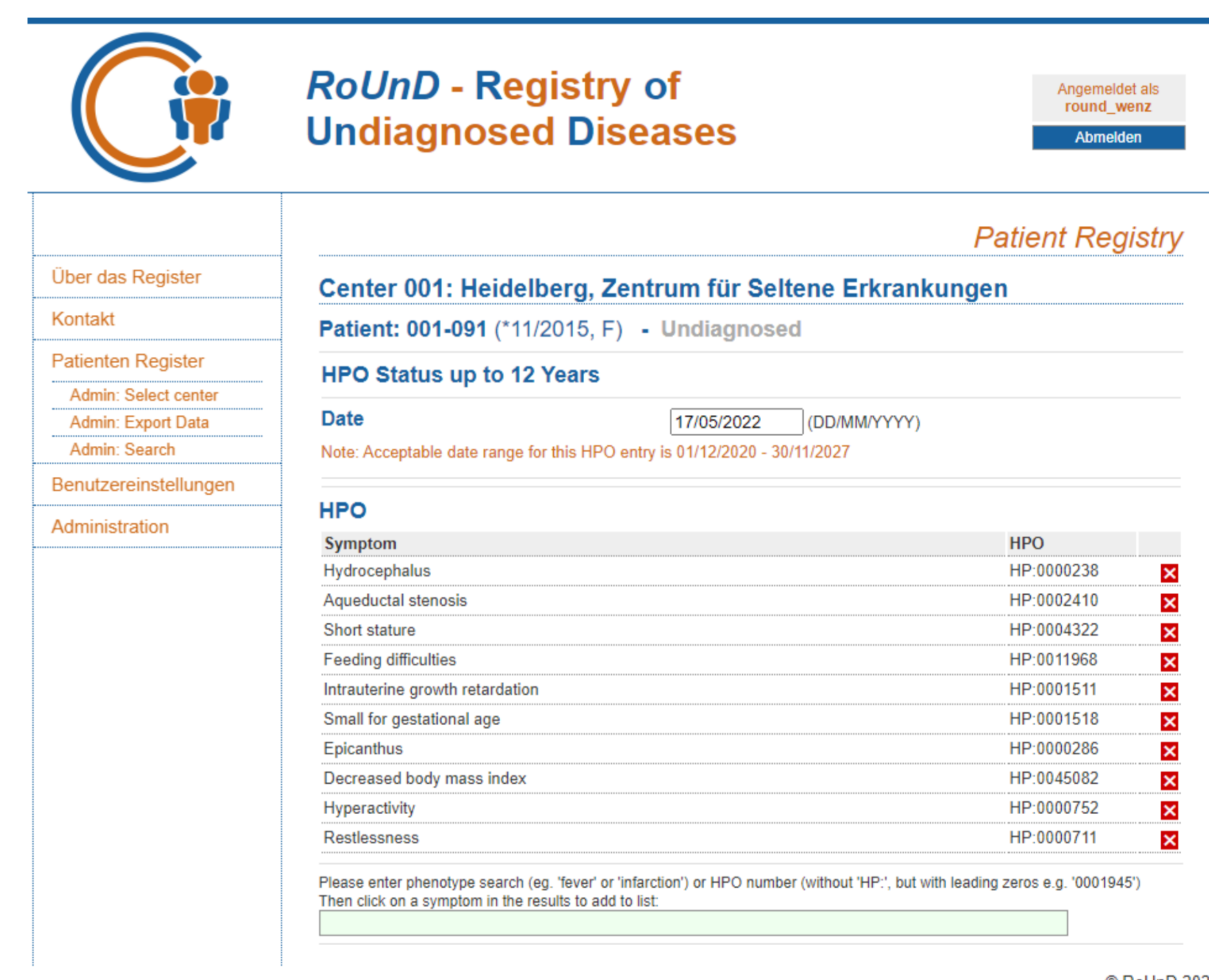
Das Register RoUnD (Registry of Undiagnosed Diseases) dient der pseudonymisierten Erfassung von Patient*innen mit unklarer Diagnose, um durch die systematische Reevaluation der erhobenen Daten eine Diagnosestellung zu ermöglichen.

