

Patienten und Labor- informationssystem für genetische Untersuchungen (PLIGU)

Zusammenfassung

Die Verwaltung von Patienten- und Labordaten, von Befunden und Abrechnungsmodalitäten stellt komplexe Anforderungen an die Datenverarbeitung im genetischen Labor, die durch die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes noch verschärft worden sind. Dieser Artikel stellt eine Datenbanksoftware (PLIGU) vor, die speziell für Humangenetische Institute und Praxen entwickelt worden ist. Die Anwendung ist derzeit an 9 Einrichtungen im Einsatz. Alle relevanten Daten einer humangenetischen Einrichtung können damit verwaltet werden. Hierzu gehören die Arbeitsgebiete genetische Beratung, Molekulargenetik und Zytogenetik (klassische prä- und postnatale Zytogenetik, Tumorgenetik, molekulare Zytogenetik sowie Mikrosatelliten). Die modulare Struktur der Datenbank erlaubt eine Anpassung an individuelle Erfordernisse und die Erweiterung um neue Anforderungen und Wünsche.

Summary

The administration of patient and analytical data in a genetic testing laboratory require a versatile data management system. In Germany, additional requirements for data and material handling have been imposed by the new Gene Testing Act (Gendiagnostikgesetz). We present data management software (PLIGU) which has been specifically developed by and for the genetic laboratory. PLIGU is already

in use in 9 genetic institutions. The software is capable of managing all data related to genetic counselling, cytogenetics, molecular genetics and tumour genetics. The modular structure of the database allows for easy adaptation to the individual specifications of each user.

Einleitung

PLIGU ist eine Datenbankanwendung zur Erfassung, Verarbeitung, Validierung und Ausgabe humangenetischer Daten. Am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg wurde aus Ermangelung einer käuflichen Software für genetische Untersuchungen eine Datenbank unter der Entwicklungsumgebung Access von Microsoft entwickelt. Seit Anfang 2000 wird das gesamte Patientenaufkommen des Instituts mit dem Programm verwaltet. Die Datenbank ist an praktisch alle Aufgaben und Anforderungen von humangenetischen Arbeitsbereichen angepasst und nun mittlerweile an 8 universitären Einrichtungen, darunter 5 Instituten für Humangenetik, und bei einem niedergelassenen Humangenetiker im Einsatz.

Das System teilt sich in zwei Bereiche auf, das Backend und das Frontend. Das Backend besteht aus einer Access- oder einer MS-SQLServer-Datenbank zur Speicherung und Verwaltung der Daten auf einem zentralen Server. Der zweite Bereich, das Frontend mit der Benutzeroberfläche, liegt dezentral auf dem jewei-

ligen Arbeitsplatzrechner, stellt die Verbindung zur Datenbank her und steuert über Masken die Ein- und Ausgabe sowie die Abfrage der Daten. Die Anforderungen an die Frontend-Rechner sind gering, so dass in der Regel die bestehende Hardware für den Einsatz des Systems genutzt werden kann. Neue Programmversionen werden automatisch erkannt und installieren sich selbstständig. Während der Entwicklung wurde großer Wert auf eine sich selbst erklärende Struktur der Anwendungen gelegt und auf komplizierte Menüführungen verzichtet. Dies erleichtert insbesondere die Einarbeitung neuer Mitarbeiter. Jeder Nutzer hat seinen eigenen Zugang mit den damit verbundenen Rechten für die Eingabe, Validierung und Abfrage von Daten.

Eine große Herausforderung bei der Datenbankentwicklung für so weit gefächerte Arbeitsbereiche und zahlreiche Standorte, liegt in der Individualisierung des Systems für die einzelnen Anwender. Da die Software jedoch von Humangenetikern für Humangenetiker entwickelt worden ist, ist sie sehr gut an die Arbeitsabläufe von genetischen Laboren angepasst. Spezielle Wünsche, erweiterte Eingabemasken und Programmstrukturen konnten bei allen neuen Nutzern erfolgreich integriert werden und werden nur bei Bedarf für den jeweiligen Anwender sichtbar, so dass an jedem Standort eine individualisierte Programmversion vorliegt. Aber auch innerhalb einzelner Arbeitsbe-

reiche kann die Funktionalität nach den jeweiligen Wünschen eingerichtet werden. Neue Anforderungen wie z.B. die Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes konnten zeitnah umgesetzt werden.

