Gesundheit Österreich GmbH

Bestandsaufnahme von Patientenregistern für seltene Erkrankungen in Österreich

Ergebnisbericht zu Maßnahme 64 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen

Im Auftrag des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

Gesundheit Österreich GmbH

Bestandsaufnahme von Patientenregistern für seltene Erkrankungen in Österreich

Ergebnisbericht zu Maßnahme 64 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen

Autorinnen:

Nina Zimmermann
Elisabeth Kanitz

Fachliche Begleitung:

Severin Bäck
Christina Dietscher
Lovro Marković
Oriana Salazar Thula

Projektassistenz:

Miriam Spittler-Vranjes

Interner Review:

Eva Potura
Karin Eglau
Reinhard Kern

Die Inhalte dieser Publikation geben den Standpunkt der Autorinnen und nicht unbedingt jenen des Auftraggebers wieder.

Wien, im Juni 2025
Im Auftrag des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

Zitiervorschlag: Zimmermann, Nina; Kanitz, Elisabeth (2025): Bestandsaufnahme von Patientenregistern für seltene Erkrankungen in Österreich. Ergebnisbericht zu Maßnahme 64 des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen. Gesundheit Österreich, Wien

Zl. P6/28/5505

Eigentümerin, Herausgeberin und Verlegerin: Gesundheit Österreich GmbH,
Stubenring 6, 1010 Wien, Tel. +43 1 515 61, Website: www.goeg.at

Icons: GÖG

Dieser Bericht trägt zur Umsetzung der Agenda 2030 bei, insbesondere zum Nachhaltigkeitsziel (SDG) 3, „Gesundheit und Wohlergehen".

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Kurzfassung

Hintergrund

Es gibt keine nationalen oder internationalen Verzeichnisse, die einen umfassenden Überblick über die Registerlandschaft in Österreich im Bereich der seltenen Erkrankungen (SE) bieten. Die vorhandenen Datenquellen sind unvollständig und nicht aktuell, zudem fehlt dem in österreichischen Krankenanstalten verwendeten Codiersystem ICD-10 die nötige Granularität zur Erfassung der einzelnen Krankheitsentitäten, was die epidemiologische Erfassung von Patientinnen und Patienten mit SE erheblich erschwert. Ab dem 1. Jänner 2026 müssen designierte Expertisezentren für SE in Österreich das vom europäischen Konsortium Orphanet entwickelte Codiersystem ORPHAcodes verwenden. Allerdings sind Codiersysteme allein nicht ausreichend; detaillierte Daten werden in Patientenregistern und Datenbanken erfasst.

Zur Vorbereitung einer möglichen Einführung eines nationalen Registers oder einer epidemiologischen Plattform für SE wurde eine Bestandsaufnahme der Patientenregister für SE sowie weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich durchgeführt.

Methode

Mehrere Quellen wurden herangezogen:

- Recherche in nationalen und internationalen Datenbanken und Verzeichnissen
- direkte Datenerhebung bei Einrichtungen, die mit der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit SE betraut sind
- Berücksichtigung von Informationen, die der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) vorlagen
- Die Erhebung wurde im Zeitraum von November 2024 bis März 2025 durchgeführt.

Ergebnisse

Insgesamt wurden 137 Register mit Daten aus österreichischen Zentren identifiziert. Bei 62 Registern (45 %) befindet sich der Registerbetreiber in Österreich, bei 44 (32 %) in Deutschland. 65 Prozent der Register sind externe Register, die nicht von den Zentren selbst betrieben werden. Die meisten Register gibt es in den Bereichen pädiatrische Krebserkrankungen, seltene hämatologische Erkrankungen sowie seltene Krankheiten des Nervensystems. Die Erfassung und Dokumentation der betreuten Gruppen von SE erfolgt dabei heterogen und krankheitsspezifisch. Österreichische Zentren melden auch Daten an mindestens acht von Europäischen Referenzzentren geführte Register. Zusätzlich zu den einzelnen Registern führen mehrere Zentren eigene klinikinterne Systeme und Datenbanken zur Erfassung und Dokumentation der betreuten SE, die nicht unter den klassischen „Registerbegriff" fallen und daher nicht in die Registererhebung integriert wurden.

Schlussfolgerungen

Patientenregister liefern essenzielle Informationen für die qualitätsvolle Versorgung von SE und für die Forschung in diesem Bereich. Aufgrund fehlender Übersichten über bestehende Register sowie mangelnder Maßnahmen zur Erhöhung der Registerqualität ist die Registerlandschaft in Österreich heterogen. Der Bedarf für ein konsolidiertes, gut strukturiertes nationales Register für SE in Österreich wurde bereits mehrfach von Einrichtungen sowie Expertinnen und Experten vorgebracht. Eine von allen Zentren nutzbare einheitliche Registerstruktur würde einen effizienten Ressourceneinsatz unterstützen und Doppelgleisigkeiten vermeiden. Der Aufbau und die Führung eines nationalen Registers beinhalten jedoch zahlreiche Herausforderungen und binden viele Ressourcen. Daher wird empfohlen, zunächst ein Konzept für ein nationales Register zu erstellen, das sowohl nationale als auch internationale Entwicklungen berücksichtigt und die relevanten Akteurinnen und Akteure einbezieht. Eine regelmäßige Aktualisierung der vorliegenden Bestandsaufnahme sowie die Erstellung eines Good-Practice-Rahmens für SE-Register-Betreiber:innen können zusätzlich zu einer effizienten Registerstruktur in Österreich beitragen.

Schlüsselwörter

seltene Erkrankung, Register, Patientenregister, Dokumentation, Erhebung, Expertisezentrum, Typ-B-Zentrum

Inhalt

Kurzfassung III

Abbildungen und Tabellen VI

Abkürzungen VII

1 Hintergrund 1

1.1 Problemstellung 1

1.2 Zielsetzung 3

2 Methodik 4

2.1 Ein- und Ausschlusskriterien 4

2.1.1 Einschlusskriterien 4

2.1.2 Ausschlusskriterien 4

2.2 Datenquellen 5

2.2.1 Patientenregister für SE in nationalen und internationalen Datenbanken 5

2.2.2 Datenerhebung bei österreichischen (Expertise-)Zentren 5

2.3 Datenvalidierung 6

3 Ergebnisse 7

3.1 Patientenregister für SE in nationalen und internationalen Datenbanken 7

3.1.1 Orphanet 7

3.1.2 European Platform on Rare Disease Registration 7

3.1.3 Österreichische Beteiligung an Registern der Europäischen Referenznetzwerke 8

3.1.4 Weitere Datenerfassungssysteme für SE im Gesundheitswesen 8

3.2 Datenerhebung bei österreichischen (Expertise-)Zentren 8

3.2.1 Detaillierte Informationen über direkt an den Einrichtungen geführte Register 11

3.2.2 Detaillierte Informationen über die Übermittlung von Daten an externe Register 13

4 Zusammenfassung und Empfehlungen 14

Literaturverzeichnis 18

Anhang 1: Österreichische Beteiligung an Registern der Europäischen Referenznetzwerke 20

Anhang 2: Gesamtliste der Register für SE in Österreich 23

Anhang 3: Liste der in Orphanet angeführten Patientenregister für SE in Österreich 41

Anhang 4: Fragenkatalog zur Erhebung der Patientenregister im Bereich seltene Erkrankungen in Österreich 43

Anhang 5: Flowchart zu inkludierten und exkludierten Registern je nach Quelle 48

Abbildungen und Tabellen

Abbildung

Abbildung 1: Geografische Abdeckung der erfassten Patientinnen und Patienten in den direkt geführten Registern für SE 12

Tabellen

Tabelle 1: Rückmeldequote bei der Registererhebung 9
Tabelle 2: Quellen zur Registererhebung 9
Tabelle 3: Register nach seltenen Erkrankungsgruppen 10
Tabelle 4: Zwecke der direkt geführten Register für SE 11
Tabelle 5: Finanzierung direkt geführter Register für SE 13
Tabelle 6: Zwecke der extern geführten Register für SE 13

Abkürzungen

AKIM	Allgemeines Krankenhaus Informationsmanagement
BIQG	Bundesinstitut für Qualität im Gesundheitswesen
BMASGPK	Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz
BMASGK	Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz
EDRI.dor	European Platform on Rare Disease Registration
EDV	elektronische Datenverarbeitung
EHDS	Europäischer Gesundheitsdatenraum
ERN	Europäisches Referenznetzwerk
EU	Europäische Union
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH
ICD-10	10. Version der Internationalen statistischen Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme
ICF	International Classification of Functioning, Disability and Health
JRC	Joint Research Centre
KIS	Krankenhausinformationssystem
MDS	minimum data set
NAP.se	Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen
NKSE	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
ÖSG	Österreichischer Strukturplan Gesundheit
RDA	Research, Documentation and Analysis
RoR	registry of registries
SE	seltene Erkrankungen
u. a.	unter anderem
vgl.	vergleiche
z. B.	zum Beispiel
ZIBMT	Zentralinstitut für Biomedizinische Technik
ZS-G	Zielsteuerung-Gesundheit

1 Hintergrund

Eine Erkrankung wird in der Europäischen Union als selten eingestuft, wenn sie weniger als eine Person von 2.000 betrifft. Dabei handelt es sich um eine heterogene Gruppe meist komplexer Erkrankungen mit chronischem Verlauf. Derzeit sind etwa 7.000 seltene Erkrankungen (SE) definiert. Trotz der geringen Prävalenz jeder einzelnen Erkrankung ist die Gesamtanzahl der Betroffenen mit 27 bis 36 Millionen Menschen in der Europäischen Union jedoch bedeutsam (The Lancet Global Health 2024). In Österreich ist rund eine halbe Million Personen von einer SE betroffen (BMASGPK 2025).

Basierend auf einer umfassenden empirischen Erhebung der Problemlagen von Menschen mit SE, wurden Maßnahmen als Grundlage für die Erstellung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) abgeleitet (Voigtländer et al. 2012). Der NAP.se wurde im Auftrag des damaligen Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz (BMSGK) von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) in Zusammenarbeit mit beratenden Expertengremien im Jahr 2015 erstellt (BMASGK 2015).

Im Handlungsfeld 7 des NAP.se (Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext SE) wird zum Thema Patientenregister festgehalten, dass in Österreich sowohl *„keine Möglichkeit, Inzidenz- und Prävalenzzahlen der in Österreich vorkommenden SE real zu ermitteln"* bestehe als auch *„keine Möglichkeit, den natürlichen Verlauf, die Altersverteilung und klinische Phänotypen der in Österreich vorkommenden SE zu erfassen"*. Als Ziel wurde im NAP.se die Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich unter Berücksichtigung seiner Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene formuliert und mit entsprechenden Maßnahmen hinterlegt (BMASGK 2015).

1.1 Problemstellung

In Österreich werden Daten zu SE nicht zentral erfasst, sondern über lokal geführte Register oder durch Meldungen an internationale Register von Expertisezentren (Typ-B-Zentren) sowie spezialisierten Zentren dokumentiert. Es fehlt in Österreich nicht nur im Bereich der SE, sondern generell an einer Übersicht oder einer zentralen Datenbank zu Patientenregistern (Registerverzeichnis, „registry of registries" [RoR]). International gab es Bestrebungen, RoRs zu implementieren (wie z. B. die PAtient REgistries iNiTiative [PARENT]), diese wurden jedoch vielfach nach Projektende nicht weitergeführt (Strohmaier/Kern 2023). Im Bereich der SE können Orphanet sowie das Europäische Registerverzeichnis der European Platform on Rare Disease Registration konsultiert werden, die jedoch unvollständig und nicht aktuell sind.

Die Diagnosedokumentation (Kodierung) von SE ist in Österreich unzureichend und uneinheitlich. Dem in österreichischen Krankenanstalten verwendeten Codiersystem ICD-10 fehlt die nötige Granularität zur Erfassung der einzelnen Krankheitsentitäten. Außerdem ist die ICD-10-Codierung bisher nur im stationären Bereich verpflichtend.

Auf internationaler Ebene wurde in den letzten Jahren intensiv an einem für SE geeigneten Codiersystem gearbeitet[1]. Ab dem 1. Jänner 2026 werden die Träger von Krankenanstalten, die gemäß dem Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) als Expertisezentren für SE offiziell anerkannt sind, verpflichtet, das vom europäischen Konsortium Orphanet[2] entwickelte Codiersystem (ORPHAcodes) zu verwenden und Krankheitsfälle entsprechend zu erfassen. Die Meldungen aus allen Expertisezentren werden regelmäßig dem BMASGPK übermittelt. In einem weiteren Schritt ist die Ausweitung der Dokumentation mittels ORPHAcodes auf weitere Zentren, die sich mit der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit SE befassen, zu prüfen (BMASGK 2015). Mit der Einführung der ORPHAcodes wird die Grundlage für eine epidemiologische Erfassung der SE in Österreich geschaffen. Codiersysteme allein reichen jedoch nicht aus, um ein umfassendes Bild zu SE in Österreich zu bekommen. Detaillierte Daten zu SE werden in Patientenregistern und Datenbanken erfasst.

Bisherige Bestandsaufnahmen in puncto Patientenregister für SE in Österreich belegen, dass nicht alle Einrichtungen, die Patientinnen und Patienten mit SE betreuen, ein Patientenregister führen oder Daten an externe Register melden (Orphanet 2024; Voigtländer et al. 2012). Gemäß dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) sind Expertisezentren zum Aufbau eines Patientenregisters bzw. zur Teilnahme an nationalen und internationalen Registern verpflichtet (BMASGK 2015). Die tatsächliche Umsetzung in die Praxis ist jedoch unklar, was möglicherweise auf das Fehlen einer österreichweit gültigen Definition von und Übersicht über Patientenregister zurückzuführen ist.

Um die Interoperabilität zwischen Registern zu fördern, entwickelte das von der EU finanzierte Joint Research Centre (JRC) für die European Platform on Rare Disease Registration einen Basisdatensatz („minimal data set" [MDS]) zu SE mit 16 Elementen[3] (European Platform on Rare Disease Registration 2018). Da in Österreich kein spezifischer MDS für SE-Patientenregister definiert ist, besteht Heterogenität in den Inhalten, welche die Zusammenführung von Daten aus verschiedenen Registern erschwert.

