

METODOLOGIJA IZGRADNJE REGISTRA REDKIH NEMALIGNIH BOLEZNI V SLOVENIJI

ŽIVA RANT,¹ URH GROŠELJ,² DALIBOR STANIMIROVIČ³

¹ Nacionalni inštitut za javno zdravje, Ljubljana, Slovenija

ziva.rant@nijz.si

² UKC Ljubljana – Pediatrična klinika, Ljubljana, Slovenija in Univerza v Ljubljani, Medicinska fakulteta, Ljubljana, Slovenija

urh.groselj@mf.uni-lj.si

³ Univerza v Ljubljani, Fakulteta za upravo, Ljubljana, Slovenija

dalibor.stanimirovic@fu.uni-lj.si

Povzetek Redka bolezen je bolezen, ki prizadene 5 oseb ali manj na 10.000 prebivalcev. Obstaja med 6000 in 8000 različnih redkih bolezni. V Sloveniji je po grobih ocenah 150.000 pacientov z redkimi boleznimi. Točnih podatkov ni, kar predstavlja pomemben zdravstveni problem. Problem bomo rešili z izgradnjo registra redkih nemalignih bolezni, ki bo zagotovil zanesljive podatke o incidenci in prevalenci, naravnem poteku in značilnosti bolezni, kar bo osnova za upravljanje redkih bolezni v zdravstvenem sistemu. Za izgradnjo smo uporabili metodologijo življenjskega cikla systemskega razvoja, ki je neobičajna v slovenskem zdravstvu. Prispevek opisuje metodologijo za izgradnjo zdravstvenih registrov, s katero se bodo lahko reševali izzivi izgradenj novih zdravstvenih registrov v Sloveniji.

Ključne besede:

redka
bolezen,
register,
incidenca,
prevalenca

METHODOLOGY FOR THE DEVELOPMENT OF A REGISTRY OF RARE NON-MALIGNANT DISEASES IN SLOVENIA

ŽIVA RANT,¹ URH GROŠELJ,² DALIBOR STANIMIROVIČ³

¹ National Institute of Public Health, Ljubljana, Slovenija
ziva.rant@nijz.si

² University Medical Centre Ljubljana, University Children's Hospital Ljubljana
Slovenija and Faculty of Medicine, University of Ljubljana, Slovenija
urh.groselj@mf.uni-lj.si

³ Faculty of Public Administration, University of Ljubljana, Slovenija
dalibor.stanimirovic@fu.uni-lj.si

Abstract A rare disease is a disease that affects 5 or fewer people per 10,000 population. There are between 6000 and 8000 different rare diseases. There are approximately 150,000 rare disease patients in Slovenia. There is no accurate data, which is a major health problem. We will tackle the problem by building a registry of rare non-malignant diseases that will provide reliable data on incidence and prevalence, natural history and characteristics of the disease, which will form the basis for the management of rare diseases in the health system. We used a system development life cycle methodology, which is unusual in Slovenian healthcare. This paper describes a methodology for building health registries that could help to address the challenges of building new health registries in Slovenia.

Keywords:

rare
disease,
registry,
incidence,
prevalence

1 Uvod

Redka bolezen je bolezen, ki prizadene 5 oseb ali manj na 10.000 prebivalcev. Poznamo med 6000 in 8000 različnih redkih bolezní, ki po nekaterih ocenah prizadenejo 6 do 8 % prebivalstva. V Sloveniji je po grobih ocenah 150.000 pacientov z redkimi boleznimi (Stanimirovič et al., 2019), točnih podatkov pa ni. Redke bolezni so običajno kronične, pogosto progresivno potekajoče, lahko neozdravljive in neredko tudi življenje ogrožajoče.

Glede na to, da v Evropi redke bolezni prizadenejo skupno 30 milijonov ljudi (in približno 400 milijonov po vsem svetu), je nujno potreben sistematičen javno-zdravstveni pristop k tem problemu. (Grošelj, 2019). Redkost teh bolezní pogosto otežkoča njihovo zgodnjo prepoznavo, njihova kroničnost pa pogosto zahteva celostno, kompleksno in dolgotrajno zdravljenje in oskrbo. Natančni epidemiološki podatki bi bili osnova za oceno dejanske obremenitve zdravstvenega sistema z naslova redkih bolezní ter načrtovanja potrebnih kapacitet za celostno obravnavo teh kompleksnih pacientov (Ministrstvo za zdravje, 2011; Groft, 2013).

