

## Bedeutung von Registern für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Medizinische Register<sup>1</sup> bilden bei Seltenen Erkrankungen eine wichtige Grundlage für die Erforschung von Krankheitsverläufen, Biomarkern und neuen Therapien und für die Verbesserung und Überprüfung bereits etablierter Behandlungsverfahren. Sie bieten zudem aufgrund der Zusammenarbeit vieler Zentren und Experten eine wichtige Möglichkeit, Fallzahlen zu erreichen, um auch epidemiologische Fragen zu beantworten.

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen und der damit begrenzten Anzahl an Betroffenen kommen andere Formen der Datensammlung, wie sie bei häufigen Erkrankungen genutzt werden, weniger in Frage. So sind Daten aus der klinischen Versorgung aufgrund ihrer begrenzten Aussagekraft für die Forschung zu Seltenen Erkrankungen in der Regel nicht nutzbar. Register sind im Bereich Seltener Erkrankungen oft das einzige Instrument, um auf möglichst breiter Basis und über einen längeren Zeitraum qualitätsgesichert und strukturiert patientenbezogene Daten zu erfassen und ermöglichen damit aussagekräftige klinische und epidemiologische Studien. Sie können für Expertinnen und Experten auch bei begrenzten finanziellen und zeitlichen Ressourcen ein meist niederschwelliges Angebot zur qualitätsgesicherten Dokumentation von Patientendaten darstellen und somit einen Beitrag zur Forschung leisten.

Um das Wissen über sowie die Diagnose und Behandlung von Seltenen Erkrankungen zu verbessern, ist eine europäische Zusammenarbeit erforderlich. Interoperable Register, welche den sog. FAIR<sup>2</sup>-Prinzipien folgen, bilden dabei die Grundlage für eine internationale Zusammenarbeit im Gebiet der Seltenen Erkrankungen.

Register leisten auch einen Beitrag zur schnelleren Diagnostik Seltener Erkrankungen. Qualitätsgesicherte Daten aus interoperablen Registern können z.B. die Basis für diagnose-unterstützende klinische Entscheidungsunterstützungssysteme (Clinical Decision Support System – CDSS) bilden.

Aufgrund der geringen Anzahl Betroffener und teils langsam verlaufender Krankheitsformen, ist eine langfristige Datenerhebung in Registern bei Seltenen Erkrankungen essentiell. Viele Register können aufgrund mangelnder Finanzierung nach einer Projektförderung durch öffentliche Mittel jedoch nicht weitergeführt werden. Die Folge ist, dass die Register nicht mehr zur Verfügung stehen. Die Finanzierung von medizinischen Registern muss daher insbesondere im Bereich Seltener Erkrankungen langfristig gesichert sein. Nachhaltige Finanzierungsmöglichkeiten sollten bereits von Beginn an bei der Konzeption eines Registers bedacht werden.

---

<sup>1</sup> Begriffsdefinition laut <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/ministerium/ressortforschung-1/handlungsfelder/digitalisierung/gutachten-zur-weiterentwicklung-medizinischer-register.html>

<sup>2</sup> FAIR: Findable, Accessible, Interoperable, Reusable, <https://www.nature.com/articles/sdata201618>