[1] https://www.orphadata.com/orphanet-nomenclature-for-coding [Zugriff am 23.03.2025]

[2] www.Orphanet [Zugriff am 23.03.2025]

[3] Pseudonym Patient:in; Geburtsdatum; Geschlecht; tot/lebendig; Sterbedatum; Datum Erstkontakt mit Expertisezentrum; Alter zu Beginn der Symptome; Alter bei Diagnoseerstellung; Diagnose der SE, gestellt durch das Expertisezentrum – Angabe ICD-10/Orphacode; genetische Diagnose – Angabe der International classification of mutations; undiagnostiziert – unter Angabe, wie das definiert wird, nach Phänotyp(en) (HPO) oder Genotyp(en) (HGVS); Zustimmung der Patientin / des Patienten, für Forschungszwecke kontaktiert werden zu dürfen; Zustimmung der Patientin / des Patienten, dass die Daten für andere Forschungszwecke verwendet werden dürfen; eine biologische Probe ist für die Forschung verfügbar; eine biologische Probe wird in einer Biobank aufbewahrt; Behinderungsprofil gemäß der Internationalen Klassifizierung der Funktionsfähigkeit, Behinderung und Gesundheit (ICF)

1.2 Zielsetzung

Die im Rahmen dieses Berichts durchgeführte Bestandsaufnahme von Patientenregistern für SE in Österreich soll Wissenslücken im Bereich SE, die aus systemischen und strukturellen Herausforderungen im Gesundheitswesen hervorgehen, reduzieren und dient der Vorbereitung eines umfassenden, qualitätsgesicherten nationalen Registers bzw. einer epidemiologischen Plattform[4] für SE (Maßnahme 68 im NAP.se). Die Ziele der Bestandsaufnahme sind

- die Erlangung eines Überblicks über bestehende Register für SE in der österreichischen Versorgungslandschaft,
- die Erfassung des Zwecks sowie der Inhalte der Register sowie
- die Vorbereitung eines Konzepts zur Einführung eines qualitätsgesicherten nationalen Registers bzw. einer epidemiologischen Plattform für SE unter Berücksichtigung einerseits der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene sowie andererseits der internationalen Entwicklungen (z. B. Europäischer Gesundheitsdatenraum [EHDS]).

[4] Eine epidemiologische Plattform sammelt und analysiert Daten zu Erkrankungen – im gegenständlichen Fall zu SE –, um deren Verbreitung, Ursachen sowie Auswirkungen besser zu verstehen und die Versorgung zu optimieren.

2 Methodik

Mehrere Quellen wurden zur Erstellung der Bestandsaufnahme von SE-Registern in Österreich herangezogen, wobei zunächst der Begriff „Patientenregister" definiert wurde.

2.1 Ein- und Ausschlusskriterien

2.1.1 Einschlusskriterien

Definition eines Registers

Für den vorliegenden Bericht wurde folgende Definition des Begriffs „Patientenregister" angewandt:

> Ein SE-Patientenregister ist eine organisierte Sammlung von (klinischen und/oder anderen) Daten, bei der Beobachtungsmethoden angewandt werden, um
>
> - Ergebnisse für eine durch eine bestimmte Krankheit, einen bestimmten Zustand oder eine bestimmte Belastung definierte Population zu bewerten sowie
> - einem oder mehreren erklärten wissenschaftlichen, klinischen oder politischen Zwecken zu dienen
>
> Quelle: Gliklich et al. (2020), übersetzt und angepasst von den Verfasserinnen

2.1.2 Ausschlusskriterien

Klinikinterne Systeme und Datenbanken, die nicht unter den „klassischen" Registerbegriff fallen, wurden exkludiert. Dazu zählen beispielsweise die RDA-Datenbank (Research, Documentation and Analysis) an der Medizinischen Universität Wien, die mit im AKIM (Allgemeines Krankenhaus Informationsmanagement) dokumentierten Routinedaten versorgt wird, das Patientendokumentationssystem GEPADO am LKH Innsbruck oder auch Excel-Datenbanken zur Listung der Patientinnen und Patienten. Diese Dokumentationssysteme wurden auch nicht durchgängig von allen Zentren eingemeldet, da zumeist der Hauptzweck der Datensammlung ein anderer ist (z. B. im Falle des Krankenhausinformationssystems [KIS] die Administration und Abrechnung).

Zudem werden auch Meldungen der österreichischen Zentren an Europäische Referenznetzwerke in Form der jährlichen Berichterstattung[5] nicht als Registerinformationen gewertet.

[5] Darunter fallen beispielsweise anonyme Angaben zur Anzahl der betreuten Patientinnen und Patienten, reine Fallzahlen ohne Diagnose oder Daten wie Alter, Geschlecht, Größe, Gewicht, Geburtsdatum, Geburts- und Wohnadresse, eventuelle Todesursache, Informationen zur Diagnose sowie der Gesundheitszustand etc.

2.2 Datenquellen

2.2.1 Patientenregister für SE in nationalen und internationalen Datenbanken

Die Recherche in folgenden Datenbanken erfolgte im Oktober und November 2024:

- Orphanet – siehe Kapitel 3.1.1**Fehler! Verweisquelle konnte nicht gefunden werden.**
- ERDRI.dor: europäisches Registerverzeichnis der European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform) – siehe Kapitel 3.1.2
- Websites der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) für SE (österreichische Beteiligung an diesen) – siehe Kapitel 3.1.3
- weitere Datenerfassungssysteme für SE im Gesundheitswesen: Ergänzung mittels Desk-Research bzw. Befragung der Zielsteuerung-Gesundheit-(ZS-G-)Partner, der Strategischen Plattform für SE bzw. des Beirats für SE – siehe Kapitel 3.1.4

2.2.2 Datenerhebung bei österreichischen (Expertise-)Zentren

Zusätzlich wurde eine direkte Datenerhebung von Patientenregistern mittels Onlinesurvey (©Lime Survey) bei Expertisezentren für SE, assoziierten Zentren sowie solchen, die sich gerade im Designationsprozess befinden, durchgeführt. Der Fragenkatalog wurde in Abstimmung mit dem BMASGPK entwickelt und vorab mit zwei Zentren pilotiert. Dabei wurden folgende Elemente abgefragt (siehe Anhang 4):

- allgemeine Informationen: Name des Registers, Führen des Registers oder Beteiligung an einem Register, betreibende Organisation, Erfassung des Registers in Orphanet, Registerstatus (laufend / nicht mehr aktiv), Onlinelink, geografische Abdeckung etc.
- Zweck bzw. Inhalte des Registers (welche Datenelemente[6] werden erfasst?)
- technische Angaben: EDV-System bzw. Programm, Interoperabilität
- zusätzliche Informationen: Finanzierung, Einverständniserklärung der Patientinnen und Patienten etc.

Die Aussendung des Onlinefragebogens an die Zentren erfolgte per E-Mail am 19. November 2024. Personalisierte Erinnerungsmails wurden im Dezember 2024 und im Februar 2025 verschickt, und Einmeldungen bis zum 5. März 2025 berücksichtigt. Informationen zu Patientenregistern aus Antragsunterlagen der Expertisezentrumskandidaten, die der NKSE zum Zeitpunkt der Berichtserstellung (März 2025) vorlagen, wurden in den nachfolgend angeführten Ergebnissen ergänzt.

Zusätzliche Informationen wurden von den Websites der Register hinzugefügt.

In der Datenerhebung wurde die gewählte Registerdefinition (siehe Kapitel 2.1.1) explizit erwähnt. Da jedoch von einem unterschiedlichen Verständnis betreffend Register bei Einmeldungen zur Erhebung sowie von lückenhaften publizierten Informationen zu Registern auszugehen ist, kann es allgemein zu Unschärfen in der Darstellung von Registern kommen.

[6] Vergleich mit dem „EU Minimal Dataset for data collection on rare diseases"

2.3 Datenvalidierung

Die aus den verschiedenen Datenquellen zusammengetragenen Informationen wurden um Doppelnennungen von Registern bereinigt, da teilweise mehrere Zentren in Österreich an einem Register teilnehmen oder Register in mehreren Datenbanken aufscheinen.

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

3 Ergebnisse

3.1 Patientenregister für SE in nationalen und internationalen Datenbanken

3.1.1 Orphanet

Orphanet ist ein Portal für SE und Orphan Drugs (Arzneimittel gegen SE) mit landesspezifischen Informationen zu Spezialkliniken und Ambulanzen, Laboren, Patientenorganisationen, laufenden Forschungsprojekten, klinischen Studien, Registern und Biobanken. Orphanet stellt Informationen über (nationale oder internationale) Patientenregister aus einem Land des Orphanet-Konsortiums sowie außerhalb davon zur Verfügung. Diese Daten werden einmal jährlich aktualisiert (Orphanet 2025).

Das Portal verfügt über eine Suchfunktion, mit der Register in Österreich anhand einer bestimmten Krankheit oder eines Namens oder eines Symbols eines Gens gesucht werden können. Eine Übersicht über die österreichischen Register im Sinne einer Auflistung ist in Orphanet nicht einsehbar.

Ein Bericht des Orphanet-Konsortiums listete im April 2024 insgesamt 37 Register für SE in Österreich (Orphanet 2024) von in Summe 845 Registern in Orphanet. Die Erfassung in Orphanet ist jedoch nicht vollständig und bildet nicht alle Register für SE in Österreich ab. Nicht alle Register werden an Orphanet gemeldet, bzw. wurden die Informationen in Orphanet nach Einmeldung der Register nicht aktualisiert.

Auf Nachfrage bei Orphanet Austria wurde eine Liste von Patientenregistern (N = 41) im Oktober 2024 übermittelt. 19 Register aus dieser Aufzählung wurden in die Gesamtliste integriert (siehe Anhang 2 und Anhang 5).

3.1.2 European Platform on Rare Disease Registration

Das von der EU finanzierte Joint Research Centre (JRC) Ispra wurde mit dem Aufbau einer europäischen Plattform zur Erfassung der verschiedenen Register für SE in den Mitgliedstaaten beauftragt. Die **European Platform on Rare Disease Registration** (EU RD Platform) ist eine Registerdatenbank (Registerverzeichnis) auf europäischer Ebene. Der Hauptzweck der Plattform besteht darin, die enorme Fragmentierung der Daten von Patientinnen und Patienten mit SE zu harmonisieren. Die Plattform macht die gesammelten Metadaten durchsuchbar (European Platform on Rare Disease Registration 2025; Strohmaier/Kern 2023). Das daraus entstandene Europäische Registerverzeichnis (European Directory of Registries [ERDRI.dor]) bietet einen Überblick über die teilnehmenden Register mit ihren wesentlichen Eigenschaften und ihrer Beschreibung. Für Österreich waren im März 2025 **vier Register** in ERDRI.dor gelistet:

- ERN CRANIO-HCP – University Hospital Salzburg
- ERN EpiCARE-HCP – Christian Doppler Klinik PMU Salzburg
- ERN RND-HCP – University Hospital Innsbruck
- SYNGAP1 Registry by PATRE – Patient-based phenotyping and evaluation of therapy for Rare Epilepsies – University Hospital Salzburg

3.1.3 Österreichische Beteiligung an Registern der Europäischen Referenznetzwerke

Die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) sind grenzüberschreitende Netzwerke, die hochspezialisierte europäische Expertisezentren vernetzen, um niedrigprävalente und/oder hochkomplexe Krankheitsbilder, die eine hochspezialisierte Versorgung erfordern, zu behandeln. Die 24 ERN wurden auf Basis der EU-Richtlinie 2011/24/EU im Jahr 2017 eingerichtet (Europäische Kommission 2025b). Mit Stand 25. März 2025 ist Österreich in sieben ERN mit neun Vollmitgliedern[7] und in 17 ERN mit 35 assoziierten nationalen Zentren vertreten.

Register sind ein wichtiger Bestandteil der Arbeit der ERN, da Forschung zu SE nur auf Basis verfügbarer qualitätsgesicherter Daten erfolgen kann. Die Europäische Kommission fördert kontinuierlich die Entwicklung, Koordinierung und Unterstützung der ERN-Register (Europäische Kommission 2025a). In manchen ERN sind Register noch im Aufbau begriffen bzw. sehr fragmentiert nach Krankheitsgruppen implementiert, wohingegen andere ERN zentrale Register führen (siehe Anhang 1). Um an einem Register eines ERN teilnehmen zu können, muss ein Zentrum nicht zwingend Mitglied in diesem Netzwerk sein; die Register haben unterschiedliche Teilnahmekriterien.

Zusammenfassend beteiligen sich österreichische Zentren **an mindestens acht** von ERN geführten internationalen Registern (siehe Anhang 1). Die Informationslage ist je nach Register sehr unterschiedlich: Manche verfügen über publizierte Dashboards und sind transparent in der Ergebnisaufbereitung, während bei anderen schwer herauszufinden ist, ob eine österreichische Beteiligung gegeben ist.

3.1.4 Weitere Datenerfassungssysteme für SE im Gesundheitswesen

Die Akteure der Zielsteuerung-Gesundheit (ZS-G) in der Strategischen Plattform für SE bzw. im Beirat für SE haben keine weiteren Datenerfassungssysteme gemeldet. Im Zuständigkeitsbereich der Sozialversicherungsträger werden keine Register für SE geführt.

3.2 Datenerhebung bei österreichischen (Expertise-)Zentren

Die Onlinefragebogen wurde an 61 Zentren für SE versandt, wobei insgesamt von 42 Zentren Rückmeldungen eingingen und für 10 Zentren Ergänzungen aus vorliegenden Antragsunterlagen vorgenommen wurden (siehe Tabelle 1).