Registri redkih bolezní so organiziran informacijski sistem, in predstavljajo enega temeljnih instrumentov za zbiranje epidemioloških podatkov, spremljanje pojavljanja redkih bolezní ter omogočajo podlago za nadaljnje širše epidemiološke in klinične raziskave ter s tem prispevajo k izboljšanju načrtovanja zdravstvenega varstva in zdravljenja pacientov z redkimi boleznimi. Registri lahko omogočijo nadzor razširjenosti in pojavnosti redkih bolezní, opazovanje drugih pomembnih parametrov in omogočajo utemeljeno vrednotenje različnih vidikov zdravstvene oskrbe, izidov zdravljenja ter naravnega poteka bolezní teh skupin pacientov (Choquet, 2015). Iz teh razlogov je razvoj registrov redkih bolezní prepoznan kot ena od prednostnih nalog EU na področju spremljanja in nadzora redkih bolezní. Dolgoročna vizija je povezovanje Slovenskega registra redkih bolezní z registri v EU, saj je cilj identificirati čim večje število oseb z redkimi boleznimi v širši populaciji za združevanje kliničnega znanja ter načrtovanja optimalne ter enakovredne oskrbe teh oseb v vseh državah EU. V nekaterih evropskih državah (npr. v Franciji, Španiji) že delujejo celoviti registri redkih bolezní, v nekaterih drugih državah (Italija, Slovaška, Belgija) pa vsaj v določenem omejenem obsegu (Taruscio in sod., 2015). Potreba po razvoju in uvedbi registra redkih bolezní v Sloveniji je eden glavnih ciljev, začrtanih

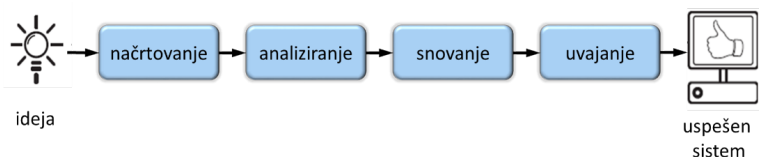
v Delovnem načrtu na področju redkih bolezni pri nas (Ministrstvo za zdravje, 2011) in v Nacionalnem načrtu zdravstvenega varstva 2016–2025.

V prispevku opisujemo postopek izgradnje Registra redkih nemalighnih bolezni (RRNB) v Sloveniji in uporabljeno za Slovenijo neobičajno metodologijo. V Sloveniji že obstaja register raka, ki vključuje tudi redke maligne bolezni, zato nov register vključuje samo nemaligne redke bolezni.

2 Metodologija

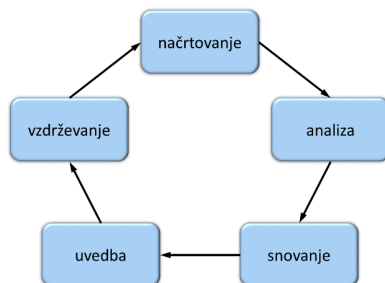
V prispevku predstavljamo metodologijo razvoja Registra redkih nemalighnih bolezni v Sloveniji. Za raziskavo smo uporabili metodologijo študije primera (Yin, 2018; Kljajić Borštnar, 2021). Gre za primer razvoja informacijske rešitve, ki je v Sloveniji neobičajen. Analiza je bila na izvedena na podlagi pregleda literature in vključevanjem nacionalnih ekspertov tega področja v razvoj. Izbira raziskovalne metode je temeljila na posebnostih raziskovalnega področja in dejstvu, da je celotno področje digitalizacije zdravstva v Sloveniji še vedno v relativno zgodnji fazi, zato obstaja le ozek krog strokovnjakov z ustreznim znanjem in izkušnjami na tem področju.