Bislang ist es in allen Fällen gelungen, vorhandene Datenbestände, die meist als proprietäre Excel- oder Access-Dateien vorlagen, in das neue Datenbankmodell zu übernehmen, so dass eine unzumutbare manuelle Eingabe von „Altdaten“ entfallen konnte.

Familien-, Personen- und Probenverwaltung

Oberste Ebene der Datenstruktur ist „die Familie“, die über eine automatisch vergabene Aktennummer verwaltet wird. Alle zu einer Familie gehörigen Personen werden unter dieser Aktennummer zusammengeführt, so dass die wichtigen Informationen wie z.B. Diagnose, Beziehungen innerhalb der Familie oder Auftrags-, Untersuchungs- und Mutationsstatus auf einer Bildschirmmaske erkannt werden können. Jede Person ist darüber hinaus durch eine einmalige Personenidentifikationsnummer erfasst. Jede eingehende Probe erhält ebenfalls automatisch eine Materialnummer und wird eindeutig der jeweiligen Person zugeordnet. Für keinen Bereich gibt es eine zahlenmäßige Beschränkung. Die eindeutige Verknüpfung Familie – Person – Material ist das Rückgrat der patienten-bezogenen Datenverwaltung.

Alle relevanten Daten können ohne aufwendiges Umschalten der Masken über Karteikarten erreicht werden (siehe **Abb. 1**).

Zusammen mit dem Probeneingang können die Abrechnungsmodalitäten erfasst und ggf. notwendige Mahnbriefe versandt werden. Dadurch wird die jeweilige Abrechnungsart (EBM, GOÄ) festgelegt und bei der nachfolgenden Leistungserfassung automatisch zugrunde gelegt.

Das Programm berücksichtigt die neuen Bestimmungen des Gendiagnostikgesetzes zur Einverständniserklärung und zur Vernichtung bzw. Aufbewahrung von Probenmaterial. Es können kälte- und hitzestabile Etiketten für Materialien und Laborgefäße erzeugt werden, auch der Ausdruck und das Einlesen von Barcodes ist

möglich. Für die Verwaltung der Proben im Labor können der jeweilige Standort bzw. die Einfrierkoordinaten eingegeben werden.

Es kann eine Kartei der Einsender geführt werden, die mit den jeweiligen Patienten verknüpft werden können. So sind die Adressaten von Befunden oder Rechnungen bereits bei Probeneingang den Patienten zugeordnet.

Auftragsverwaltung

Die Auftragsverwaltung ermöglicht ein effizientes Monitoring der Untersuchungen bei jedem einzelnen Patienten und bei ganzen Familien, aber auch in Laborbereichen oder Zuständigkeitsfeldern. Was ein Auftrag ist und welchen Umfang an Analysen oder Arbeitsschritten dieser hat, kann vom Nutzer frei definiert werden. Zu jeder Zeit kann in den entsprechenden Masken festgestellt und zusätzlich als Flusschema abgebildet werden, in welchem Stadium sich einzelne Untersuchungen befinden (siehe **Abb. 2**).

Ferner können alle Aufträge (Vorgänge) innerhalb des Instituts oder einzelner Laborbereiche in Listen abgerufen werden. Hierzu gehören z.B.:

- Welche Schwangerschaften in welchem Bereich aktuell sind und in welchem Stadium der Untersuchung sie sich befinden.
- Welche Aufträge in welchem Bereich in Arbeit und wie alt sie sind.

- Welche Befunde ausstehen und welche noch verfasst werden müssen.
- Die Verweildauer einer Probe in verschiedenen Untersuchungsstadien (z.B. vom Eingang bis zum Ergebnis, oder der Zeit von der Fertigstellung der Analysen bis zur Befundung oder bis zum Postausgang).

