

## PROJEKTHINTERGRUND

# *Nationales Register für (Ultra-)Seltene Erkrankungen (NARSE)*

### WER?

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (ELHKS) hat 2021 einen Think Tank initiiert, dem Patientenvertreter:innen, Ärzt:innen, Wissenschaftler:innen und Vertreter:innen der Pharmazeutischen Industrie angehören. Als institutionenübergreifende „Denkfabrik“ identifiziert das informelle Gremium besonders dringliche Vorhaben im Bereich der Seltenen Erkrankungen und treibt diese aktiv voran.

### WAS?

Als eine prioritäre Aufgabe sieht der Think Tank den Aufbau und die Entwicklung einer Struktur an, die die Auffindbarkeit, Zugänglichkeit, Interoperabilität und Nutzbarkeit der Gesundheitsdaten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gemäß der FAIR-Principles (Auffindbarkeit, Zugänglichkeit, Interoperabilität und Wiederverwendbarkeit) verbessert. Vor diesem Hintergrund wird als erstes Projekt des Gremiums, zunächst zivilgesellschaftlich finanziert, ein "Nationales Register für Seltene Erkrankungen (NARSE)" aufgesetzt.

### WARUM?

Mit Registern werden patientenbezogene Daten systematisch zum Zwecke der wissenschaftlichen Beschreibung und Analyse von Krankheitsverläufen oder Behandlungsfolgen erfasst. Gerade bei Seltenen Erkrankungen, bei denen die Fallzahlen gering und die Erkenntnisse der Behandelnden durch eigene Beobachtungen limitiert sind, sind Register wichtige Instrumente der Epidemiologie und der Versorgungsforschung. Die wenigen in Deutschland bestehenden Register unterscheiden sich jedoch erheblich in ihrer Qualität, Trägerschaft und erhobenen Datenelemente (siehe auch

[Registergutachten des BMG vom Oktober 2021](#)). Nur sehr wenige Register, wie z. B. das Mukoviszidose-Register, konnten durch erhebliches zivilgesellschaftliches Engagement so aufgesetzt und kontinuierlich gepflegt werden, dass tatsächlich ein Großteil der Patientinnen und Patienten in Deutschland erfasst ist und die Registerdaten eine nutzbare Ressource für die Forschung darstellen. Zahlreiche andere Register konnten hingegen aufgrund mangelnder Finanzierung nach einer Förderphase mit öffentlichen Mitteln nicht weitergeführt werden. Länderübergreifende Europäische Register stehen vor ähnlichen Herausforderungen und können daher die nationalen Anstrengungen nicht ersetzen.

Das NARSE-Register soll – beginnend für ausgewählte, potenziell behandelbare ultraseltene Krankheitsformen – dazu beitragen, die epidemiologische Transparenz im Bereich der Seltene Erkrankungen erhöhen sowie eine Grundlage für effektive Forschung und die Entwicklung neuer evidenzbasierter Behandlungsmethoden zu schaffen. Gerade für Patientinnen und Patienten mit ultraseltenen Erkrankungen (Prävalenz < 1: 50.000) ermöglicht das NARSE Vernetzung, Austausch und Zugang zu besserer Versorgung, einschließlich neuer kausaler Therapien.

## WIE?

NARSE befindet sich seit Mai 2021 in der Entwicklungsphase. Grundlage bildet das von 2013 bis 2015 vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) geförderte und an der Universitätsmedizin Mainz entwickelte Open Source Registersystem für Seltene Erkrankungen ([OSSE](#)). Ein Prototyp des NARSE-Registers, basierend auf einem im Think Tank entwickelten Entwurf des Datensatzes, wurde vom Team der [Medical Informatics Group](#) am Universitätsklinikum Frankfurt bereits umgesetzt.

Erste Erhebungen von Minimaldaten im Echtbetrieb sollen im zweiten Quartal 2023 gestartet werden. Die Erfassungen erfolgen zu Beginn ausschließlich durch Behandelnde mit Einwilligung der Patientinnen und Patienten für ausgewählte ultraseltenen Erkrankungen, die einen schweren Verlauf oder starke Einschränkungen der Lebensqualität der Betroffenen bedeuten und für die eine Therapieentwicklung mit einem Spektrum von der Target-Identifizierung bis zur EU-Registrierung möglich erscheint. Mitglieder des Think Tanks haben ausgewiesene Expertise für die jeweiligen Erkrankung(sgruppen) - beispielsweise genetisch bedingte Adipositasformen, Lafora Krankheit, Neuromyelitis-optica-Spektrum-Störung -, was neben einem schnellen Aufbau der relevanten Datensätze auch die Zuordnung von Verantwortlichkeiten ermöglicht.

Die Pilotphase wird durch eine Finanzierung der ELHKS realisiert. Das begleitende, vom Innovationsfonds des G-BA geförderte Evaluationsprojekt FAIR4Rare überprüft, inwiefern das NARSE auf Akzeptanz bei den Nutzenden trifft und welche Weiterentwicklungen notwendig sind, um es so zu etablieren, dass Menschen mit Seltene Erkrankungen eine gerechtere Teilhabe im Gesundheitssystem ermöglicht wird.

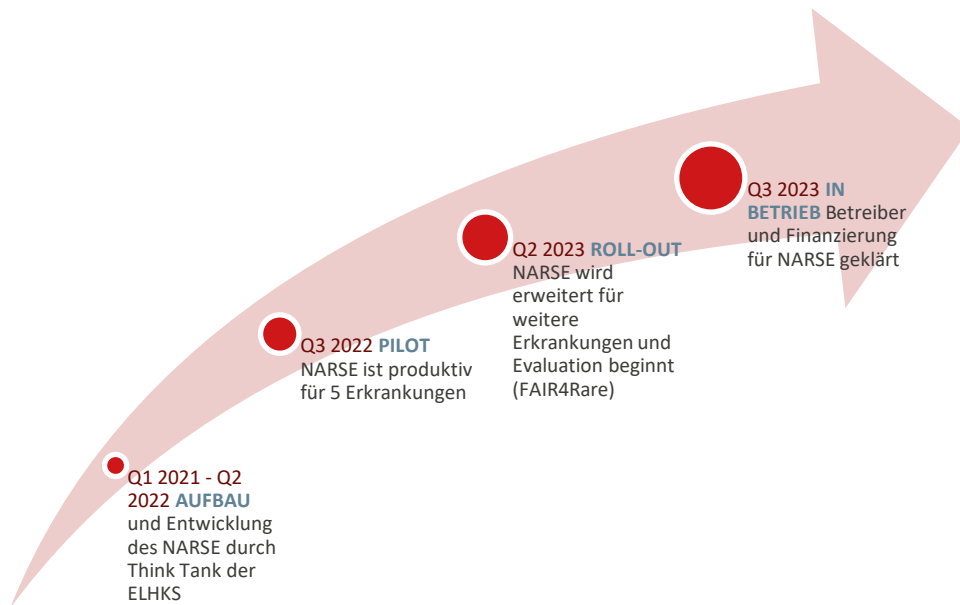


Abb. 1.: Meilensteine des NARSE