Osnovni metodologiji pri razvoju rešitve sta bili Sistemska analiza in oblikovanje (Dennis et al., 2014) (angl. Systems analysis and design) in Življenjski cikel sistemskega razvoja (Dennis et al., 2014, Valacich et al., 2017). Glede na življenjski cikel sistemskega razvoja (angl. The Systems Development Life Cycle – SDLC; sliki 1 in 2) register najprej načrtujemo. Nato analiziramo obstoječe stanje in potrebe ter način prehoda med obstoječim in želenim stanjem. Register zasnujemo. Zelo pomembno je uvajanje registra. Pri tem tudi usposobimo uporabnike za delo z registrom. Za delovanje registra je po uvedbi pomembno vzdrževanje (slika 2).



Slika 1: Življenjski cikel sistemskega razvoja (angl. The Systems Development Life Cycle)

Valacich et al., 2017



Slika 2: Življenjski cikel systemskega razvoja (angl. The Systems Development Life Cycle)
(Valacich et al., 2017)

Zgornje metodologije smo priredili v metodologijo Proces izgradnje registra (Ž. Rant & Levašič, 2016; Ž. Rant & Levašič, 2018). Najprej organiziramo projekt in pripravimo potrebno dokumentacijo. Nato register zasnujemo, ga vzpostavimo in ga predamo v uporabo. Glede na potrebe ga spreminjamo – slika 3.



Slika 3: Proces izgradnje registra (Ž. Rant & Levašič, 2018)

Pri izdelavi sledimo principom metodologije vodenja projektov (Vodnik Po Znanju Projektnega Vodenja : (PMBOK Vodnik) : Tretja Izdaja, 2008; Project Management Institute, 2013; M. Rant et al., 1995), še posebej metodologiji Napovedni življenjski cikel projekta programske rešitve (Project Management Institute, 2013). Vključili smo tudi za Slovenijo prirejeno metodologijo vodenja srednje velikih projektov - glej Izboljšanje vodenja srednje velikih projektov v zdravstvu (Hudomalj & Rant, 2019).

Za razvoj in predstavitev procesnega modela smo uporabljali metodologijo upravljanje poslovnih procesov - BPM (Business Process | ARIS BPM Community, n.d.) in orodje Aris Express. Pripravili smo diagrame Process Landscape - the Value-Added Chain (VAD) in Event-driven Process Chain (EPC).

Za podatkovno modeliranje smo uporabljali OpenEHR metodologijo (What Is OpenEHR?, n.d.), ki pomaga zagotavljati interoperabilnost in združljivost v e-zdravju. Pred modeliranjem v OpenEHR smo pripravili miselne vzorce (angl. mind map) v orodju XMind.

3 Rezultati in razprava

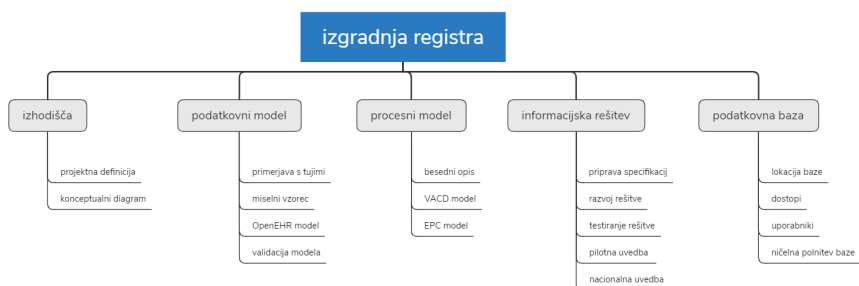
V nadaljevanju predstavljamo rezultate izgradnje registra v skladu z opisano metodologijo.

3.1 Načrtovanje registra

Najprej smo definirali glavo projekta, kjer smo določili naslov, naročnika in plačnika. Opredelili smo vodenje in izvajalce. Pripravili smo izhodišča. Ker gre za obdelavo osebnih podatkov, je bilo potrebno raziskati pravne podlage. Pravna osnova za Register redkih nemalighnih bolezni (RRNB) je Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (Zakon o Zbirkah Podatkov s Področja Zdravstvenega Varstva (ZZPPZ), 2018), in sicer njegova Priloga 1: Priloga zbirk podatkov s področja zdravstvenega varstva, točka NIJZ 53.2 Register redkih nemalighnih bolezni. Njegov upravljavec je UKC Ljubljana, Pediatrična klinika (PeK). Zaposili smo tudi za mnenje Informacijskega pooblaščenca.

