

# **Nationales Register für Seltene Erkrankungen**

## ***Ziele des Registers***

In Deutschland sind schätzungsweise vier bis fünf Millionen Menschen von einer der 6.000 bis 10.000 bekannten Seltenen Erkrankungen (SE) betroffen. Bisher gibt es zu den Betroffenenzahlen in Deutschland jedoch keine verlässlichen Daten. Das [Nationale Register für Seltene Erkrankungen \(NARSE\)](#) soll diese Lücke schließen und durch die Erhebung von epidemiologischen Daten erstmals einen Überblick über die in Deutschland lebenden Betroffenen von SE ermöglichen. Darüber hinaus soll das NARSE Betroffenen die Möglichkeit bieten, sich mit anderen Betroffenen zu vernetzen oder über aktuelle Studien oder neue Therapien informiert zu werden.

## ***Methoden***

Grundlage des NARSE ist die einwilligungsbasierte Erfassung ausgewählter medizinischer Daten von SE-Betroffenen durch behandelndes medizinisches Personal. Die Dateneingabe in das NARSE erfolgt über die webbasierte Oberfläche einer Registersoftware und steht sektorenübergreifend auch Einrichtungen offen, die noch nicht an die Strukturen der Medizininformatik-Initiative (MII) oder des Netzwerks Universitätsmedizin (NUM) angebunden sind. Der zugrundeliegende Datensatz sowie die organisatorischen Prozesse des NARSE orientieren sich an Standards der europäischen Registerinfrastruktur ERDRI sowie MII und NUM auf nationaler Ebene, was perspektivisch den Austausch und die gemeinsame Nutzung von Daten ermöglichen soll.

Der Aufbauprozess des NARSE wird zudem durch das vom Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschuss geförderten Evaluationsprojekt FAIR4Rare mit Patient\*innenvertretungen sowie Vertreter\*innen aus Klinik, Forschung und Entwicklung begleitet, um Impulse für die Weiterentwicklung des NARSE zu identifizieren.

## ***Resultate***

Derzeit haben die ersten universitätsmedizinischen Standorte die Voraussetzungen für eine Teilnahme am NARSE erfüllt und die ersten Betroffenen können durch ihre behandelnden Ärzt\*innen in das NARSE eingetragen werden. Im Rahmen der Begleitevaluation FAIR4Rare konnten Konzepte für eine Erweiterung des NARSE entwickelt werden, beispielsweise zur Betroffenenpartizipation oder die Anbindung an andere Strukturen.

## ***Schlussfolgerungen***

Das NARSE hat es sich zur Aufgabe gemacht, die bestehende Lücke in Forschung und Versorgung zu schließen und somit die Situation von Betroffenen einer SE nachhaltig zu verbessern. Perspektivisch ist eine Anbindung an bestehende (Register-)Strukturen notwendig, um die Akzeptanz des NARSE bei Nutzenden und Betroffenen zu erhöhen.