[7] Leitung des ERN PaedCan (St. Anna Kinderspital Wien), ERN BOND (AKH Wien – Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde und Orthopädisches Spital Speising und Hanusch Krankenhaus), ERN CRANIO (LKH Salzburg), ERN EpiCARE (LKH Salzburg, AKH Wien – Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde), ERN-RND (LKH Innsbruck), ERN Skin (LKH Innsbruck, LKH Salzburg), ERN eUROGEN (Ordensklinikum Linz Barmherzige Schwestern)

Tabelle 1: Rückmeldequote bei der Registererhebung

Bundesland	kontaktierte Zentren			Rückmeldung		
	EZ	andere Zentren*	Gesamt	Antworten zur Erhebung	Ergänzung aus Antrags-unterlagen	Antworten Gesamt
	n	n	N	n	n	n (n/N in %)
Ober-österreich	2	3	**5**	4	1	**5 (100)**
Salzburg	4	2	**6**	4	2	**6 (100)**
Steiermark	6	4	**10**	10	—	**10 (100)**
Tirol	5	8	**13**	8	1	**9 (69)**
Wien	8	19	**27**	16	6	**22 (82)**
Summe	**25**	**36**	**61**	**42**	**10**	**52 (85)**

EZ = designierte Expertisezentren
*assoziierte nationale Zentren, Kandidaten

Quelle: GÖG

Von 42 Zentren wurden bei der Erhebung insgesamt 129 Register gemeldet. 11 Zentren gaben an, keine Register zu führen und auch keine Daten an externe Register weiterzugeben. An mehreren Zentren wurden Prozesse zur Einführung von Registern oder zur Teilnahme daran gestartet. Die Aufzählung enthielt jedoch, da mehrere Zentren an diese Register einmelden, etliche Doppelmeldungen sowie klinikexterne Systeme und Datenbanken, die nicht unter den klassischen Registerbegriff fallen. Diese wurden in einem Datenvalidierungsschritt exkludiert. Außerdem wurden 19 Register der gesamt 41 von Orphanet (siehe Kapitel 3.1.1), die in der Erhebung nicht erwähnt wurden, sowie 16 Register aus den Antragsunterlagen für 10 Zentren ergänzt (siehe Tabelle 2). Die vier Register in ERDRI.dor wurden in der Datenerhebung genannt und sind in der Aufzählung inkludiert. Die acht von ERN geführten internationalen Register wurden nur teilweise in der Datenerhebung erwähnt, zwei wurden in der Auflistung ergänzt. Eine detaillierte Übersicht (Flowchart) über die inkludierten und exkludierten Register findet sich in Anhang 5.

Tabelle 2: Quellen zur Registererhebung

Quellen	Summe Register
Registererhebung	100
Antragsunterlagen	16
Orphanet	19
ERN	2
Summe	**137**

Quelle: GÖG

Insgesamt konnten 137 Register für SE identifiziert werden. Eine detaillierte Auflistung der Register findet sich in Anhang 2.

Tabelle 3: Register nach seltenen Erkrankungsgruppen

seltene Krankheitsgruppen*	direkte Register	Datenübermittlung an externe Register	Summe	Anzahl der österr. Zentren in diesem Fachgebiet**
pädiatrische Krebserkrankungen (ERN Paedcan)	7	25	**32**	**3**
hämatologische Krankheiten (ERN-EuroBloodNet)	7	11	**18**	**3**
Krankheiten des Nervensystems (ERN-RND)	3	6	**9**	**2**
urorektogenitale Krankheiten (ERN eUROGEN)	3	5	**8**	**3**
erbliche Stoffwechselstörungen (MetabERN)	1	7	**8**	**4**
solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen (ERN EURACAN)	5	2	**7**	**4**
endrokrinologische Erkrankungen (Endo-ERN)	—	7	**7**	**4**
Herzerkrankungen (ERN GUARD-Heart)	3	4	**7**	**2**
Immundefizienzen, autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten sowie Kinderkrankheiten und rheumatische Erkrankungen (ERN RITA)	2	5	**7**	**3**
Atemwegserkrankungen (ERN-LUNG)	4	3	**7**	**5**
Nierenkrankheiten (ERKNet)	1	5	**6**	**2**
Augenkrankheiten (ERN-EYE)	4	1	**6**	**3**
genetisch bedingte Tumorsyndrome (ERN GENTURIS)	1	3	**4**	**3**
komplexe Epilepsien (ERN EpiCARE)	3	1	**4**	**2**
komplexe und nichtdiagnostizierte Hautkrankheiten (ERN-Skin)	2	1	**3**	**2**
erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm-) Anomalien (ERNICA)	1	1	**2**	**3**
kraniofaziale Anomalien und Ohren-, Nasen-, Halsstörungen (ERN CRANIO)	1	0	**1**	**1**
Knochenkrankheiten (ERN BOND)	0	1	**1**	**2**
Neuromuskuläre Erkrankungen (ERN EURO-NMD)	0	1	**1**	**2**
Hepatologische Krankheiten (ERN RARE-LIVER)	0	0	**0**	**1**
Bindegewebs- und muskuloskelettale Krankheiten (ERN ReCONNET)	0	0	**0**	**1**
Transplantation im Kindesalter (ERN TRANS-PLANT-CHILD)	0	0	**0**	**1**
Fehlbildungssyndrome, geistige und andere neurologische Entwicklungsstörungen (ERN-ITHACA)	0	0	**0**	**1**

seltene Krankheitsgruppen*	direkte Register	Datenübermittlung an externe Register	Summe	Anzahl der österr. Zentren in diesem Fachgebiet**
seltene multisystemische Gefäßerkrankungen (ERN VASCERN)	0	0	**0**	**4**
Summe	**48**	**89**	**137**	**61**

* nach ERN-Logik; manche Erkrankungen sind mehreren Krankheitsgruppen zuzuordnen, für diese Auflistung wurde die primäre Krankheitsgruppe ausgewählt.

** Manche Zentren sind zwei Fachgebieten zuzuordnen, es wurde nur die primäre Zuordnung gezählt.

Quelle: GÖG

Die meisten Register wurden im Bereich der pädiatrischen Krebserkrankungen, der seltenen hämatologischen Erkrankungen sowie der seltenen Krankheiten des Nervensystems gemeldet.

Überwiegend erfolgen Meldungen an externe Register, die nicht von den Zentren direkt geführt werden (89/137; 65 %). In 45 Prozent der Register ist der Betreiber in Österreich und bei 32 Prozent in Deutschland. Andere EU-Länder machen 14 Prozent aus, 7 Prozent der Registerbetreibenden befinden sich außerhalb der EU (Kanada, Schweiz und USA).

Zu 100 Registern (32 direkt geführte und 68 externe Register) liegen aus der Datenerhebung detaillierte Informationen vor, beschrieben in den Kapiteln 3.2.1 und 3.2.2.

3.2.1 Detaillierte Informationen über direkt an den Einrichtungen geführte Register

Die 32 direkt geführten Register wurden von 21 Einrichtungen eingemeldet.

Die Register erfüllen verschiedene Zwecke, jedoch werden damit primär erkrankungsspezifische Daten gesammelt (siehe Tabelle 4).

Tabelle 4: Zwecke der direkt geführten Register für SE

Zweck*	n	% (n/32)
erkrankungsspezifisches Register	25	78 %
(präklinische) Forschung	15	45 %
Qualitätsregister	12	38 %
epidemiologisches Register / Surveillance-Register	10	31 %
prozedurspezifisches Register	4	13 %
andere Zwecke**	3	9 %
produktspezifisches Register für Medizinprodukte oder Arzneimittel	2	6 %

* Mehrfachnennung möglich, weil Register mehrere Zwecke erfüllen können

** wie z. B. Verknüpfung von Gesundheitsdaten mit biologischen Proben; spezifisches Register zur Erfassung der genetischen Ursachen (Mutationen) bei Patientinnen und Patienten mit einem bestimmten Krankheitsbild

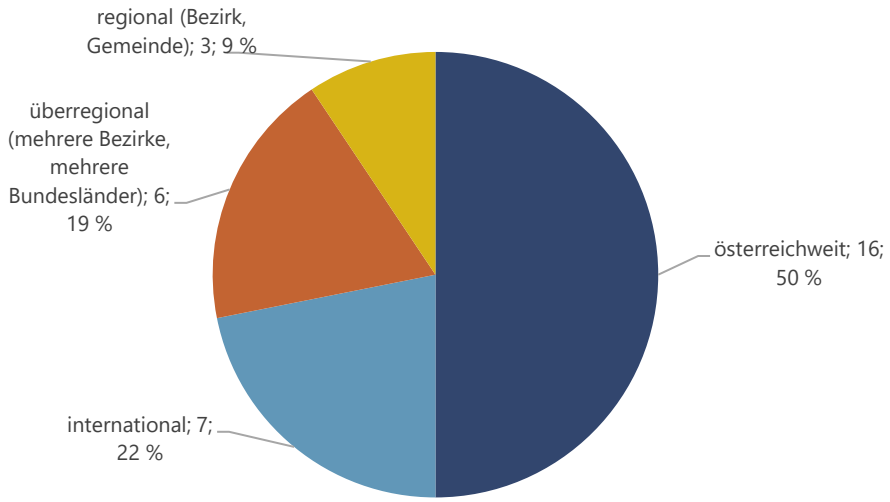
Quelle: GÖG

Keines der Register besitzt eine bundesgesetzliche Basis. Daher werden diese Register meist (25 von 32) auf Basis informierter Einwilligung der betroffenen Patientinnen und Patienten geführt. In den anderen Fällen ist keine Einwilligung notwendig, da z. B. die Datensätze pseudonymisiert werden.

In drei Fällen wurde bestätigt, dass diese Register in Orphanet erfasst sind.

Mehr als die Hälfte der direkt geführten Register schließt Patientinnen und Patienten aus ganz Österreich mit ein. Auch internationale Register werden geführt (22 %; siehe Abbildung 1).

Abbildung 1: Geografische Abdeckung der erfassten Patientinnen und Patienten in den direkt geführten Registern für SE



N = 32

Quelle: GÖG

Insgesamt sind Daten von etwa 83.000 Patientinnen und Patienten in diesen Registern erfasst. Die Registerbetreiber nutzen unterschiedliche EDV-Systeme oder Programme: Die am häufigsten genutzte Programme sind MS Excel (22 %), RedCap (16 %) und RDA/RDN (13 %). Bei jeweils 16 % der Register verwenden die Betreiber entweder spezielle Programme oder können keine Angabe zu dem Programm machen, während 13 % keine EDV-Systeme nutzen (papierbasiert).

Ein Register deckt den von der European Platform on Rare Disease Registration entwickelten Basisdatensatz (MDS) vollständig ab. Etliche Elemente dieses MDS sind allerdings für manche Register nicht relevant.

Die Finanzierung der Register erfolgt unterschiedlich: Bei 31 Prozent von ihnen werden die Kosten von den Zentren selbst getragen, während 25 Prozent über Spendengelder finanziert werden (siehe Tabelle 5).

Tabelle 5: Finanzierung direkt geführter Register für SE

Finanzierung	n	% (n/N)
Einrichtung selbst	10	31 %
nicht bekannt / keine gesonderte Finanzierung	9	28 %
Spendengelder	8	25 %
Industrie	2	6 %
durch ERN und Einrichtung selbst	1	3 %
Patientenorganisation	1	3 %
Fachgesellschaft	1	3%
Gesamt (N)	**32**	**100 %**

Quelle: GÖG

3.2.2 Detaillierte Informationen über die Übermittlung von Daten an externe Register

Die Beteiligung an 68 externen Registern (in Österreich oder außerhalb Österreichs) wurde von 20 Einrichtungen gemeldet. Bei mehr als der Hälfte dieser Register (53 %) sind die Betreiber in Deutschland, in 25 Prozent der Fälle in einem anderen EU-Land. 7 Register (10 %) werden von einem Land außerhalb der EU (USA, Kanada) betrieben. Nur 7 Prozent der externen Register haben ihren Sitz in Österreich.

Diese Register erfüllen verschiedene Zwecke, jedoch werden von allen erkrankungsspezifische Daten gesammelt (siehe Tabelle 6).

Tabelle 6: Zwecke der extern geführten Register für SE

Zweck*	n	% (n/68)
erkrankungsspezifisches Register	68	100 %
(präklinische) Forschung	39	57 %
epidemiologisches Register / Surveillance-Register	32	47 %
Qualitätsregister	28	41 %
andere Zwecke**	28	41 %
produktspezifisches Register für Medizinprodukte oder Arzneimittel	10	15 %
prozedurspezifisches Register	9	13 %

* Mehrfachnennung möglich, weil Register mehrere Zwecke erfüllen können

** wie z. B. Konsilberatung, Entwicklung von Leitlinien, Koordination verschiedener Projekte

Quelle: GÖG

Die Datenübermittlung an externe Register erfolgt meist webbasiert, in Einzelfällen papierbasiert.

4 Zusammenfassung und Empfehlungen

Patientenregister und Datenbanken sind wichtige Instrumente für die epidemiologische und klinische Forschung auf dem Gebiet der SE. Sie tragen zur Verbesserung der Planung und qualitätsvollen Patientenversorgung im Gesundheitswesen bei. Sie stellen auch die einzige Möglichkeit dar, Daten zusammenzuführen, um eine ausreichende Anzahl an Probandinnen und Probanden für die Durchführung klinischer Studien zu gewährleisten (Europäische Kommission 2025c). Patientenregister liefern essenzielle Informationen für die SE-Forschung und -Versorgung.

Heterogene Dokumentation und Register für SE in Österreich

In Österreich werden Daten zu SE in klinikinternen Systemen und Datenbanken, in lokal geführten Registern sowie in internationalen Registern von Zentren dokumentiert, die mit der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich betraut sind. Es existiert weder ein nationales Register für SE noch eine zusammengeführte Datenbank. Bestehende Datenquellen wie Orphanet oder das Europäische Registerverzeichnis der European Platform on Rare Disease Registration sind unvollständig und nicht aktuell.

Zusätzlich fördern fehlende Übersichten über bestehende Register sowie mangelnde Maßnahmen zur Erhöhung der Registerqualität Doppelgleisigkeiten und eine suboptimale Ressourcenverwendung im österreichischen Gesundheitssystem. Künftig soll ein zentraler Datenkatalog über Gesundheits- und Pflegedaten (Vgl. EHDS-VO) an der Gesundheit Österreich GmbH geschaffen werden, der einen strukturierten Überblick über die in Österreich verfügbaren Datenbestände geben soll und damit auch die Auffindbarkeit relevanter Register und Datenquellen verbessern kann. Ebenso soll eine zentrale Informationsstelle für Register(betreibende) eingerichtet werden, um Doppelgleisigkeiten zu vermeiden; diese zentrale Instanz kann zugleich einheitliche Standards für Dokumentation, Datenqualität und Interoperabilität etablieren. Dies könnte auch die Vergleichbarkeit und wissenschaftliche Nutzbarkeit der Registerdaten im Gesundheitsbereich stärken.