Diese Listen lassen sich nach auswählbaren Kriterien wie z.B. Laborbereich, dem Verantwortlichen, nach dem Auftragsnamen, oder dem Eingangsdatum filtern und sortieren, so dass nur die gewünschten Datensätze angezeigt werden und ein schneller und genauer Überblick über den Status der Laborarbeit und der anstehenden Aufgaben ermöglicht wird (siehe Abbildung 3). Damit sind auch die Voraussetzungen für effiziente Laborbesprechungen geschaffen. Außerdem lassen sich fehlgeleitete Aufträge oder Einsendungen ohne Auftrag erfassen, so dass keine Arbeiten in Vergessenheit geraten. Von allen Listen aus sind die entsprechenden Personen und Formulare direkt durch Mausclick aufrufbar. Statistische Auswertungen wie z.B. die Anzahl der Untersuchungen in einem Diagnostikbereich, Aufträge von einem bestimmten Einsender, oder die Auswertung von molekular- oder zytogenetischen Daten können einfach erstellt werden. Auch die Suche oder Filterung nach speziellen Ergebnissen ist möglich.

Infobox

Hauptmodule in PLIGU:

- Familien- Personen- und Probenverwaltung
- Automatische Vergabe von Identifikationsnummern für alle Bereiche
- Überwachung der diagnostischen Aufträge
- Vergabe und Nachverfolgung von Arbeitsaufträgen im Labor
- Dokumentation aller relevanten Ergebnisse
- Erstellung von Befunden
- Bild- und Dokumentenverwaltung
- Abrechnung der diagnostischen Leistungen

Weitere Funktionsbereiche:

- Geräteverwaltung mit Wartungs- und Kalibrierungsüberwachung, Erfassung von Reparaturen
- Chemikalien- und Reagenzienverwaltung
- Primerverwaltung
- Lieferanten- und Lieferungenverwaltung
- Verwaltung der Überweisungsscheine und Einverständniserklärungen
- Überwachung der Anforderungen durch das Gendiagnostik-Gesetz
- Datentransfer externer Geräte/Programme per GDT-Schnittstelle

Person							Adressendatei		
W08-0123	- 1	Testfamilie	Hans	12.12.2004	Hämophilie A	ID 80090	Letzte Änderung 11.04.2010		
Straße		Nautilandstr. 12		PLZ	97074	Ort	Würzburg	Land	D
Telefon		02341-12324356		Telefon2		Krankenkasse	BKK	ext. Pat.-Nr.	
Beruf		Kraffahrer							
Bemerkung		11.04.10 F8-Sequenzierung c.6967C>T > Befund Dr. Meier							
Bemerkung2								Deadline für Befund:	in 13 Tagen
3 Materialien 1 Auftrag 8 Leistungen 2 Mutationen 1 Kontakt 1 Zytogenetik 0 Beratung Hämophilie Zelllinie / Muskel Laborwerte Bilder, Doks									

Bilder anzeigen

80090 F8-Seq Ex26.bmp	01.04.2010
80090 Chromosomenanalyse.jpg	03.03.2010

Dokumente anzeigen

mit Unterverzeichnisse alle Dokumente der Familie

W08-0123-80090 Auftrag.pdf	01.03.2010
W08-0123-80090 F8 Eingangsbrief.doc	02.03.2010
W08-0123-80090 F8 Zwischenbefund.doc	12.03.2010
W08-0123-80090 F8-positiv-männlich.doc	11.04.2010
W08-0123-80090 Ü-Schein.pdf	01.03.2010
W08-0123-80090 Zytopostnormal.doc	10.03.2010

Klick auf ein Dokument öffnet zugehöriges Programm. Öffnen des Bildes im Bildeditor durch Klick.

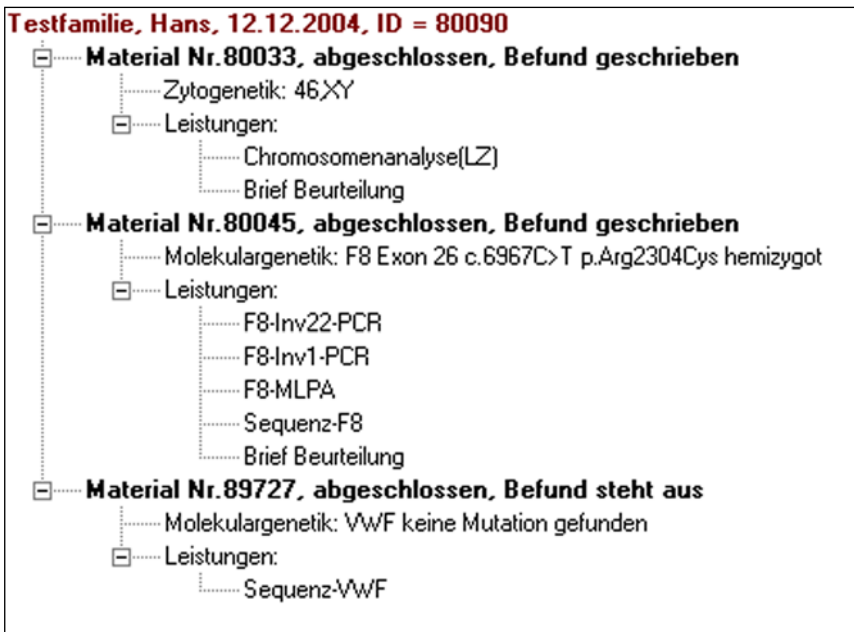
Substitution: CGC>TGC
homozygous
c.6967C>T
Arg2304Cys
Validated
EX26F8