Raziskali smo razloge za vzpostavitev RRNB. Osnovni namen je izboljšati obravnavo pacientov z redkimi boleznimi. RRNB bo zagotovil zanesljive podatke o incidenci in prevalenci, naravnem poteku in značilnosti bolezni, kar bo osnova za upravljanje redkih bolezni v zdravstvenem sistemu (Stanimirović et al., 2020). Določili smo tudi cilje glede na točke namena v ZZPPZ. Definirali smo pričakovane rezultate, začrtali obseg, zapisali predpostavke, omejitev in tveganja.

Razdelali smo aktivnosti pri izgradnji RRNB, ki so v grobem: priprava izhodišč, definiranje podatkovnega modela, definiranje procesnega modela, izgradnja in uvedba informacijske rešitve ter definiranje, vzpostavitev in implementacija podatkovne baze. Narisali smo strukturirano členitev dela (angl. WBS – work breakdown structure, slika 4).



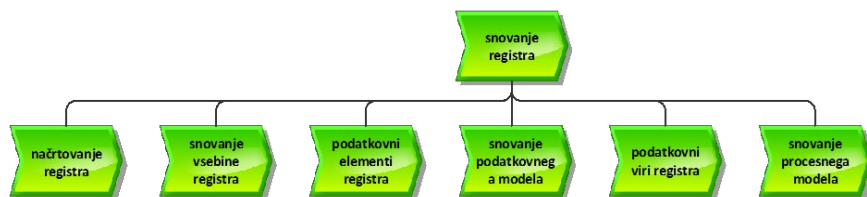
Slika 1: Strukturirana členite projekta (WBS) izgradnje registra

Ocenili smo potrebe po virih, ki smo jih razdelili na človeške, finančne, informacijske in druge vire.

3.2 Analiza in snovanje

Sistemska analiza (angl. system analysis) je proces zbiranja in razlage dejstev, odkrivanja problemov in uporabe informacij za priporočanje izboljšav v sistemu. Sistemsko snovanje (angl. system design) pa se ukvarja s tem, kako te izboljšave (običajno kot zahteve) lahko izvedemo (Dennis et al., 2014).

Pri snovanju registra najprej postavimo vse zahteve, nato zasnujemo vsebino registra, določimo podatkovne elemente registra in zasnujemo podatkovni model. Določimo podatkovne vire za polnjenje in zasnujemo procesni model (slika 5). Pri snovanju registra najprej postavimo vse zahteve, nato zasnujemo vsebino registra, določimo podatkovne elemente registra in zasnujemo podatkovni model. Določimo podatkovne vire za polnjenje in oblikujemo procesni model (slika 5).



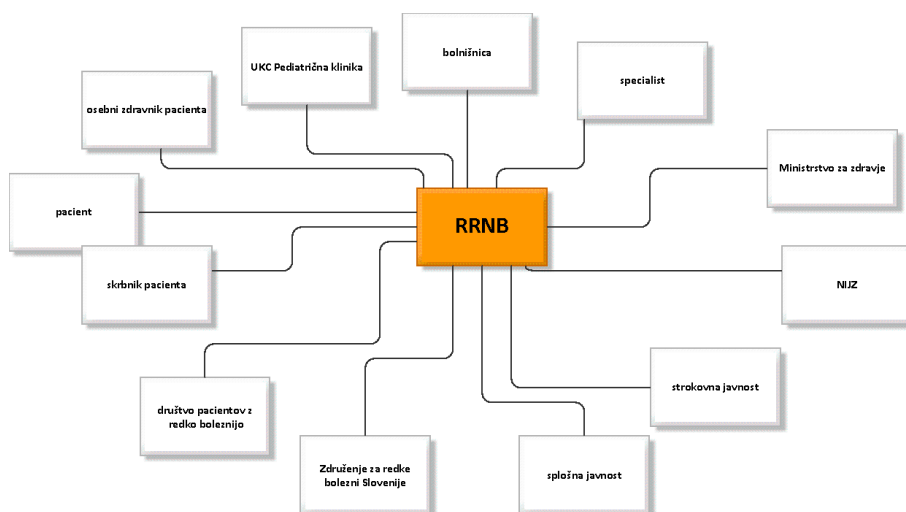
Slika 5: Snovanje registra (Ž. Rant & Levašič, 2016)

3.2.1 Deležniki

Najprej smo analizirali deležnike. Deležnik projekta (angl. stakeholder) sta posameznik ali organizacija, ki sta vključena v projekt ali bo izvedba projekta kakorkoli vplivala na njune koristi (Islovar).

