

Das Deutsche Register für Seltene Erkrankungen (DeRSE): Struktur, Ziele und erste Erfahrungen

Seltene Erkrankungen stellen eine große Herausforderung für die medizinische Versorgung, Forschung und Gesundheitspolitik dar. Zur Verbesserung der Datenlage, Förderung von Forschungsvorhaben und Stärkung der Patientenversorgung wurde das DeRSE initiiert.

Es handelt sich um eine multizentrische prospektive Datenbank für Patient:innen mit seltenen und unklaren Erkrankungen, die sich über eines der A-Zentren an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) vorstellen. 2020 über das MZCSE Hamburg ins Leben gerufen, erfolgte eine kontinuierliche Weiterentwicklung in Kooperation mit den ZSE Lübeck und Bonn. Das Register ist offen für weitere teilnehmende ZSE.

Die teilnehmenden Abteilungen haben sich in einem mehrschrittigen Prozess auf einen gemeinsamen Kerndatensatz (KDS) verständigt. Dieser KDS enthält ausschließlich maschinell auswertbare Daten. Die Datenhoheit verbleibt bei den teilnehmenden ZSE, sowohl die gemeinsame als auch die getrennte Auswertung der Registerdaten sind möglich (Data transfer agreement).

Die Datensammlung erfolgt über die Eingabe von Variablen aus Patient:innen-Fragebögen zu allgemeinen Patientencharakteristika, Daten zum Krankheitsverlauf, etc. sowohl für Kinder, als auch für Erwachsene. Ergänzend werden bei Erwachsenen Daten zur psychischen Gesundheit erfasst. Eine Dateneingabe direkt von Patient:innen via App ist geplant.

Zudem werden Fragebögen aus einem Projekt zur Diagnoseunterstützung mithilfe Künstlicher Intelligenz Q53 (unklare Diagnose), Q46 (unklare Diagnose für Schmerzpatienten unter DD neuromuskulärer Erkrankung) des ZSE Bonn ergänzt.

Die an den ZSE bearbeiteten Fälle werden nach Ende der Fallbearbeitung mittels eines ärztlichen Beurteilungsbogens erfasst. Ziel ist eine Beurteilung zu folgenden Punkten zu ermöglichen (Auswahl): Einschätzung Vorliegen V.a. eine Seltene/ häufige Erkrankung, Verdacht einer komorbiden psychosomatischen Erkrankung, Auswertung ausgesprochener Empfehlungen. Eine Follow-Up-Beurteilung nach einem Jahr ist geplant.

Ziele des DeRSE sind die Erfassung neuer seltener Erkrankungen, sowie die Evaluation möglicher Prädiktoren für seltene Erkrankungen anhand der Arbeit und Erfahrungen der A-Zentren deutscher ZSE. Zudem stellt das Register eine Grundlage für wissenschaftliche Projekte, wie Subgruppenanalysen dar.

Im Rahmen der NAKSE werden erste Ergebnisse, Daten und der technische Rahmen des Registers vorgestellt.