30-19695-Ex26F.scf

Substitution: CGC>TGC
homozygous
c.6967C>T
Arg2304Cys
Validated
EX26F8

30-19695-Ex26R.scf

Abb. 1 ▲ Das Personenformular mit allen relevanten Informationen, die über ein Karteikartensystem erreicht werden können.



Vergabe und Nachverfolgung von Arbeitsaufträgen im Labor

Die Steuerung der Arbeitsaufträge ist eine zentrale Komponente für die Laborarbeit. Für jede Untersuchung wird mindestens ein Auftrag vergeben, der eindeutig mit dem jeweiligen Material und der dazu gehörigen Person verknüpft ist. Nach Priorität oder freier Kapazitäten in den jeweiligen Laboren können Arbeitsaufträge für die einzelnen analytischen Prozesse zusammengestellt werden. Hierbei können Prioritäten gesetzt werden, um z.B. Schwangerschaften vorrangig zu berücksichtigen. Für die gruppenweise Bearbeitung gleichartiger Aufträge können Wartelisten erstellt werden. Alle Arbeitsaufträge (Protokolle) werden gesondert abgespeichert und können bei Bedarf erneut gesichtet und ausgedruckt werden.

Abb. 2 ▲ Flussschema einer Person mit allen Ergebnissen und Leistungen

Auftragsverwaltung

Fam_Nr	ID	SS	Vorlagebereich	Verantwortlicher	Auftragsname	NAME	VORNAME	GE
G00-1856	43957		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Jochen	27.
G02-0697	48715		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Paul	01.
G07-0213	72962		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Fikrije	13.
G07-1906	75625		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Annegret	13.
G07-2281	76231		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Claudia	13.
G07-2318	76284		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Brigitte	24.
G07-2319	76286		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Nils Maurice	19.
G07-2561	76642		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Jonathan	04.
G07-2732	76915		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		Simon	07.
G08-0309	77773		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		E9/Alexander	03.
G08-0622	78240		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		JG	25.
G08-0623	78241	Nein	Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		PS	27.
G08-0625	78243		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A		LM	27.
W08-0123	80090		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A	Testfamilie	Hans	12.
W08-0123	80091	Nein	Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A	Testfamilie	Petra	11.
W08-1234	81335		Hämophilie	Schröder, Jörg	Hämophilie A	Testperson	Hans	01.

Anzahl: 16

Filter

Auftrags-Datum von bis

Schwangerschaft

Vorlagebereich

Verantwortlicher

Auftragsname

Methoden

Befund geschrieben Postausgang

Sortierung

Feld

auf- absteigend

Liste anzeigen Excel-Export

Bericht Aufträge des Listenfelds

Alter offener Aufträge anzeigen

Aufträge ohne Material

Materialien ohne Auftrag anzeigen

Wartelisten Unteraufträge (weiterleiten)

Auftragsverfolgung

Abb. 3 ▲ Die Auftragsverwaltung ermöglicht ein effizientes Monitoring

Dokumentation aller relevanten Ergebnisse

Nach Abschluss der Untersuchungen werden die Ergebnisse i.d.R. manuell in die Datenbank eingegeben und stehen dann der Befundung zur Verfügung. Die Ergebnisübernahme kann z.B. auch per XML-Dateien eines Sequenzierprogramms automatisch geschehen. Das System unterstützt den Datentransfer von und nach Microsoft Excel, z.B. für spezielle Auswertungstabellen oder Pipetierprotokolle. Des Weiteren kann der Datentransfer von und zu anderen Programmen oder Geräten per GDT-Schnittstelle erfolgen.