Analiza deležnikov je proces ugotavljanja, kdo je v situacijo vključen in na koga ta vpliva.

Grafično smo prikazali konceptualni diagram deležnikov (slika 6).



Slika 6: Vsi deležniki RRNB

Deležnike smo razdelili na primarne in sekundarne.

3.2.2 Podatkovni model

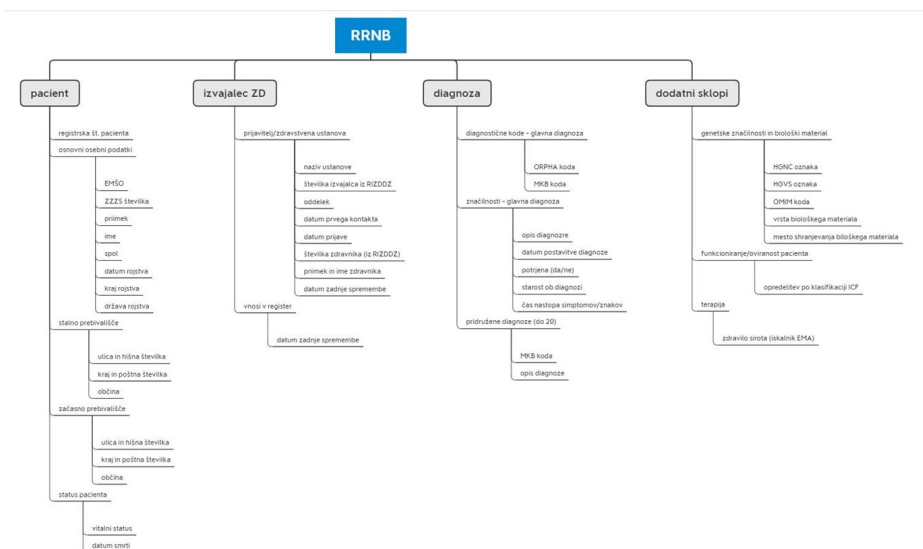
Določili smo vsebino registra. V RRNB so vključeni pacienti z redkimi nemalignimi boleznimi (RNB) s prebivališčem v Sloveniji. Pacienti z redko maligno boleznijo ne sodijo v RRNB, razen če imajo hkrati tudi redko nemaligno bolezen.

Določili smo podatkovne elemente registra. Osnovni predlog za podatkovni model je bil rezultat ciljnega raziskovalnega projekta „Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji“, ki je potekal v letih 2015 do 2017. Podatkovni model je usklajen

s predlogom Set of Common Data Elements for Rare Diseases Registration EC (EU RD Platform). Podatke smo razvrstili v skupine, in sicer: podatki pacienta, podatki izvajalca zdravstvene dejavnosti, diagnoze in dodatne sklope.

Podatkovni model smo oblikovali v skladu z OpenEHR metodologijo. OpenEHR je koncept, ki ga sestavljajo odprte specifikacije, klinični modeli in programska oprema, ki se lahko uporablja za izdelavo standardov in izgradnjo informacij in povezljivih (interoperabilnih) rešitev v zdravstvu. Različna OpenEHR orodja so bila razvita v skupnosti OpenEHR. Upravlja jih mednarodna neprofitna organizacija OpenEHR International (What Is OpenEHR?, n.d.). Preverili smo ali obstaja javno objavljen OpenEHR model v skupnosti OpenEHR. Zaenkrat še ni javno dostopnega OpenEHR modela za redke bolezni.

Na osnovi definiranih podatkovnih elementov in njihovih uvrstitev v skupine smo narisali miselni vzorec (slika 7).