137 Register für seltene Erkrankungen

In Zusammenschau unterschiedlicher Quellen wie etwa nationaler und internationaler Datenbanken und Verzeichnisse sowie mittels einer Onlineerhebung wurden 137 Register für SE identifiziert, die je nach ihrem Zweck unterschiedliche Strukturen und Inhalte aufweisen. Einzelne Register sind in der Lage, epidemiologische Übersichten zu definierten SE in Österreich zu liefern, wohingegen für manche SE große Datenlücken bestehen. Die Registerbetreiber sind zu 45 Prozent (62/137) an österreichischen Zentren angesiedelt. Die meisten Register werden im Bereich der pädiatrischen Krebserkrankungen, der seltenen hämatologischen Erkrankungen sowie der seltenen Krankheiten des Nervensystems geführt. Da es kein bundesgesetzliches Register für SE in Österreich gibt, werden diese Register meist auf Basis informierter Einwilligung der betroffenen Patientinnen und Patienten geführt bzw. befüllt. Die Erfassung und die Dokumentation der betreuten Gruppen von SE erfolgen dabei sehr heterogen.

Mehrheitlich erfolgen Meldungen an externe Register, die nicht von den Zentren direkt geführt werden. In 32 Prozent der Fälle werden Daten an Register gesandt, die von Deutschland aus

betrieben werden. Österreichische Zentren beteiligen sich auch an mindestens acht von Europäischen Referenznetzwerken geführten Registern.

In manchen Bereichen wie beispielsweise den pädiatrischen Krebserkrankungen zeigt sich ein hoher Aktivitätsgrad bei Registern, unter anderem bedingt durch die ERN-Leitung und ein umfangreiches Forschungsaufkommen. In anderen Bereichen wie bei seltenen Bindegewebs- und muskuloskelettalen Krankheiten (ERN ReCONNET) oder seltenen multisystemischen Gefäßerkrankungen (ERN VASCERN) wurden keine Register gemeldet, bzw. befinden sich diese erst im Aufbau.

Wie die Erhebung zeigt, decken die gesammelten Daten von SE in den Registern zumeist nicht den von der EU entwickelten MDS vollständig ab. Allerdings sind für manche Register etliche Elemente nicht relevant. Auch die Nutzung verschiedenster Datenerfassungssysteme sowie die Finanzierung der Register gestaltet sich je nach Registerbetreiber sehr unterschiedlich.

Limitationen

Die vorliegende Bestandsaufnahme stellt eine Momentaufnahme (Dezember 2024 bis März 2025) dar. Aufgrund der hohen Rückmeldequote und der Ergänzungen kann von einem validen Ergebnis ausgegangen werden. Nicht alle genannten Register umfassen SE (z. B. österreichisches Krebsregister), aber es gibt seltene Ausprägungen dieser Erkrankungen, die in diesen Registern miterfasst werden. Aufgrund einer fehlenden Registrierungs- und Veröffentlichungspflicht, eines unterschiedlichen Verständnisses von Registern bei Meldungen zur Datenerhebung sowie lückenhafter publizierter Informationen zu Registern kann es allgemein zu Unschärfen in der Darstellung von Registern kommen.

Informationen, die zu Registern veröffentlicht werden, sind zum Teil sehr ausführlich und beinhalten Dashboards mit rezenten Zahlen und Links zu wissenschaftlichen Publikationen. In manchen Fällen werden jedoch nur fragmentierte, lückenhafte oder gar keine Informationen publiziert. Selbst Angaben zu Registerbetreibenden, teilnehmenden Zentren oder zur Finanzierung sind oft nicht veröffentlicht. Diese Tatsache erschwert es, eine Übersicht über bestehende Register zu erhalten.

Empfehlungen im Hinblick auf eine Etablierung eines umfassenden und qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems und/oder zum Aufbau eines nationalen Registers für SE (Maßnahme 68 im NAP.se)

Der Bedarf für ein konsolidiertes, gut strukturiertes nationales Register für SE in Österreich wurde schon mehrfach von Einrichtungen oder Expertinnen und Experten vorgebracht. Eine von allen Zentren nutzbare Registerstruktur unterstützt einen effizienten Ressourceneinsatz und vermeidet Doppelgleisigkeiten. Der Aufbau und die Führung eines nationalen Registers beinhalten jedoch zahlreiche Herausforderungen und binden viele Ressourcen. Daher ist eine detaillierte Konzeptionierung unter Einbeziehung der datenmeldenden Einrichtungen sowie unter Berücksichtigung der nationalen wie internationalen Entwicklungen essenziell. In einigen EU-Ländern wie z. B. Frankreich oder Belgien existieren bereits zentralisierte Register für SE.

Gemäß dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen weisen Erfahrungen mit Registern auf Aspekte hin, die bei der Implementierung eines epidemiologischen Erfassungssystems oder

eines nationalen Registers in Österreich besonders zu berücksichtigen sind. Dazu gehören (BMASGK 2015)

- die konkrete und genaue Definition von Zweck und Inhalt eines nationalen Registers,
- das Abgrenzen planungsrelevanter und forschungsrelevanter Aspekte,
- das Sicherstellen der Datenschutzkonformität,
- die Wahrung der Patientenrechte,
- das Gewährleisten der Anonymität der Patientin / des Patienten,
- die klare Definition der Eigentümerschaft der Daten,
- die klare Definition der Zugriffsrechte,
- die Definition von Maßnahmen zur Sicherstellung der vollständigen Eintragung,
- die Definition von Qualitätskriterien und die Sicherung der Datenqualität,
- das Nutzen bestehender Infrastruktur,
- das Gewährleisten nationaler und internationaler Interoperabilität,
- ein bestmögliches Begrenzen des Dokumentationsaufwands.

Zusätzlich müssen Fragen

- zum Registerbetreiber,
- zur Finanzierung des Betriebs sowie der Einmeldung,
- zur allfälligen Freigabe durch Ethikkommissionen (zentrales vs. regionales Ethikvotum),
- zum Mindestdatensatz,
- zur technischen Umsetzung und zu Schnittstellen,
- zur Governance,
- zur Verknüpfung mit Orphacodes,
- zu Veröffentlichungen und
- zur rechtlichen Verankerung (z. B. auf bundesgesetzlicher Basis)

geklärt werden. Dabei ist darauf zu achten, auf bestehenden Systemen aufzubauen und Doppelgleisigkeiten zu vermeiden.

In einem ersten Schritt wird empfohlen, ein Konzept für ein nationales Register für SE in Österreich zu erstellen, dass die oben genannten Punkte klärt und die relevanten Akteurinnen und Akteure einbezieht.

In diesem Kontext ist auch die Einrichtung eines Registerverzeichnisses in Österreich geplant. Die Führung eines zentralen Registerverzeichnisses („registry of registries", RoR) soll die Registerlandschaft transparent darstellen. Dieses Verzeichnis soll auch in den derzeit im Aufbau befindlichen Metadatenkatalog für Gesundheitsdaten integriert werden, um die Übersicht über vorhandene Gesundheitsdaten und ihre Quellen zu optimieren und ihre Nutzung zu erleichtern.

Ein Registerverzeichnis wird auch von nationaler Seite gefordert (Strohmaier/Kern 2023).

Bis zur Entstehung eines österreichweiten allgemeinen Registerverzeichnisses könnten regelmäßige Aktualisierungen der vorliegenden Bestandsaufnahme dazu beitragen, einen Überblick über Patientenregister für SE zu erhalten.

Es wird empfohlen, die vorliegende Bestandsaufnahme den (Expertise-)Zentren für SE zur Verfügung zu stellen und sie regelmäßig (einmal Mal pro Jahr) zu aktualisieren.

In Österreich fehlen darüber hinaus eine allgemeingültige Definition von Registern sowie Leitlinien für den Aufbau, den Betrieb und die Qualitätssicherung eines SE-Registers.

Um die Heterogenität bei den bestehenden Registern für SE zu reduzieren und eine Mindestqualität der Daten zu gewährleisten, wird empfohlen, einen Good-Practice-Rahmen in Form eines Leitfadens unter Berücksichtigung bestehender internationaler Leitfäden für Registerbetreiber zu entwickeln.

Schlussendlich tragen eine adäquate Finanzierung, die Beachtung von Qualitätskriterien bei der Registerführung sowie Strategien zu Reduktion der Heterogenität der SE-Register-Landschaft zur Reduktion von Doppelgleisigkeiten und zur Bildung einer effizienten Registerstruktur bei. Dies wiederum führt zu einer verbesserten Versorgung von SE-erkrankter Patientinnen und Patienten in Österreich.

Literaturverzeichnis

BMASGK (2015): Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz, Wien

BMASGPK (2025): Seltene Krankheiten [online]. https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html [Zugriff am 24.03.2025]

Europäische Kommission (2025a): Arbeit der ERN [online]. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks/work-erns_en?prefLang=de&etrans=de [Zugriff am 24.03.2025]

Europäische Kommission (2025b): Europäische Referenznetzwerke [online]. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_de [Zugriff am 24.03.2025]

Europäische Kommission (2025c): Seltene Krankheiten [online]. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_de [Zugriff am 24.03.2025]

European Platform on Rare Disease Registration (2018): Set of common data elements for rare disease registration [online]. European Commission, Joint Research Centre. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en [Zugriff am 24.03.2025]

European Platform on Rare Disease Registration (2025): Aim of the platform [online]. https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/aim-of-the-platform_en [Zugriff am 29.03.2025]

Gliklich, Richard; Leavy, Michelle; Dreyer, Nancy (2020): Registries for Evaluating Patient Outcomes: A User's Guide. 4th edition Aufl., Agency for Healthcare Research and Quality (US), Rockville (MD)

Orphanet (2024): Rare Disease Registries, cohort and databases [online]. INSERM. https://www.orpha.net/pdfs/orphacom/cahiers/docs/GB/Rare_Disease_Registries.pdf [Zugriff am 24.03.2025]

Orphanet (2025): Patientenregister [online]. https://www.orpha.net/de/research-trials/registries [Zugriff am 24.03.2025]

Strohmaier, Christoph; Kern, Julia (2023): Register in Österreich und deren Verwendung zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung. AIHTA Projektbericht Nr.: 157. HTA Austria – Austrian Institute for Health Technology Assessment GmbH, Wien

The Lancet Global Health (2024): The landscape for rare diseases in 2024. In: Lancet Glob Health 12/3:e341

Voigtländer, Till; Bachner, Florian; Unterberger, Ursula; Leopold, Christine; Ladurner, Joy; Habl, Claudia; Freiberger, Ingrid (2012): Seltene Erkrankungen in Österreich. Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen. Ergebnisbericht. Gesundheit Österreich GmbH, Wien

Dieser Bericht wurde mit Unterstützung generativer künstlicher Intelligenz [MS Copilot, 30. März 2025] auf Rechtschreibfehler und Grammatik überprüft. Dieselbe Software wurde auch zur Vereinfachung des Inhalts genutzt.

Anhang 1: Österreichische Beteiligung an Registern der Europäischen Referenznetzwerke

Tabelle 1: Österreichische Beteiligung an Registern der Europäischen Referenznetzwerke

ERN	ERN Titel	Register	österreichische Beteiligung
Endo-ERN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene endokrine Krankheiten	European Registries for Rare Endocrine Conditions (EuRRECa) https://eurreb.eu	✓
ERKNet	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Nierenkrankheiten	ERKReg Registry https://www.erknet.org/patients-registry/registry-mission	✓
ERN BOND	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Knochenkrankheiten	European Registries for Rare Bone and Mineral Conditions (EuRR-Bone) – enge Zusammenarbeit mit EuRRECa https://eurreb.eu	✓
ERN CRANIO	Europäisches Referenznetzwerk für seltene kraniofaziale Anomalien und Ohren-, Nasen-, Halsstörungen	ERN CRANIO Registry https://www.ern-cranio.eu/ern-cranio-registry	✗
ERN EpiCARE	Europäisches Referenznetzwerk für seltene und komplexe Epilepsien	EpiCARE Registry (REDCAP platform) https://epi-care.eu/epicares-activities/registry-project	✓
ERN EURACAN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	derzeit noch in Entwicklung https://www.euracan.eu/research-and-registries/registries	—
ERN eUROGEN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	derzeit noch in Entwicklung https://eurogen-ern.eu/our-work/registry	—
ERN EURO-NMD	Europäisches Referenznetzwerk für neuromuskuläre Krankheiten	Euro-NMD Registry Hub https://registry.ern-euro-nmd.eu	✗
ERN GENTURIS	Europäisches Referenznetzwerk für seltene, genetisch bedingte Tumorsyndrome	GENTURIS registry https://genturis-registry.eu/menu/main/app-ern-genturis	✗
ERN GUARD-Heart	Europäisches Referenznetzwerk für ungewöhnliche und seltene Herzkrankheiten	Einzelne ERN-GUARD-Heart Mitglieder haben Register aufgesetzt; ein übergeordnetes Register (Heart-Core Registry) ist in Vorbereitung. https://guardheart.ern-net.eu/disease-registries/	—
ERN PaedCan	Europäisches Referenznetzwerk für Krebskrankheiten im Kindesalter (Hämatoonkologie)	kein ERN-Register https://paedcan.ern-net.eu	—
ERN RARE-LIVER	Europäisches Referenznetzwerk für seltene hepatologische Krankheiten	R-LIVER Registry https://rare-liver.eu/healthcare-professionals/r-liver-registry	?