Eine analytische und medizinische Validierung der eingegebenen Ergebnisse kann durch Mitarbeiter mit abgestufter Autorisierung vorgenommen werden und ist dann unveränderlich. Bei telefonischen Rückfragen der behandelnden Ärzte stehen so alle benötigten Informationen auf einen Blick zur Verfügung, ohne dass in Rohdaten oder Akten recherchiert werden muss

Erstellung von Befunden

Für die Erstellung der schriftlichen Befunde können die Patientendaten, die Adressdaten der Einsender und die validierten Laborergebnisse aus der Datenbank an das Textverarbeitungssystem Microsoft Word übergeben werden. Es müssen nicht mehr Briefvorlagen aufwändig immer wieder erneut ausgefüllt werden, sondern die bereits erfassten Stammdaten können in vorbereitete, editierbare Vorlagen importiert werden. Dies bedeutet eine enorme Zeitersparnis bei gleichzeitiger Reduzierung der Fehlerquote, da Übertragungsfehler ausgeschlossen sind. Die erzeugten Befunde sind nach der Datenübergabe für alle Änderungen zugänglich, so dass individuelle Anpassungen wie z.B. bei Beratungsbriefen jederzeit möglich sind. Standardbriefe, z.B. bei unauffälligen Befunden bedürfen in der Regel keiner oder nur weniger Änderungen und sind dementsprechend schnell erstellt. Die Word-Vorlagen können von allen Nutzern selbst formuliert und formatiert werden. Nach Abschluss der Bearbeitung werden die Befunde manuell per Mausclick, oder automatisch nach Ablauf

eines definierbaren Zeitraumes geschrieben. Das System vergibt automatisch einen eindeutigen Dateinamen, verknüpft die Dateien mit den entsprechenden Personen bzw. Familien und verhindert das Überschreiben bereits erstellter Befunde. Alle Dokumente können jederzeit per Mausclick erneut gesichtet werden.

Bild- und Dokumentenverwaltung

Zu jeder Familie bzw. Person können beliebig viele Bilder oder Dokumente, wie z.B. Word- oder PDF-Dateien zugeordnet und gespeichert werden. Alle elektronisch anfallenden Daten (Sequenzdrucke, Karyogramme) können im jeweiligen Bildformat oder als Screen-shots importiert werden. Auch digitale Patientenaufnahmen lassen sich so speichern. Extern erstellte Ergebnisse oder Dokumente wie Überweisungsscheine, Befunde, Bilder und Stammbäume können eingescannt und automatisch verknüpft werden.

Abrechnung

Alle ärztlichen und technischen Laborleistungen spiegeln sich letztlich in den Leistungsziffern der Gebührenordnungen wieder. Das System der Auftragsvergabe in PLIGU erfasst für jeden Arbeitsauftrag die Kombination und Anzahl der Grundleistungen (z.B. PCR, Sequenzierung, Karyotypisierung) und verknüpft sie im Abrechnungsmodul mit den entsprechenden Leistungsziffern. Im Hinblick auf die Vielfalt der analytischen Möglichkeiten kann diese Zuordnungsmatrix vom Nutzer selbst gestaltet werden. Falls erforderlich, können zusätzlich manuell weitere Leistungen eingegeben werden. Auf der Basis dieser Leistungserfassung lassen sich Rechnungen nach GOÄ direkt erstellen und ausdrucken. Im GKV-Bereich werden die EBM-Leistungen ebenfalls automatisch erfasst, ausgedruckt und können dann in ein von den Ärztekammern zur Abrechnung anerkanntes EDV-System übertragen werden.

Zusätzliche Module

- Das Modul zur **Geräteverwaltung** erinnert in vordefinierten Zeiträumen an anstehende Arbeiten zur Wartungs- und Kalibrierung der Laborgeräte und protokolliert die erfolgten Überwachungsarbeiten. Außerdem können Reparaturen erfasst werden um z.B. anfallige Geräte erkennen zu können.
- Bei der **Chemikalien- und Reagenzienverwaltung** können die hergestellten Arbeitslösungen mit entsprechenden Etiketten ausgestattet und bezüglich des Herstellungs- und Verfallsdatums kontrolliert werden.
- Die **Primerverwaltung** ermöglicht den einfachen Überblick über die jeweiligen Bestände an PCR-Primern und gestattet durch das Setzen von Filtern, Marken und der Ausgabe als Exceldatei eine einfache Nachbestellung über das Internet.
- Die Lieferanten- und Lieferungenverwaltung erlaubt eine leichte Kontrolle der Lagerbestände und ermöglicht die einfache Nachbestellung gängiger Verbrauchsmaterialien.