Slika 7: Miselni vzorec podatkovnega modela RRB

Določili smo podatkovne vire registra. Primarni viri so Pediatrična klinika UKC Ljubljana, bolnišnice, ki zdravijo paciente z redko boleznijo in zdravniki specialisti, ki odkrijejo pacienta z RNB. Poleg primarnih obstajajo tudi sekundarni podatkovni viri. Podatkovne vire smo tudi grafično predstavili. Glede na ZZPPZ smo zapisali tudi upravičence do podatkov iz zbirke. Določili smo tudi vire za konkretne podatke.

Za vse vnose in vpoglede bo zagotovljena sledljivost - kdo, kdaj in na kakšen način je dostopal do podatkov.

Določili smo tudi mednarodne šifrate in klasifikacije, ki se bodo uporabljali. Kot osnovni šifrant se uporablja šifrant redkih bolezni Orphanet (<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>), ki vsebuje seznam vseh redkih bolezni, ki imajo svojo ORPHA kodo.

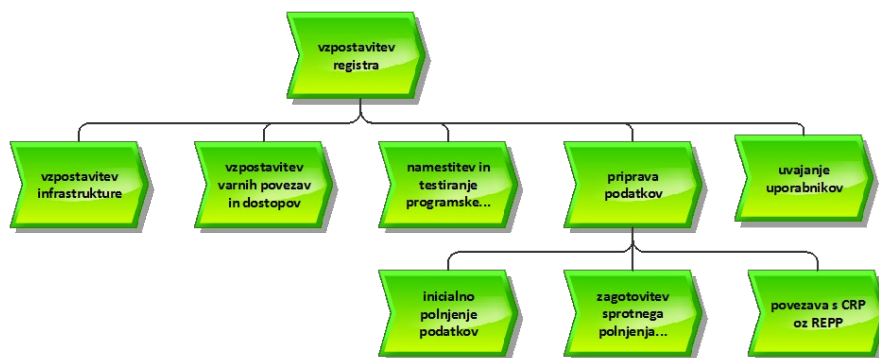
3.2.3 Procesni model

Zapisali smo izhodišča za snovanje procesnega modela. Definirali smo vstopne točke po nivojih. Z medicinskimi strokovnjaki smo zapisali besedni opis procesa, ki smo ga tudi grafično predstavili z EPC (Event-driven Process Chain) diagramom procesa.

Fazo analiza in snovanje smo zaključili z izdelavo dokumenta Vzpostavitveni dokument projekta Register redkih nemalighnih bolezni Republike Slovenije.

3.3 Vzpostavitev registra

Po analizi in snovanju smo začeli z definicijo vzpostavitve registra (slika 8).



Slika 8: Vzpostavitev registra

Opisali smo infrastrukturo, na kateri bo RRNB vzpostavljen in osnovna načela za vzpostavitev varnih povezav in dostopov.

Razvoj računalniške aplikacije za delovanje registra smo zaupali zunanjemu izvajalcu.

Pomemben element pri vzpostavitvi registra je polnjenje podatkov. Za inicialno (začetno) polnjenje podatkov poskrbijo člani centrov Evropske referenčne mreže (ERN, angl. European Reference Network). V RRNB se vnesejo vsi do sedaj znani in potrjeni primeri, pri katerih je pacient še živ. Predlagali smo, da se vnesejo tudi podatki o nekaterih že umrlih pacienti in odločitev prepustili RRNB oz. članom ERN.

Spretno polnjenje bo zagotovljeno s pomočjo aplikacije, ki uporablja varne poti in bo umeščena v varno okolje eZdravja.

Nekateri podatki (npr. identifikacijski in statusni, datum smrti) pacienta se avtomatsko polnijo iz RPPE, ki je del CRPP in eZdravja. V RPPE se ti podatki polnijo iz CRP. Način in postopek polnjenja je definiran že z delovanjem aplikacije. Za delovanje RPPE poskrbi NIJZ v okviru eZdravja.