Methode

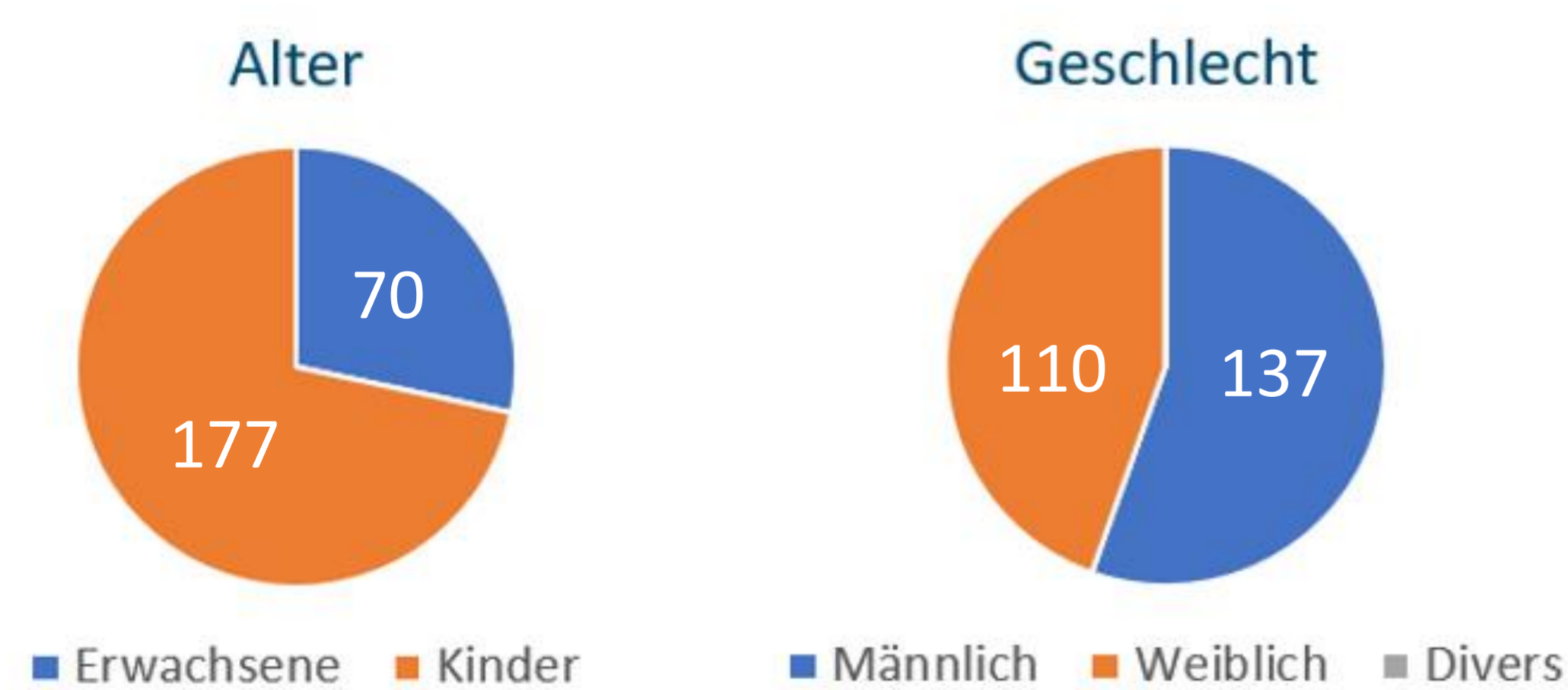
Im Register RoUnD wird der **Phänotyp** der Patient*innen zu definierten Zeitpunkten mittels **HPO-Terms** (human phenotype ontology) erfasst, so dass sich Veränderungen des klinischen Phänotyps im zeitlichen Verlauf des Registers abbilden lassen. Auch **Genvarianten** mit bislang unklarer Signifikanz werden entsprechend der Terminologie der Human Genome Variation Society (**HGVS**) **pseudonymisiert** erhoben. RoUnD verfügt über eine **Suchfunktion**, die es erlaubt, anhand der HPO-Terms und/oder der Genvarianten registerweit nach ähnlichen Patient*innen zu suchen. Dies ermöglicht eine **standortübergreifende** Identifizierung von Patient*innen, die ähnliche Phänotypen oder Genvarianten aufweisen. Das **Register** ist **web-basiert** und als **modulares System** um beliebig viele Standorte **erweiterbar**. **Positives Ethik-** und **Datenschutzvotum** liegen vor.