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

ERN	ERN Titel	Register	österreichische Beteiligung
ERN ReCONNET	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Bindegewebs- und muskuloskelettale Krankheiten	TogethERN ReCONNET Patient Registry https://reconnet.ern-net.eu/our-activities-registry	⊗
ERN RITA	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Immundefizienzen und seltene autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten sowie Kinderkrankheiten und rheumatische Erkrankungen	derzeit noch in Entwicklung https://ern-rita.org/rita-registry/general-info	—
ERN TRANS-PLANT-CHILD	Europäisches Referenznetzwerk für Transplantation im Kindesalter	PETER https://peter.transplantchild.eu	⊗
ERN-EuroBloodNet	Europäisches Referenznetzwerk für seltene hämatologische Krankheiten	ENROL (umbrella platform for European patients' registries on rare haematological diseases. ENROL contributes to the EU RD Platform 5 rare hematological diseases (RHD) areas • Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm (BPDCN): EU-BLAST • Myelodysplastic Syndromes (MDS): HARMONY • Rare Anaemia Disorders (RAD): RADeep • Bleeding and coagulation disorders: von Willebrand Disease: TWIST • Acute Myeloid Leukaemia (AML): IMPACT-AML https://eurobloodnet.eu/enrol/what-is-enrol	?
ERN-EYE	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Augenkrankheiten	kein ERN-Register https://www.ern-eye.eu/de/trials	—
ERN-ITHACA	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Fehlbildungssyndrome, geistige und andere neurologische Entwicklungsstörungen	derzeit noch in Entwicklung (ERN ITHACA is developing a meta-registry called ILIAD) https://ern-ithaca.eu/our-research-activities/iliad	—
ERN-LUNG	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen	einzelne Register wie das „International PCD Registry" (Primary Ciliary Dyskinesia, PCD) https://ern-lung.eu/our-expertise/disease-groups	✓
ERN-RND	Europäisches Referenznetzwerk für seltene Krankheiten des Nervensystems	ERN-RND registry https://www.ern-rnd.eu/ern-rnd-registry/#registry-objectives	✓
ERN-Skin	Europäisches Referenznetzwerk für seltene, komplexe und nichtdiagnostizierte Hautkrankheiten	derzeit noch in Entwicklung https://ern-skin.eu/erras-registry/	—

ERN	ERN Titel	Register	österreichische Beteiligung
ERNICA	Europäisches Referenznetz für seltene erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm-)Anomalien	EPSA | ERNICA Registry https://www.ern-ernica.eu/registry	✓
MetabERN	Europäisches Referenznetzwerk für erbliche Stoffwechselstörungen	Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders (U-IMD) https://u-imd.org	✓
VASCERN	Europäisches Referenznetzwerk für seltene multisystemische Gefäßerkrankungen	Es gibt sechs krankheitsspezifische Register, die sich jedoch meist erst im Aufbau befinden. https://vascern.eu/group/registry/registry	✗

Quelle: jeweilige ERN-Website

Anhang 2: Gesamtliste der Register für SE in Österreich

Tabelle 2: Gesamtliste der Register für SE in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
1	seltene endrokrinologische Erkrankungen	Hypophosphatasie	HPP-Register: ALX-HPP501 – eine longitudinale, prospektive, beobachtende Langzeitregisterstudie für Patienten mit Hypophosphatasie	https://hppregistry.com	Alexion Pharmaceuticals Inc.	E	Erhebung
2	seltene endrokrinologische Erkrankungen	Achondroplasie	Crescnet-Register zu anthropometrischen und klinischen Daten von Achondroplasiepatienten	https://crescnet.org/fuer-aerzte.php?lang=de	Med. Fakultät der Universität Leipzig / Wachstumsnetzwerk CrescNet	E	Erhebung
3	seltene endrokrinologische Erkrankungen	Cushing-Syndrom	ERCUSYN (European Register on Cushing's Syndrome)	https://www.ercusyn.eu	Lohmann & Birkner Health Care Consulting GmbH, Berlin	E	ERN
4	seltene endrokrinologische Erkrankungen	pädiatrischer Diabetes	SWEET database	https://www.sweet-project.org	SWEET e.V. Coordination Center Diabetes Center for Children and Adolescents Kinder- und Jugendkrankenhaus AUF DER BULT, Hannover	E	Antragsunterlagen
5	seltene endrokrinologische Erkrankungen	pädiatrischer Diabetes	Diabetes-Patienten-Verlaufsdokumentation (DPV)	https://buster.zibmt.uni-ulm.de	Universität Ulm, ZIBMT, Institut für Epidemiologie und medizinische Biometrie	E	Antragsunterlagen
6	seltene endrokrinologische Erkrankungen	Adipositas	Adipositas-Patienten-Verlaufsdokumentation	https://buster.zibmt.uni-ulm.de/projekte/APV	Universität Ulm, ZIBMT, Institut für Epidemiologie und medizinische Biometrie	E	Antragsunterlagen
7	seltene endrokrinologische Erkrankungen	adrenogenitales Syndrom	AQUAPE/AGS: Dokumentationsprogramm für Patientinnen und Patienten mit adrenogenitalem Syndrom	https://buster.zibmt.uni-ulm.de/projekte/AGS	Universität Ulm, ZIBMT, Institut für Epidemiologie und medizinische Biometrie	E	Antragsunterlagen
8	seltene endrokrinologische Erkrankungen / seltene Knochenkrankheiten	breites Spektrum seltener endokriner und Knochenerkrankungen	EuRREB – europäische Register für seltene endokrine und Knochenerkrankungen = EuRRECa – European Registries for Rare Endocrine Conditions EuRR Bone – European Registries for Rare Bone and Mineral Conditions	https://eurreb.eu	EuRREB-Koordinationszentrum Universitätsklinikum Leiden Abteilung für Endokrinologie ERN BOND, Endo ERN	E	Erhebung

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
			Core Registry sowie e-REC (e-Reporting of Rare Endocrine Conditions; where only first encounters are monitored)				
9	seltene Nierenkrankheiten	Proteinurie, fokal-segmentale Glomerulosklerose, nephrotisches Syndrom, steroidresistentes nephrotisches Syndrom	ARREST Nephrosis (Austrian Resistant Nephrotic Syndrome Treatment Response)	https://ichgcp.net/clinical-trials-registry/NCT06162546 https://delta4.ai/arrest-nephrosis	Zentrum für Pädiatrische Dialyse und Nierentransplantation / Komplementerkrankungen / Standort Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, AKH	D	Erhebung
10	seltene Nierenkrankheiten	Dialyse und Transplantation	ÖDTR – Österreichische Dialyse und Transplantationsregister	https://www.nephrologie.at/gesellschaft/oedtr	Österreichische Gesellschaft für Nephrologie	E	Erhebung
11	seltene Nierenkrankheiten	alle seltenen Nierenkrankheiten	ERKReg (European Rare Kidney Disease Registry)	https://www.erknet.org/patients-registry/registry-mission	ERN ERKnet	E	Erhebung
12	seltene Nierenkrankheiten	pädiatrische Nierentransplantation	CERTAIN registry (Cooperative European Paediatric Renal TransplAnt INitiative)	https://certain-registry.kikli.uni-heidelberg.de	Society for Paediatric Nephrology in Austria, Germany and Switzerland (GPN)	E	Erhebung
13	seltene Nierenkrankheiten	kongenitales und steroidresistentes nephrotisches Syndrom	PodoNet Clinical, Genetic and Experimental Research into Hereditary Diseases of the Podocyte	http://www.podonet.org/index.php?id=home	Division of Pediatric Nephrology Center for Pediatric and Adolescent Medicine, Heidelberg	E	Erhebung
14	seltene Nierenkrankheiten	zystische Nierenerkrankungen des Kindesalters	NEPHRO: NEOCYST	https://www.neocyst.de/de/p2-klinische-register-und-informationsplattform	Universität Münster	E	Erhebung
15	seltene kraniofaziale Anomalien und Ohren-, Nasen-, Halsstörungen	Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien	Spaltenregister der Österreichischen Gesellschaft für Lippen-Kiefer-Gaumenspalten und kraniofaziale Anomalien	https://lkg-spalten.at	Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg; Universitätsklinikum Salzburg	D	Orphanet Austria
16	seltene und komplexe Epilepsien	Epilepsie	Epilepsieregister Register für „häufige“ und „seltene“ genetische Epilepsien mit und ohne Enzephalopathie	https://www.jku.at/universitaetsklinik-fuer-kinder-und-jugendheilkunde/forschung/forschungsbereiche/neuropaediatrie/projekte	Kepleruniklinik GmbH Linz	D	Erhebung
17	seltene und komplexe Epilepsien	Epilepsie	RED CAP (lokales Register ERN EpiCARE)	kikli-rc.meduniwien.ac.at https://epi-care.eu/epicares-activities/registry-project	Zentrum für seltene und komplexe Epilepsien des Kindes- und Jugendalters, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde – AKH Wien	D	Erhebung

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
18	seltene und komplexe Epilepsien / seltene neuromuskuläre Erkrankungen	SYNGAP1-Syndrom	SYNGAP1 registry	https://www.patre.info/syngap1	PATRE – PATient based phenotyping and evolution of therapy for Rare Epilepsies	D	Orphanet Austria
19	seltene und komplexe Epilepsien	Dravet-Syndrom und andere Syndrome, die mit der Mutation der Gene SCN1A und PCDH19 korreliert sind	Dravet Register (Fintepla): Registry of Dravet Syndrome and other Syndromes correlated with gene SCN1A and PCDH19 mutation	https://dravet.eu/european-patient-registry/; https://www.dravet-registry.com	Dravet Italia Onlus	E	Erhebung
20	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	Knochen- und Weichteiltumore	Tumordatenbank der Univ.-Klinik für Orthopädie und Traumatologie, Medizinische Universität Graz	—	Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore, Graz	D	Erhebung
21	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	Sarkom	Österreichisches Sarkomregister	—	Expertisezentrum für Knochen- und Weichteiltumore, Graz	D	Erhebung
22	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	Krebserkrankungen	Tracking	https://www.centreleonberard.fr/en	Centre de lutte contre le cancer Léon Bérard (CLB) – Translational Research & Innovation Department Pr Jean-Yves BLAY	E	Erhebung
23	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	Non-Hodgkin-Lymphom	IRNHLR – International Rare Non-Hodgkin Lymphoma Registry (Rekrutierung ab Q1 2025)	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
24	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	Krebserkrankungen	Österreichisches Krebsregister	https://www.statistik.at/statistiken/bevoelkerung-und-soziales/gesundheit/krebserkrankungen	Statistik Austria	E	Erhebung
25	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen / seltene erbliche Tumorsyndrome / seltene Hauterkrankungen	Hautkrebssyndrom	Hautkrebssyndromregister Graz	https://www.uniklinikum-graz.at/ccc/patienten#c27944	Medizinische Universität Graz, Universitäres Comprehensive Cancer Center Graz	D	Orphanet Austria
26	seltene solide Krebserkrankungen bei Erwachsenen	Hirntumor	Austrian Brain Tumour Registry – ABTR	https://www.sano.co.at/index.php/abtr-mainmenu	Klinisches Institut für Neurologie und Comprehensive Cancer Center, Central Nervous System	D	Orphanet Austria

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
					Tumours Unit (CCC-CNS) Medizinische Universität Wien SANO (Society of Austrian Neurooncology – Österreichische Gesellschaft für Neuroonkologie		
27	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Morbus Hirschsprung (Synonym: Aganglionose; HSCR)	HS (Hirschsprung)	nicht vorhanden	Pädiatrisch-Colorectales Zentrum Linz	D	Erhebung
28	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Säuglinge bis zu einem Jahr mit einer Analatresie oder einer Blasenekstrophie bzw. Epispadie	Schema für die Erfassung von Säuglingen mit anorektaler Fehlbildung oder Ekstrophie-Epispadie-Komplex im deutschlandweiten CURE-Net-Register	https://cure-net.de/index.php/de/projekte/register	CURE Net – Netzwerk für congenitale uro-rektale Malformationen	E	Erhebung
29	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Patientinnen und Patienten mit einer DSD-Diagnose (DSD-differences in sexual development – Variante der Geschlechtsentwicklung)	SDM Registries (International Registries For Rare Conditions Affecting Sex Development and Maturation)	https://sdmregistries.org	i-DSD/i-CAH	E	Erhebung
30	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	seltene urorektogenitale Krankheiten	eUROGEN Urogenital Diseases, Posterior urethral valves	https://eurogen-ern.eu/our-work/registry	European Reference Network	E	Erhebung
31	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Ano-Rektale Fehlbildungen	ArmNet wird ab 1.1.2025 ins Eurogen Register übergeführt	https://www.arm-net.eu/	ARM-Net Consortium	E	Erhebung
32	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Föten/Babys mit kongenitalen Anomalien	Styrian Malformation Registry – EUROCAT Member #39	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-members/registries/styria_en	EUROCAT – European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies	E	Orphanet Austria

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
33	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Kinderurologie	lokales prospektives Kinderurologieregister	—	B-Zentrum für Kinderurologie / anorektale Malformationen / Klinik für Kinderchirurgie / AKH / Medizinische Universität Wien	D	Erhebung
34	seltene urorektogenitale Krankheiten und komplexe Erkrankungen	Hypospadie	AGD-Register	—	B-Zentrum für Kinderurologie / anorektale Malformationen / Klinik für Kinderchirurgie / AKH / Medizinische Universität Wien	D	Erhebung
35	seltene neuromuskuläre Erkrankungen	spinale Muskelatrophie	smartcare (Verlaufsbeobachtung und Therapieevaluation bei spinaler Muskelatrophie)	https://www.uniklinik-freiburg.de/smartcare.html	Universitätsklinikum Freiburg	E	Erhebung
36	seltene, genetisch bedingte Tumorsyndrome	Neurofibromatose Typ 1	NF1-Mutationsregister	internes Register, kein Zugriff von außen möglich	Expertisezentrum für erbliche Tumordispositionssyndrome, Institut für Humangenetik, Medizinische Universität Innsbruck	D	Erhebung
37	seltene, genetisch bedingte Tumorsyndrome / pädiatrische Krebserkrankungen	niedriggradiges Gliom	LOGGIC Core Bioclinical Data Bank	https://www.kitz-heidelberg.de/en/clinical-studies/loggic-core	Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ) / Hopp Children's Cancer Center Heidelberg (KiTZ) – on the initiative of the international LGG consortium of the society of pediatric oncology (SIOP) Europe	E	Erhebung
38	seltene, genetisch bedingte Tumorsyndrome	Neurofibromatose Typ 1	PASS – Post-Authorisation Safety Study of Paediatric Patients Initiating Selumetinib: A Multiple-Country Prospective Cohort Study	https://www.astrazenecaclinicaltrials.com/study/D1346R00004	AstraZeneca AB	E	Erhebung
39	seltene, genetisch bedingte Tumorsyndrome / seltene hämatologische Erkrankungen	Fanconi-Anämie	Fanconi Register (Fanconi Anemia Registry)	http://www.krebs-praedisposition.de/kps-forschung/fanconi-anaemie-register	Medizinische Hochschule Hannover	E	Erhebung