Za začetno uvajanje uporabnikov poskrbi zunanji izvajalec, ki bo razvil računalniško aplikacijo. Pri tem mu lahko pomagajo strokovnjaki eZdravja na NIJZ. Za uvajanje kasnejših uporabnikov poskrbi RRNB preko uporabnikov, ki so sodelovali v začetnem uvajanju. Zunanji izvajalec, ki bo razvil računalniško aplikacijo, pripravi tudi navodila za uporabnike in določen čas nudi pomoč uporabnikom. Ponovno usposabljanje je predvideno ob vsaki nadgradnji sistema.

Definirali smo tudi upravljanje registra.

4 Zaključek

Vzpostavitev RRNB predstavlja pomembno pridobitev z vidika pacientov, saj lahko v veliki meri prispeva k načrtovanju zdravljenja in izboljšanju oskrbe pacientov ter omogoči celovito spremljanje izidov in kakovosti zdravljenja. Zlasti pomembne so evidence pacientov, ki se zdravijo z zdravili sirotami, ker omogočajo zbiranje dokazov o učinkovitosti zdravljenja in možnih stranskih učinkih. Na drugi strani lahko ustrezno zasnovan RRNB pomeni znatne sistemske koristi za celotno področje redkih bolezní, saj lahko zagotovi uporabna izhodišča za razvoj epidemioloških in kliničnih raziskav, programske oziroma politične analize,

načrtovanje poslovanja zdravstvenih institucij, tehnološke inovacije ter oblikovanje ustrežnejše organizacijske strukture in optimalnejših delovnih procesov. Izgradnja dolgoročno učinkovitega, večstransko uporabnega ter ustrezno digitalno podprtega RRNB ni odvisna samo od tehnoloških rešitev, ampak zahteva spremenjeno paradigmo delovanja vseh deležnikov, vključno z zagotovitvijo ustreznih materialnih in nematerialnih virov za izvedbo potrebnih razvojnih in kasnejših upravljaljskih procesov.

Dosedanji napor za ureditev razmer na področju redkih bolezni kažejo, da je za učinkovito sistemsko rešitev tako kompleksne problematike potrebno uskladiti zdravstveno politiko, organizacijske, informacijske, zakonodajne in druge dejavnike na področju redkih bolezni. Ustrezen metodološki pristop in uspešna vzpostavitev RRNB ima velik potencial in bo v prihodnosti pomembno določal razvojne usmeritve na področju redkih bolezni, kljub temu pa digitalizacija kot izoliran dejavnik ne more spodbuditi celovite spremembe trenutnih razmer in izboljšati rezultatov zdravstvene oskrbe pacientov na področju redkih bolezni. Uspešno poslovanje in učinkovitost zdravstvene oskrbe na določenem področju zdravstvenega sistema sta namreč kritično odvisna od usklajenosti digitalnih rešitev s številnimi drugimi sistemskimi dejavniki in prilagoditve modela zdravstvene oskrbe potrebam pacientov in specifikam zdravstvenega okolja. Uspešna vzpostavitev RRNB terja mobilizacijo različnih deležnikov ter koordinacijo nasprotujočih si interesov znotraj zdravstvenega sistema, kar otežuje njeno realizacijo in predstavlja velik izziv za dolgoročno ureditev razmer na področju redkih bolezni v Sloveniji. Kljub omenjenim izzivom, vzpostavitev RRNB predstavlja pomembno razvojno priložnost, ki lahko ob ustrezni odpravi ovir učinkovito poveže različne deležnike in poveča izkoristek institucionalnih potencialov, ki nedvomno obstajajo, ter pripomore k izboljšanju zdravstvene oskrbe vseh pacientov z redko boleznijo.

Zahvala

Zahvaljujemo se asist. dr. Jernej Kovaču iz Pediatrične klinike, UKC Ljubljana za velik strokovni prispevek. Prav tako se za sodelovanje zahvaljujemo članom Delovne skupine za ureditev registra redkih nemalignih bolezni pri Ministrstvu za zdravje Republike Slovenije.