- Eine **Verwaltung von Überweisungsscheinen und Einverständniserklärungen** ist an mehreren Stellen in das System integriert und erlaubt eine effiziente Überwachung evtl. fehlender Unterlagen. Es können in Listen zusammengestellt und dann per Mausklick entsprechende Mahnschreiben erzeugt werden. Bei der Vergabe von Aufträgen wird auf eventuell fehlende Dokumente hingewiesen.
- Bei der Überwachung der **Anforderungen durch das Gendiagnostik-Gesetz** können die Materialien, gemäß den Wünschen der untersuchten Personen in Listen abgerufen und entsprechend der Vernichtung oder Aufbewahrung zugeführt werden.

Akkreditierung

Die für die Akkreditierung notwendigen Rahmenbedingungen sind grundsätzlich erfüllt und können ggf. für einzelne Standorte nachgerüstet werden. Vier der Einrichtungen, die PLIGU nutzen, sind mit der Datenbankanwendung bereits akkreditiert worden.

Ausblick

Zur Zeit befinden sich mehrere neue Module in Arbeit. Hierzu gehört die Integrierung einer HL7-Schnittstelle, um über SAP-basierte Krankenhaus-Informationssysteme Patientendaten automatisiert zu erfassen zu verwalten und abrechnungstechnische Daten zurück zu senden. Außerdem wird ein Abrechnungsmodul entwickelt, das die Begleichung privatärztlich erstellter Rechnungen überwacht. Des Weiteren ist die automatisierte Erstellung von Stammbäumen in Arbeit. Zusätzlich werden Konzepte zur Datenübergabe an externe Geräte wie z.B. DNA-Sequencer und Wiederaufnahme der erstellten Ergebnisse erarbeitet. Auch die automatische Übergabe der Kassenabrechnung an ein von der Kassenärztlichen Vereinigung anerkanntes Programm ist in Arbeit.

Fazit

PLIGU ist eine seit dem Jahr 2000 im Einsatz befindliche, bewährte und robuste Software zur Verwaltung von genetischen Daten. Sie ist auf die Aufgaben der einzelnen Arbeitsbereiche humangenetischer Institute und Praxen hoch spezialisiert angepasst. Jeder Standort hat eine individuell programmierte Version der Datenbank. Für alle humangenetischen Diagnostikbereiche können für den Anwender individualisierte Aufnahme-, Auftrags-, Auswertungs-, Labor- und Befunddokumente erstellt werden. Schulungen werden bei Installation, bei Bedarf oder bei Erweiterung der Funktionalität durchgeführt. Bei jedem neuen Nutzer des Systems ist bisher die Übernahme vorhandener Daten (wie z.B. aus Vision-Med) gelungen. Ebenso konnten bislang alle Wünsche bezüglich neuer Funktionalität erfüllt werden. Eine Akkreditierung und Zertifizierung mit der Software ist an vier Orten bereits erfolgt. Durch den Hauptsitz der Entwicklung am Institut für Humangenetik in Würzburg ist die programmtechnische Unterstützung für Erweiterungen langfristig gewährleistet und durch Wartungsverträge sichergestellt. Da diese Anwendung nur ansatzweise in einem kurzen Artikel vorgestellt werden kann, ist der Autor gerne bereit die Software vor Ort, oder am Institut für Humangenetik in Würzburg zu präsentieren.

Korrespondenzadresse

Dr. med. Jörg Schröder
Institut für Humangenetik
Universität Würzburg
Biozentrum am Hubland
97074 Würzburg
Tel: 0931-318-1455
Joerg.Schroeder@Biozentrum.uni-wuerzburg.de

Prof. Dr. Clemens R. Müller-Reible
Institut für Humangenetik Universität Würzburg
Biozentrum am Hubland
97074 Würzburg
Tel: 0931-318-4063
crm@biozentrum.uni-wuerzburg.de