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
40	seltene Herzerkrankungen	Herzinsuffizienz mit erhaltener Linkventrikelfunktion und kardialer Amyloidose	Prognosefaktoren bei Herzinsuffizienz mit erhaltener Linkventrikelfunktion und kardialer Amyloidose	—	Universitätsklinikum für Innere Medizin II, Abteilung für Kardiologie, Medizinische Universität Wien	D	Erhebung
41	seltene Herzerkrankungen	Ross-Operation bei Kindern	Register für Patientinnen und Patienten nach Ross-Operation	—	Deutsche Gesellschaft für Thorax-, Herz- und Gefäßchirurgie (DGTHG)	E	Erhebung
42	seltene Herzerkrankungen	Herzoperationen	Symbiosis	—	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUniWien / AKH Wien, Abteilung Pädiatrische Kardiologie, Kinderherzzentrum, ERN Guard Heart	D	Erhebung
43	seltene Herzerkrankungen	durchgeführte Herzoperation im Kindesalter	Petticoat	—	Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der MedUniWien / AKH Wien, Abteilung Pädiatrische Kardiologie, Kinderherzzentrum, ERN Guard Heart	D	Erhebung
44	seltene Herzerkrankungen	Kinder und Jugendliche mit Verdacht auf Myokarditis	Mykke	https://mykke.de/mykke-register-fuer-kinder-und-jugendliche-mit-myokarditis	Kompetenznetz angeborene Herzfehler, Charité Berlin	E	Erhebung
45	seltene Herzerkrankungen	n. b.	ORA-TGV	—	Groupe Hospitalier Paris Saint-Joseph Clinical Research Department	E	Erhebung
46	seltene Herzerkrankungen	fetale Arrhythmien	fetale Arrhythmien	—	SickKids Toronto	E	Erhebung
47	pädiatrische Krebserkrankungen	Akute lymphoblastisch Leukämie	Ph+ ALL Register für Philadelphia Chromosom-positive akute lymphoblastisch Leukämie im Kindes – und Jugendalter	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
48	pädiatrische Krebserkrankungen	Rezidive einer akuten lymphoblastischen Leukämie	ALL-REZ BFM Register für Rezidive einer akuten lymphoblastischen Leukämie im Kindes – und Jugendalter (ALL-REZ BFM Register 2013)	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
49	pädiatrische Krebserkrankungen	myeloische Leukämie des Kindes- und Jugendalters	PädMyLeu BFM-A 2014 – Österreichisches Datenregister und Forschungsprojekte bei	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
			myeloischen Leukämien des Kindes- und Jugendalters				
50	pädiatrische Krebserkrankungen	hämophagozytische Lymphohistiozytose	A Registry for hemophagocytic lymphohistiocytosis	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
51	pädiatrische Krebserkrankungen	Überlebende nach einer Krebserkrankung, einer schweren hämatologischen oder immunologischen Erkrankung im Kindes- oder Jugendalter oder bei Krebsprädispositionssyndrom	Österreichisches Register mit Bezug zum Survivorship Passport (SUPA) im Verbund mit der Biobank der St. Anna Kinderkrebsforschung (EK-NR: 1853/2016) und der Biobank an der Universitätskinderklinik der Medzinischen Universität Wien (EK-NR: 1244/2016) (short: SUPA-Bio Register)	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
52	pädiatrische Krebserkrankungen	Hodgkin-Lymphom, noduläres lymphozytenprädominantes Hodgkin-Lymphom oder ein Rezidiv	GPOH-HD-Register für Österreich (prospektives Register für Kinder und Jugendliche mit einem klassischen Hodgkin-Lymphom, einem nodulären lymphozytenprädominanten Hodgkin-Lymphom oder einem Rezidiv dieser Erkrankungen)	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
53	pädiatrische Krebserkrankungen	Post-Transplant-lymphoproliferative Erkrankungen	PTLD-Register 2024 – Internationales Datenregister und Biobank von Kindern und Jugendlichen mit Post-Transplant-lymphoproliferativen Erkrankungen	—	St. Anna Kinderkrebsforschung GmbH	D	Erhebung
54	pädiatrische Krebserkrankungen	rezidivierende maligne Erkrankungen	INFORM – INdividualized Therapy FOr Relapsed Malignancies in Childhood	https://www.gpoh.de/studienportal/onkologische_studien_und_register/inform/index_ger.html https://drks.de/search/de/trial/DRKS00007623	INFORM-Konsortium, Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)	E	Erhebung
55	pädiatrische Krebserkrankungen	Krebserkrankungen	SACHA international: Secured Access to innovative medicines for CHildren, adolescents and young adults with cAncer	https://imagineformargo.org/en/sacha-the-program-that-secures-access-to-medicines-outside-clinical-trials	Institute Gustave Roussy, Paris, Frankreich	E	Erhebung
56	pädiatrische Krebserkrankungen	diffuses intrinsisches Ponsgliom (DIPG) / diffuses Mittellinienglom	A SIOPE Registry for Diffuse Intrinsic Pontine Glioma (DIPG) and Diffuse Midline Glioma	https://www.dipgregistry.eu/Landing?enc=HAd1rtUZb-smBBo0sEDuy4U2vPzpkTelv19DifeZ3rEY=	SIOPE DIPG/DMG Network koordinierendes Zentrum: Princess Maxima Center, Utrecht, Niederlande	E	Erhebung

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
57	pädiatrische Krebserkrankungen	seltene embryonale und sarkomatöse ZNS-Tumore	SIOP-E CNS-REST: Registry for Patients with Rare Embryonal and Sarcomatous CNS Tumours	—	European Society of Paediatric Oncology	E	Erhebung
58	pädiatrische Krebserkrankungen	Fossa-posterior-Syndrom	Nordic Study of the cerebellar mutism syndrome (CMS) in children with brain tumors of the posterior fossa	—	Rigshospitaled Kopenhagen, Dänemark	E	Erhebung
59	pädiatrische Krebserkrankungen	Retinoblastom	RB-Registry: klinisches Register zu Epidemiologie und Krankheitsverlauf des Retinoblastoms in Deutschland und Österreich	https://www.gpoh.de/kinderkrebsinfo/content/fachinformationen/studienportal/onkologische_studien_und_register/retinoblastom_register/index_ger.html	Pädiatrische Hämatologie und Onkologie Universitätsklinikum Essen	E	Erhebung
60	pädiatrische Krebserkrankungen	Lebertumoren bei Kindern und Jugendlichen	GPOH-Lebertumorregister = LTR (Register für Lebertumoren bei Kindern und Jugendlichen)	https://www.gpoh.de/kinderkrebsinfo/content/fachinformationen/studienportal/onkologische_studien_und_register/lebertumorregister/index_ger.html#:~:text=Das%20Lebertumorregister%20setzt%20sich%20zum,Jugendlicher%20und%20jungen%20Erwachsenen%20vorzunehmen	Klinikum der LMU München	E	Erhebung
61	pädiatrische Krebserkrankungen	Medulloblastome, Ependymom, Pinealistumor, Choroidalplexustumore	I-HIT-Med-Register (HIT-MED Guidance for Patients with newly diagnosed Medulloblastoma, Ependymoma, CNS Embryonal Tumour and Pineoblastoma) – seit 03.04.2023 pausiert	https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/p%C3%A4diatrische-h%C3%A4matologie-und-onkologie/forschung/arbeitsgruppen/hit-studien.html	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf	E	Erhebung
62	pädiatrische Krebserkrankungen	akute lymphoblastische Leukämie	ALL-BFM-Register: Register zur Erfassung von Daten und Biobank von Kindern und Jugendlichen mit akuter lymphoblastischer Leukämie in Österreich (ALL-BFM-Register)	https://www.uksh.de/all_bfm_kiel	Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Kiel	E	Erhebung
63	pädiatrische Krebserkrankungen	Fertilität nach Chemo- und Strahlentherapie im Kindes- und Jugendalter	FeCt-Register – Fertilität nach Chemo- und Strahlentherapie im Kindes- und Jugendalter	—	Charité Universitätsmedizin Berlin	E	Erhebung

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
64	pädiatrische Krebserkrankungen	B-Zell-Non-Hodgkin-Lymphom (B-NHL), reife B-Zell-Leukämie/Burkitt Leukämie (B-AL), großzellig anaplastisches Lymphom (ALCL), lymphoblastisches Lymphom (LBL), seltene NHL-Subtypen	NHL-BFM Registry 2012: Registry of the NHL-BFM study group for all subtypes of Non-Hodgkin Lymphoma diagnosed in children and adolescents	https://www.gpoh.de/kinderkrebsinfo/content/fachinformationen/studienportal/onkologische_studien_und_register/nhl_bfm_registry_2012/index_ger.html	NHL-BFM-Studiengruppe Münster/Hamburg	E	Erhebung
65	pädiatrische Krebserkrankungen	seltene Tumor-Erkrankungen in der Pädiatrie	STEP-Register – Seltene Tumor-Erkrankungen in der Pädiatrie (2.0)	https://www.seltene-tumoren.de/das-register	DKFZ Heidelberg – Hopp-Kindertumorzentrum Heidelberg (KiTZ)	E	Erhebung
66	pädiatrische Krebserkrankungen	seltene Histiocytosen	IRHDR Registry – International Rare Histiocytic Disorders Registry	https://clinicaltrials.gov/study/NCT02285582	SickKids Toronto	E	Erhebung
67	pädiatrische Krebserkrankungen, seltene hämatologische Krankheiten	myelodysplastische Syndrome (MDS), juvenile myelomonozytäre Leukämie (JMML)	EWOG-MDS 2006 (myelodysplastische Syndrome)	https://ewog-mds-saa.org/registries.html	internationale EWOG-Studiengruppe; Universitätskinderklinik Freiburg	E	Erhebung
68	pädiatrische Krebserkrankungen	schwere aplastische Anämie	EWOG-SAA 2010 (schwere aplastische Anämie)	https://ewog-mds-saa.org/registries.html	internationale EWOG-Studiengruppe; Universitätskinderklinik Freiburg	E	Erhebung
69	pädiatrische Krebserkrankungen	Neuroblastom	Prospective Study Registry regarding peripheral neuroblastic tumours presenting with spinal canal involvement (SCI)	https://www.aieop.org/web	Associazione Italiana Ematologia-Oncologia Pediatrica (AIEOP), Italy	E	Erhebung
70	pädiatrische Krebserkrankungen	Nephroblastom	SIOP 2001 / GPOH; Registerstudie zur Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit einem Nephroblastom	https://www.gpoh.de/kinderkrebsinfo/content/fachinformationen/studienportal/onkologische_studien_und_register/siop_2001__gpoh/index_ger.html	Gesellschaft für pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)	E	Erhebung
71	pädiatrische Krebserkrankungen	Weichteilsarkome und andere Weichteiltumore bei Kindern, Jugendlichen	CWS-Register SoTiSaR – Register für Weichteilsarkome und andere Weichteiltumore bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen (Soft Tissue Sarcoma Registry)	https://www.klinikum-stuttgart.de/medizin-pflege/cws	Cooperative Soft Tissue Sarcoma Study Group CWS der GPOH	E	Erhebung

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
		und jungen Erwachsenen					
72	pädiatrische Krebserkrankungen	Nierentumore	UMBRELLA SIOP-RTSG 2016 Umbrella NIS (= nichtinterventionelle Studie, ähnlich einem Register) – (RTSG = Renal Tumour Study Group)	https://www.gpoh.de/kinderkrebsinfo/content/fachinformationen/studienportal/onkologische_studien_und_register/umbrella_siop_rtsg_2016/index_ger.html	Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)	E	Erhebung
73	pädiatrische Krebserkrankungen / seltene hämatologische Erkrankungen	Transplantation von hämatopoetischen Stammzellen (HCT), CAR-T-Zell-Therapie	The EBMT Registry (European Society for Blood and Marrow Transplantation)	https://www.ebmt.org/ebmt	EBMT (European Society for Blood and Marrow Transplantation)	E	Erhebung
74	pädiatrische Krebserkrankungen / seltene hämatologische Erkrankungen	Transplantationen mit blutbildenden Stammzellen (SZT)	Österreichisches Stammzelltransplantationsregister (ASCTR)	https://www.oegho.at/arbeitsgruppen/stammzelltransplantation/aufgaben-ziele/	ÖGHO (Österreichische Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie – Arbeitsgruppe SZT)	E	Erhebung
75	pädiatrische Krebserkrankungen / seltene hämatologische Erkrankungen	Stammzelltransplantation bei primären Immundefekten	SCETIDE Registry (Stem Cell Transplant for primary Immune Deficiencies in Europe)	https://esid.org	ESID BMT EBMT – Inborn Errors WP European Society for Immunodeficiencies	E	Erhebung
76	pädiatrische Krebserkrankungen / seltene hämatologische Erkrankungen	chronische GVHD (Graft-versus-Host-Erkrankung; Komplikation, die speziell bei der allogenen Blutstammzelltransplantation auftritt)	International GvHD Registry	https://www.ukr.de/innere-medizin-3/informationen-der-klinik-und-poliklinik/zentren/deutsch-oesterreich-schweizer-gvhd-consortium	deutsch-österreichisch-schweizerisches GVHD Consortium	E	Erhebung
77	pädiatrische Krebserkrankungen / seltene Immundefizienzen	primäre Immundefekte	ESID: Europäisches Patientenregister für primäre Immundefekte	https://esid.org/working-parties/registry-working-party	ESID: European Society für Immunodeficiencies, Med. Universitätsklinik Freiburg	E	Erhebung
78	pädiatrische Krebserkrankunge / seltene hämatologische Erkrankungen	akute lymphoblastische Leukämie (ALL)	AGMT_ALL Registry – Registry and Biobank for the collection of clinical data and biomaterial from adult ALL patients	https://www.agmt.at/all-registry/?lang=en/	Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie gemeinnützige GmbH	E	Erhebung
79	seltene Immundefizienzen und seltene autoinflammato-	pädiatrisches Rheuma	pädiatrische Rheumatologie	—	Pädiatrische Rheumatologie, Klinik für Pädiatrie I, Depart-	D	Erhebung