Literatura

- Business process | ARIS BPM Community. (n.d.). Retrieved January 11, 2023, from <https://www.ariscommunity.com/business-process>
- Choquet, R., Maaroufi, M., de Carrara, A., Messiaen, C., Luigi, E., Landais, P. (2015). A methodology for a minimum data set for rare diseases to support national centers of excellence for healthcare and research. *J Am Med Inform Assoc JAMIA*, 22(1), 76-85.
- EU RD Platform (n.d.): https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en
- Dennis, A., Wixom, B. H., & Roth, R. M. (2014). *Systems analysis and design*. John Wiley & Sons. http://www.saigontech.edu.vn/faculty/huynq/SAD/Systems_Analysis_Design_UML_5th_ed.pdf
- Groft, S. C. (2013). Rare diseases research: expanding collaborative translational research opportunities. *Chest Journal*, 144(1), 16-23.
- Grošelj, U., Stanimirovič, D., Murko, E., & Battelino, T. (2019). Register redkih nemalighnih bolezní v Sloveniji (pp. 30–33).
- Hudomalj, E., & Rant, Ž. (2019). Izboljšanje vodenja srednje velikih projektov v zdravstvu = Improving the management of medium-sized health-care projects. *Informatica Medica Slovenica*, 24(1/2), str. 30-38. [http://ims.mf.uni-lj.si/archive/24\(1-2\)/06.pdf](http://ims.mf.uni-lj.si/archive/24(1-2)/06.pdf)
- Islovar, <http://www.islovar.org/islovar>
- Kljajič Borštnar, M. (2021). Raziskovanje informacijskih sistemov.
- Ministrstvo za zdravje, 2011: Ministrstvo za zdravje Načrt dela na področju redkih bolezní v republiki Sloveniji, november 2011
- Project Management Institute. (2013). *Software extension to the PMBOK® guide* (Issue January). Project Management Institute. <http://marketplace.pmi.org/Pages/ProductDetail.aspx?GMProduct=00101457501%5Cnhttp://www.amazon.com/Software-Extension-PMBOK-Guide-Edition-ebook/dp/B00I5PE3PU?tag=donations09-20>
- Rant, M., Jeraj, M., & Ljubič, T. (1995). Vodenje projektov : projektni pristop, projektna organizacija, vodenje projektov, projektni proces, terminsko planiranje projektov, mrežno planiranje. POIS.
- Rant, Ž., & Levašič, V. (2016). Izgradnja Registra endoprotetike Slovenije = Building the National Arthroplasty Registry of Slovenia. *Trajnostna Organizacija*, 21(1/2), Str. 140-141.
- Rant, Ž., & Levašič, V. (2018). Building the National Arthroplasty Registry of Slovenia = Izgradnja Registra endoprotetike Slovenije. *Informatica Medica Slovenica*, 21(1/2), str. 2-13. [http://ims.mf.uni-lj.si/archive/21\(1-2\)/11.pdf](http://ims.mf.uni-lj.si/archive/21(1-2)/11.pdf)
- Stanimirovic, D., Murko, E., Battelino, T., & Grošelj, U. (2019). Development of a pilot rare disease registry: a focus group study of initial steps towards the establishment of a rare disease ecosystem in Slovenia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1). <https://doi.org/10.1186/S13023-019-1146-X>
- Stanimirovič, D., Murko, E., Battelino, T., & Grošelj, U. (2020). Charting early developmental trajectory of a pilot rare disease registry in Slovenia. 272, 213–216. doi:<http://dx.doi.org/10.3233/SHTI200532>
- Valacich, J. S., George, J. F., Columbus, B., New, L., San, Y., Cape, F. A., Dubai, T., Madrid, L., Munich, M., Montréal, P., Delhi, T., São, M. C., Sydney, P., Kong, H., Singapore, S., & Tokyo, T. (2017). *Modern Systems Analysis and Design 8th Edition*. www.pearsoned.com/permissions/.
- Vodnik po znanju projektnega vodenja : (PMBOK vodnik) : tretja izdaja. (2008). Moderna organizacija. What is openEHR? (n.d.). Retrieved January 11, 2023, from https://www.openehr.org/about/what_is_openehr
- Yin, R. K. (2018). *Case Study Research and applications*, 6th edition. Paper Knowledge . Toward a Media History of Documents, 414.
- Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (ZZPPZ). (2018). <http://pisrs.si/Pis.web/prehledPredpisa?id=ZAKO1419>