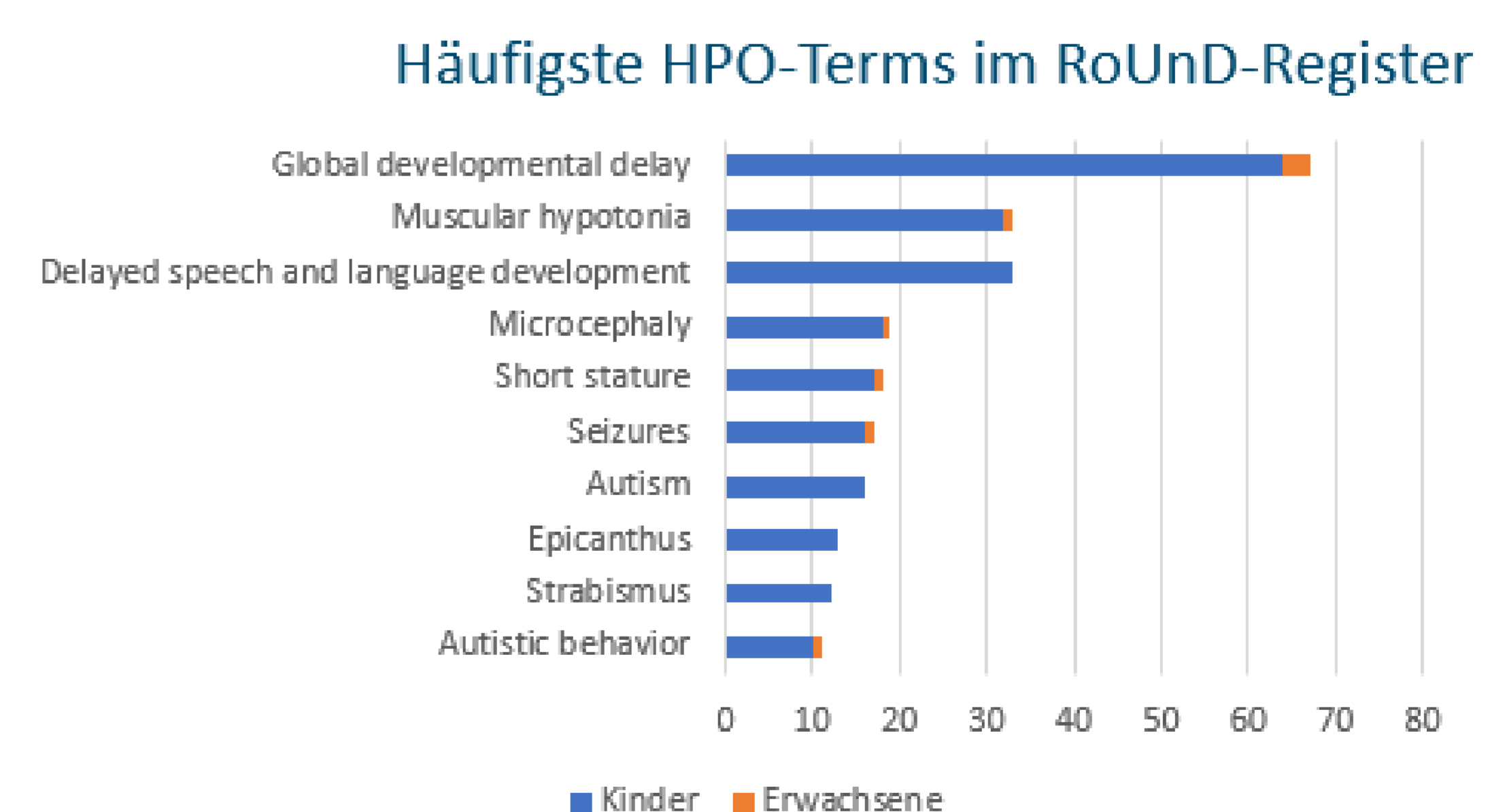
RoUnD - Registry of Undiagnosed Diseases: Patientenregister (round-hd.net)



RoUnD - Registry of Undiagnosed Diseases: HPO-Status (round-hd.net)



Am Standort Heidelberg sind 247 Patient*innen für das Register RoUnD rekrutiert (Stand: 17.08.2023).



Zusammenfassung

- RoUnD ist bedienungsfreundlich und web-basiert.
- Integrierte Suchmaschine für HPO-Terms und Genvarianten
- Einschluss von aktuell 247 Patient*innen (70 Erwachsene/177 Kinder)
- 3 häufigste HPO-Terms aus Neuropädiatrie
- Das modulare System ist um beliebig viele Standorte erweiterbar.

Ausblick

Weitere Standorte sind eingeladen mit uns Kontakt aufzunehmen:

Zentrum für Seltene Erkrankungen Universitätsmedizin Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 130.3 | 69120 Heidelberg

☎ 06221 56-32928

✉ Seltene.Erkrankungen@med.uni-heidelberg.de