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
	rische und Auto-immunkrankheiten sowie Kinderkrank-heiten und rheuma-tische Erkrankungen				ment Kinder- und Jugend-heilkunde, Medizinische Uni-versität Innsbruck		
80	seltene Immun-defizienzen und seltene autoinflamma-torische und Auto-immunkrankheiten sowie Kinderkrank-heiten und rheuma-tische Erkrankungen	pädiatrisches Rheuma	Kerndokumentation rheumakranker Kin-der und Jugendlicher	https://www.gkjr.de/forschungspro-jekte/kerndokumentation/doku-mentationsablauf/	GKJR: Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie	E	Erhebung
81	seltene Immun-defizienzen und seltene autoinflamma-torische und Auto-immunkrankheiten sowie Kinderkrankhei-ten und rheumatische Erkrankungen	pädiatrisches Rheuma	BiKeR-Register: Biologika in der Kinder-rheumatologie	https://biker-register.de	GKJR: Gesellschaft für Kinder- und Jugendrheumatologie	E	Erhebung
82	seltene Immun-defizienzen und seltene autoinflamma-torische und Auto-immunkrankheiten sowie Kinderkrankhei-ten und rheumatische Erkrankungen	autoinflammatori-sche Erkrankungen	EUROFEVER: The Eurofever registry	https://www.printo.it/eurofever/re-gistry	PRINTO: Paediatric Rheuma-tology INternational Trials Organisation	E	Erhebung
83	seltene Immun-defizienzen und seltene autoinflamma-torische und Auto-immunkrankheiten sowie Kinderkrankhei-ten und rheumatische Erkrankungen	primäre Immun-defekte	ESID: Europäisches Patientenregister für primäre Immundefekte	https://esid.org/working-parties/re-gistry-working-party	ESID: European Society für Immunodeficiencies, Med. Universitätsklinik Freiburg	E	Erhebung

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
84	seltene Immundefizienzen und seltene autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten sowie Kinderkrankheiten und rheumatische Erkrankungen, seltene Hauterkrankungen	Behçet-Krankheit	Innsbrucker Register für Morbus Adamantiades-Behçet: retrospektive und prospektive Datenerhebung	https://ctc.tirol-kliniken.at/page.cfm?vpath=oeffentliche&action=viewdetail&studie=7852	Tirol Kliniken	D	Orphanet Austria
85	seltene Immundefizienzen und seltene autoinflammatorische und Autoimmunkrankheiten sowie Kinderkrankheiten und rheumatische Erkrankungen	primäre Immundefekte (PID)	PID-Register der Abteilung für Rheumatologie im Rahmen des CCII	https://innere-med-3.meduniwien.ac.at/unsere-abteilungen/rheumatologie	Medizinische Universität Wien Universitätsklinik für Innere Medizin III Klinische Abteilung für Rheumatologie	E	Antragsunterlagen
86	seltene hämatologische Krankheiten	Hämophilie	Österreichisches Hämophilie Register (ÖHR): Register für Patientinnen und Patienten mit angeborener Gerinnungsstörung	—	Universitätsklinik für Innere Medizin I, Medizinische Universität Wien	E	Erhebung, Orphanet Austria
87	seltene hämatologische Krankheiten	Hodgkin-Lymphom (HL), Non-Hodgkin-Lymphom (NHL)	AGMT Austrian Lymphoma Registry	https://clinicaltrials.gov/study/NCT06294652	Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie	E	Orphanet Austria
88	seltene hämatologische Krankheiten	Peripheres T-Zell-Lymphom	Austrian Registry and Biobank of Peripheral T-cell Lymphomas	https://www.agmt.at/ptcl-registry	Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie	E	Orphanet Austria
89	seltene hämatologische Krankheiten	chronische Immunthrombozytopenie (ITP) / autoimmunhämolytische Anämie (AIHA) / Evans-Syndrom (ES)	Register für Schwere Immunzytopenien	https://www.sic-reg.org	MUW Graz	D	Orphanet Austria
90	seltene hämatologische Krankheiten	myelodysplastisches Syndrom (MDS)	European Myelodysplastic Syndromes (MDS) Registry	https://eumds.org	ECSG, Department of Health Sciences, University of York	E	Orphanet Austria
91	seltene hämatologische Krankheiten	familiäre hämophagozytische Lympho-	Register für histiozytäre Erkrankungen	https://www.oegho.at/arbeitsgruppen/histiozytaere-erkrankungen/register	Österreichische Gesellschaft für Hämatologie & Medizinische Onkologie	E	Orphanet Austria

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
		histiozytose, Langerhans-Zell-Histiozytose, histiozytäres Sarkom, Non-Langerhans-Zell-Histiozytose					
92	seltene hämatologische Krankheiten	schwere chronische Neutropenie	Austrian severe chronic neutropenia patient registry – contributes to the SCN international registry (SCNIR)	https://severe-chronic-neutropenia.org/en	Severe Chronic Neutropenia International Registry (SCNIR), Hannover	E	Orphanet Austria
93	seltene hämatologische Krankheiten	Mastozytose	Central Data Registry of The European Competence Network on Mastocytosis	https://innere-med-1.meduniwien.ac.at/unsere-klinischen-abteilungen/haematologie-und-haemostaseologie/projekte/ecnm-registry-european-competence-network-mastocytosis/registry	Medizinische Universität Wien, AKH Wien, Universitätsklinik für Innere Medizin I	D	Orphanet Austria
94	seltene hämatologische Krankheiten	Myelom	Österreichisches Myelom Register	https://www.oegho.at/forschung/klinische-register	Österreichische Gesellschaft für Hämatologie & Medizinische Onkologie	E	Orphanet Austria
95	seltene hämatologische Krankheiten	hereditäre/kongenitale thrombotische-thrombozytopenische Purpura (hTTP), auch bekannt als Upshaw-Schulman-Syndrom	Hereditäre Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura Register	https://ttpregistry.net/de	INSELSPITAL, Universitätsspital Bern	E	Orphanet Austria
96	seltene hämatologische Krankheiten	Diamond-Blackfan-Anämie (DBA)	DBA-Register (Diamond-Blackfan-Anämie (DBA)	https://dba-registry.org/index.html	(deutsche) Gesellschaft für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie (GPOH) und Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie; Universitätsklinikum Freiburg	E	Antragsunterlagen
97	seltene hämatologische Krankheiten	Sichelzellkrankheit	GPOH-Register Sichelzellkrankheit	https://www.sichelzellkrankheit.info/patientenregister	(deutsche) Gesellschaft für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie (GPOH) – Konsortium Sichelzellkrankheit; Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin Heidelberg	E	Antragsunterlagen

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
98	seltene hämatologische Krankheiten	Histiozytose	Histiocytosis Online Registry – Linz	http://extgir01.elisabethinen.or.at/cancercenter	Center for Histiocytic Diseases in Adulthood / Ambulanz für histiozytäre Erkrankungen Linz	D	Erhebung
99	seltene hämatologische Krankheiten	Amyloidose	österreichisches interdisziplinäres Amyloidose-Register, AIDA	—	Interdisziplinäres Amyloidosezentrum der MUW	D	Antragsunterlagen
100	seltene hämatologische Krankheiten	CAR-T-Zell-Therapie	Nationales Register für CAR-T-Zell-Therapien	—	Austrian CAR-T Cell Network	E	Antragsunterlagen
101	seltene hämatologische Krankheiten	paraproteinassoziierte Systemerkrankungen	lokales Register für alle paraproteinassoziierten Systemerkrankungen	—	Interdisziplinäres Amyloidosezentrum der MUW	D	Antragsunterlagen
102	seltene hämatologische Krankheiten	ATTR-Amyloidose	lokales Register für ATTR-Amyloidose	—	Interdisziplinäres Amyloidosezentrum der MUW	D	Antragsunterlagen
103	seltene hämatologische Krankheiten	monoklonale Gammopathien	lokales Register für alle monoklonalen Gammopathien (MGUS, SMM, MM, MGRS, MGCS und Amyloidosen	—	Interdisziplinäres Amyloidosezentrum der MUW	D	Antragsunterlagen
104	seltene Augenkrankheiten	Netzhautdystrophien	genetische Varianten bei Netzhautdystrophien	—	Universitäts-Augenklinik Graz	D	Erhebung
105	seltene Augenkrankheiten	hereditäre Optikusatrophien	hereditäre Optikusatrophien	—	Universitäts-Augenklinik Graz	D	Erhebung
106	seltene Augenkrankheiten	erbliche Netzhauterkrankung, Retinitis pigmentosa	Global Patient Registry of Inherited Retinal Diseases (EYE RD)	https://globaltrialfinder.janssen.com/trial/cr109326	Janssen Research & Development	E	Erhebung
107	seltene Augenkrankheiten	Pilzkeratitide	Salzburger Pilzregister	—	Zentrum für seltene Erkrankungen des vorderen Augenabschnitts und ihre Auswirkungen	D	Antragsunterlagen
108	seltene Augenkrankheiten	Hornhauttransplantation	Hornhautwarteliste	—	Zentrum für seltene Erkrankungen des vorderen Augenabschnitts und ihre Auswirkungen	D	Antragsunterlagen
109	seltene Atemwegserkrankungen	Mukoviszidose (zystische Fibrose)	European Cystic Fibrosis Society Patient Registry	https://www.ecfs.eu/ecfspr	European Cystic Fibrosis Society	E	Erhebung
110	seltene Atemwegserkrankungen	Lungenhochdruck	Register für Patientinnen und Patienten mit Lungenhochdruck	https://innere-med-2.meduniwien.ac.at/unsere-abteilungen/kardiologie	Ambulanz für Lungenhochdruck AKH-MedUniWien	D	Erhebung

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
111	seltene Atemwegserkrankungen	primäre ciliäre Dyskinesie (PCD)	International registry for Primary Ciliary Dyskinesia (PCD)	https://www.pcdregistry.eu/Login.xhtml	BESTCILIA consortium, University Children's Hospital Münster, Department of General Pediatrics, Münster	E	Erhebung
112	seltene Atemwegserkrankungen	interstitielle Lungenerkrankungen im Kindesalter	chILD-EU Register	https://www.childeu.net/child-eu-register/3cfa8aaa43213568	chILD-EU research consortium represented by Ludwig-Maximilians-University, Munich Pediatric Pneumology	E	Erhebung
113	seltene Atemwegserkrankungen	interstitielle Lungenerkrankungen	Clinical Database for the Early Recognition of Pulmonary Parenchymal Involvement in Patients With Systemic Diseases Bearing a Risk for Interstitial Lung Disease	https://clinicaltrials.gov/study/NCT04707781#study-overview	Medizinische Universität Graz, Klinische Abteilung für Pulmonologie	D	Orphanet Austria
114	seltene Atemwegserkrankungen	Alpha-1-Antitrypsinmangel	Österreichisches Alpha-1 Antitrypsin Register	—	—	D	Orphanet Austria
115	seltene Atemwegserkrankungen	pulmonale Hypertonie	PH Datenbank	—	Medizinische Universität Graz, Universitätsklinik für Innere Medizin, Klinische Abteilung für Pulmonologie	D	Erhebung
116	seltene Krankheiten des Nervensystems	seltene neurologische Erkrankungen	Seltene neurologische Erkrankungen in Österreich – eine Registerstudie	—	Zentrum für seltene Bewegungsstörungen Innsbruck; MUI und Tirol Kliniken	D	Erhebung
117	seltene Krankheiten des Nervensystems	Friedreich-Ataxie	UNIFAI (Natural History Study of Friedreich's Ataxia)	https://www.curefa.org/clinical-studies/friedreich-ataxia-global-clinical-consortium-unified-natural-history-study-unifai/	Medical University Innsbruck; Friedreich Ataxia global clinical consortium (Foundation, non-profit)	E	Erhebung
118	seltene Krankheiten des Nervensystems	Spinozerebelläre Ataxie (SCAs)	SCA global (spinocerebellar ataxias)	SCA eTrials	Ataxia Global Initiative (verwaltet über Universität Tübingen)	E	Erhebung
119	seltene Krankheiten des Nervensystems	hereditäre spastische Paraplegie	TreatHSP (hereditäre spastische Paraplegie)	www.treathsp.net	Deutsche Forschungsgemeinschaft BmbF	E	Erhebung
120	seltene Krankheiten des Nervensystems	Huntington-Erkrankung	EnrollHD (Huntington)	www.enroll-hd.org	CHDI Foundation, Inc.	E	Erhebung
121	seltene Krankheiten des Nervensystems	Rückenmarksverletzung	ASCIS – The Austrian Spinal Cord Injury Study	http://www.ascis.at	Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg; Universitätsklinikum Salzburg	D	Orphanet Austria

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
122	seltene Krankheiten des Nervensystems	seltene Krankheiten des Nervensystems	ERN-RND Registry	https://www.ern-rnd.eu/ern-rnd-registry	University Hospital Tübingen (and is being implemented as a REDCap database)	E	ERN
123	seltene Krankheiten des Nervensystems	Aicardi-Goutières-Syndrom	Aicardi-Goutières-Syndrom Register (AGS-Register)	—	Zentrum für pädiatrische Bewegungsstörung, Wien	D	Antragsunterlagen
124	seltene Krankheiten des Nervensystems	tiefe Hirnstimulation (THS) bei Patientinnen und Patienten unter 18 J. mit primärer Dystonie	GEPESTIM – Tiefe Hirnstimulation vor dem 18. Lebensjahr bei Patientinnen und Patienten mit im Kindesalter begonnener dyskinetischer Bewegungsstörung: Eine deutsche Registerstudie zur Qualitätssicherung	https://drks.de/search/de/trial/DRKS00006778	Uniklinik Köln Neurologie	E	Antragsunterlagen
125	seltene, komplexe und nichtdiagnostizierte Hautkrankheiten	Epidermolysis bullosa	EB Haus Austria Patientenregister	—	EB Haus Austria	D	Erhebung
126	seltene, komplexe und nichtdiagnostizierte Hautkrankheiten	Epidermolysis bullosa	EBCare Registry	https://ebcare.patientcrossroads.org	Invitae (medical genetics company)	E	Orphanet Austria
127	seltene, komplexe und nichtdiagnostizierte Hautkrankheiten	Keratosen	Verhornungsstörungen	https://filemaker.tirol-kliniken.cc/fmi/webd	Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Verhornungsstörungen, Univ.-Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie Innsbruck	D	Erhebung
128	seltene erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm-)Anomalien	Eingriffe wegen Morbus Hirschsprung, kongenitaler Zwerchfellhernie, Ösophagusatrasie, anorektaler Fehlbildungen, Omphalozele und Gastroschisis	EPSA (European Pediatric Surgical Audit) | ERNICA Registry	https://dataentry.mrdm.eu	nicht bekannt	E	Erhebung
129	seltene erbliche und angeborene (Verdauungs- und Magen-Darm-)Anomalien	nekrotisierende Enterokolitis	Vermont-Oxford Register	—	Universitätsklinikum AKH Wien, Angeborene Fehlbildungen und erworbene Erkrankungen des Verdauungstraktes, Zwerchfellhernien und Bauchwanddefekte	D	Erhebung

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
130	erbliche Stoffwechsel-störungen	Entwicklungsstörun-gen	Murmeltierregister – für Patientinnen und Patienten mit Entwicklungsstörungen	—	Typ-B-Expertisezentrum für angeborene Stoffwechseler-krankungen mit Schwerpunkt Mitochondriopathien und lysosomale Erkrankungen, Universitätskinderklinik Salz-burg	D	Erhebung
131	erbliche Stoffwechsel-störungen	mitochondriale Erkrankungen	mitoREGISTRY: Register für Patientinnen und Patienten mit mitochondrialen Er-krankungen	https://www.mitonet.org/netz-werk/patientenregister_biobank	LMU Klinikum, Friedrich-Baur-Institut an der Neurolo-gischen Klinik und Poliklinik	E	Erhebung
132	erbliche Stoffwechsel-störungen	Alpha-Mannosidose	SPARKLE; CLI-MZYMMI-12, DAS ALPHA-MANNOSIDOSE-REGISTER: Eine multizentrische, internationale, nicht-interventionelle, prospektive Kohorte bei Alpha-Mannosidose-Patienten	https://catalogues.ema.eu-ropa.eu/node/2130/administrative-details	Chiesi Pharmaceutical	E	Erhebung
133	erbliche Stoffwechsel-störungen	Homocystinurie und Methylierungs-defekte	EHOD – Europäisches Register und Netz-werk für Stoffwechselkrankheiten vom In-toxikationstyp und Europäisches Netzwerk und Register für Homocystinurien und Methylierungsdefekte	https://www.e-hod.org	European network and regis-try for homocystinurias and methylation defects	E	Erhebung
134	erbliche Stoffwechsel-störungen	erbliche Stoffwech-selstörungen	European Registry and Network for Intoxi-cation Type Inherited Metabolic Diseases (E-IMD)	https://www.eimd-registry.org	akademische Eigenverwal-tung, Consortium	E	Erhebung
135	erbliche Stoffwechsel-störungen	Neurotransmitter-defekte	International Working Group on Neuro-transmitter Disorders (iNTD)	https://intd-online.org	akademische Eigenverwal-tung, Consortium	E	Erhebung
136	erbliche Stoffwechsel-störungen	Erbliche Stoffwech-selstörungen	U-IMD – Unified European Registry for In-herited Metabolic Disorders	—	Heidelberg University Hospi-tal	E	Erhebung

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers	Link	Registerbetreiber	D/E***	Quelle
137	erbliche Stoffwechsel-störungen	familiäre Hypercho-lesterinämie (FH)	FH Register (familiäre Hypercholester-inämie)	https://fhchol.at/fh-diagnose/fh-register	Österreichische Atherosckle-rosegesellschaft	E	Erhebung

* nach ERN-Logik, nach Zuordnung der Zentren, welche diese Register eingemeldet haben, und nach Einschätzung der NKSE; manche Erkrankungen sind mehreren Krankheits-gruppen zuzuordnen, es wurde die primäre Krankheitsgruppe für diese Auflistung ausgewählt

** Diese Register wurden von den Zentren bzw. von Orphanet gelistet; nicht alle genannten Erkrankungen sind per se „selten", aber es gibt seltene Ausprägungen dieser Erkran-kungen.

***D = direkt vom Zentrum geführtes Register; E = Meldung an ein externes Register

n. b. = nicht bekannt

keine Meldung zu seltenen hepatologischen Krankheiten (ERN RARE-LIVER), seltenen Bindegewebs- und muskuloskelettalen Krankheiten (ERN ReCONNET,) Transplantation im Kindesalter (ERN TRANS-PLANT-CHILD), seltenen Fehlbildungssyndromen, geistigen und anderen neurologische Entwicklungsstörungen (ERN-ITHACA), seltenen multisystemischen Gefäßerkrankungen (ERN VASCERN)

Quelle: GÖG

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Anhang 3: Liste der in Orphanet angeführten Patientenregister für SE in Österreich

Abbildung 1: Österreichische Register in Orphanet (April 2024)

AUSTRIA (33 registries)		
ENGLISH LABEL OF THE REGISTRY/COHORT	COVERAGE	AFFILIATION
AGMT (Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie): ALL-Registry and Biobank	National	Public
AGMT (Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie): Austrian Registry on Hypomethylating Agents in Myeloid Neoplasms	National	Public
AGMT (Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie): Head and neck tumor registry Austria	National	Public
AGMT (Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie): MBC-Registry (Metastatic breast cancer in Austria)	National	Public
AGMT (Arbeitsgemeinschaft medikamentöse Tumortherapie): PTCL registry (T-cell lymphoma in Austria)	National	Public
ASCIS - The Austrian Spinal Cord Injury Study	National	Public
Austrian alpha-1 antitrypsin deficiency registry - contributes to the Alpha One International Registry (AIR)	National	Public
Austrian brain tumor registry	National	Public
Austrian cancer registry - contributes to the RARECARE project	National	Public
Austrian chronic myeloid leukemia registry	National	Public
Austrian cystic fibrosis patient registry - contributes to the EUROCARE CF registry	National	Public
Austrian GIST registry	National	Public
Austrian Hemophilia Registry - Registry for patients with inborn coagulation defects	National	Public
Austrian myeloma registry	National	Public
Austrian registry for inborn errors of metabolism	National	Public
Austrian Registry on Acquired Hemophilia	National	Public
Austrian severe chronic neutropenia patient registry - contributes to the SCN international registry (SCNIR)	National	Public
Bone and soft tissue tumor registry Graz	Regional	Public
Ceprotin Treatment Registry	National	Public
Cleft registry of the Austrian Cleft Palate Craniofacial Association	National	Public
Disorders of Cornification Innsbruck	Regional	Public
Innsbruck registry for Adamantiades-Behcet disease: Retrospective and prospective data collection	Regional	Public
MDS: Austrian myelodysplastic syndromes patient registry - contributes to the European Myelodysplastic Syndromes (MDS) Registry	National	Public
NF-10 - Prospective collection of potentially prognostically relevant data in patients with indolent non-follicular B-cell lymphoma	National	Public
Non-Interventional, web-based Registry for Histiocytic Disorders	National	Public
Registry for Philadelphia chromosome-positive acute lymphoblastic leukemia in childhood and adolescence	National	Public
Registry for relapsing acute lymphoblastic leukemia in childhood and adolescence	National	Public
Registry of the NHL-BFM study group for all subtypes of Non-Hodgkin lymphoma in children and adolescents	National	Public
Registry of the University Clinic of Oral and Maxillofacial Surgery Salzburg	Regional	Public
Severe Immune Cytopenia Registry	Regional	Public
Skin cancer syndrome registry Graz	Regional	Public
Styrian registry of congenital anomalies - contributes to the EUROCAT network	Regional	Public
Upshaw-Schulman-Syndrome registry	National	Public

AUSTRIA - Coordination (2 registries)	
ENGLISH LABEL OF THE REGISTRY/COHORT	AFFILIATION
EBCare Registry	Public
International aHUS registry	Public

Quelle: Orphanet (2024)

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

Anhang 4: Fragenkatalog zur Erhebung der Patientenregister im Bereich seltene Erkrankungen in Österreich

Abbildung 3: Fragenkatalog Registererhebung

Gesundheit Österreich GmbH

V5; 18.11.2024; NKSE (NZ)

Fragenkatalog zur Erhebung der Patientenregister bei seltenen Erkrankungen in Österreich

Sehr geehrte Damen und Herren,

in Österreich werden Daten zu seltenen Erkrankungen (SE) nicht zentral erfasst, sondern bei spezialisierten Zentren wie z.B. designierten Expertisezentren in Registern dokumentiert. Eine gesammelte Übersicht zu Patientenregistern im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen (SE) fehlt jedoch.

Ziel dieser Erhebung **im Auftrag des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz** ist es, einen **Überblick bestehender Register zu seltenen Erkrankungen** in der österreichischen Versorgungslandschaft zu bekommen („Wer sammelt welche Daten und auf welche Art und Weise?"). In weiterer Folge soll der **Weiterentwicklungsbedarf** im Hinblick auf eine **Etablierung eines umfassenden und qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems zu seltenen Erkrankungen** bzw. eines **nationalen Registers** identifiziert werden. Die Ergebnisse der Erhebung werden in Form einer aggregierten und anonymisierten Zusammenfassung dargestellt.

Wir würden Sie bitten den Fragebogen **online** bis zum **04. Dezember 2024** für alle Register*, die Ihr Zentrum führt oder an dem sich Ihr Zentrum beteiligt, im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen auszufüllen. Bitte den Link ggfs. an die zuständigen Personen für Patientenregister weiterleiten!

Link:
https://survey.goeg.at/index.php/575889?lang=de

Hier gibt es die Möglichkeit den Fragebogen als Word-Dokument (als Ausfüllhilfe) herunterzuladen.

Vielen herzlichen Dank!

** Definition Register: Ein Patientenregister ist eine organisierte Sammlung von (klinischen und/oder anderen) Daten, bei dem Beobachtungsmethoden anwendet werden:*

- *um Ergebnisse für eine durch eine bestimmte Krankheit, einen bestimmten Zustand oder eine bestimmte Belastung definierte Population zu bewerten,*
- *um einem oder mehreren erklärten wissenschaftlichen, klinischen oder politischen Zwecken zu dienen.*

(Quelle: übersetzt und angepasst von Gliklich R., et al. 2020)

Kontakt: selteneerkrankungen@goeg.at

Fragen

* verpflichtende Angaben

00) Allgemeine Angaben*

0.1) **Name der ausfüllenden Person:** *[Freitext]*
0.2) **Kontaktdaten der ausfüllenden Person:**
  0.2.1) E-Mail Adresse: *[Freitext]*
  0.2.2) Tel. Nr.: *[Freitext]*
0.3) **Name des Expertisezentrums / der Einrichtung wo das Register geführt oder von dem aus eingemeldet wird:** *[Freitext]*
0.4) **Status des Expertisezentrums:** *designiertes Expertisezentrum / angestrebter Status als Expertisezentrum / assoziiertes nationales Zentrum / sonstige: ..... [Freiext]*
0.5) **Wie viele Register zu seltenen Erkrankungen werden direkt an Ihrer Einrichtung geführt?** (Falls Ihre Einrichtung kein eigenes Register führt, so tragen Sie bitte "0" ein. Für jedes angeführte Register sind in weiterer Folge Detailfragen zu beantworten. Falls es mehr als 10 Register sind, so starten Sie bitte für die weiteren Register den Fragebogen neu.) *[Freitext in Zahlen]*
0.6) **An wie viele externe Register in Österreich oder außerhalb Österreichs liefert Ihre Einrichtung Daten/Informationen?** (Falls Ihre Einrichtung keine Daten/Informationen an externe Register meldet, so tragen Sie bitte "0" ein. Nicht gemeint sind hier Datenmeldungen an die European Reference Networks (ERNs). Für jedes angeführte Register sind in weiterer Folge Detailfragen zu beantworten. Falls es mehr als 10 Register sind, so starten Sie bitte für die weiteren Register den Fragebogen neu.) *[Freitext in Zahlen]*

Falls Frage 0.5) >0 beantwortet wurde – Weiterleitung zu Teil 1; und Wiederholung der Fragen für die Anzahl der angeführten Register
Falls Frage 0.6) >0 beantwortet wurde – Weiterleitung zu Teil 2; und Wiederholung der Fragen für die Anzahl der angeführten Datenmeldungen an externe Register

1) **Direkt am Zentrum lokalisierte Register:**
1.1) **Name des Registers:** *[Freitext]* *
1.2) **Link zum Register?** *[Freitext]*
1.3) **Ist das Register in Orphanet erfasst?** *[ja/nein]* *
1.4) **Wann wurde das Register eingeführt? (Bitte um Angabe Monat, Jahr)** *[Freitext - Jahr]* *
1.5) **Wann wurde das Register zuletzt von Ihrer Einrichtung aktualisiert?** *[Freitext]* *
1.6) **Welchen <u>primären</u> Zweck erfüllt das Register?** * *[Mehrfachnennung möglich]*

- Epidemiologisches Register / Surveillance-Register (Datensammlung zu Prävalenz und Inzidenz, der Ausbreitung, dem Verlauf, dem Zusammenhang von Risikofaktoren, den Auswirkungen von Umwelteinflüssen und regionalen Unterschieden)
- Erkrankungsspezifisches Register (Daten zu Patientinnen mit einem bestimmten Krankheitsbild; der Unterschied zu epidemiologischen Registern liegt hier dabei, dass keine Aussagen zur Prävalenz bzw. Inzidenz getroffen werden)
- Qualitätsregister (Qualität der Gesundheitsversorgung für Patient*innen)
- Produktspezifisches Register für Medizinprodukte oder Arzneimittel (Überwachung der Sicherheit von Medizinprodukten oder Arzneimitteln)

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

- Prozedurspezifisches Register (Sicherheit von bestimmten Prozeduren)
- Forschung (Registerstudien), präklinische Forschung und Register für Freiwillige
- *Anderen Zweck: .... [Freitext]*

1.7) **Anzahl bisher registrierter Patientinnen/Patienten seit Beginn des Registers:** * *[Freitext]* *

1.8) **Welche klinischen Einschlusskriterien bestehen für das vorliegende Register?** * *[Freitext]*

1.9) **Geographische Abdeckung der erfassten Patient:innen:** * *österreichweit / überregional (mehrere Bezirke, mehrere Bundesländer)/ regional (Bezirk, Gemeinde) / international*

1.10) **Wie viele datenerfassenden Einrichtungen sind in dem Register aktiv?** *

- Aus Österreich: [Freitext]
- International: [Freitext]

1.11) **Auf welchem EDV-System basiert das Register bzw. welches Programm wird genutzt?** * *[Freitext]*

1.12) **Werden die Daten über papierbasierte Formulare händisch, über eine webbasierte Dateneingabe und/oder aus anderen Quellen erhoben?** * *[Freitext]*

1.13) **Ist das Register mit anderen Registern auf nationaler oder internationaler Ebene verknüpft?** * *[ja/nein]*

- wenn ja mit welchen? *[Freitext]*
- wenn nein, ist es verknüpfbar? *[ja/nein]*

1.14) **Einverständniserklärung:** Wird eine Einwilligung der Patientinnen oder Patienten zur Erfassung der personenbezogenen Daten im Register benötigt? * *[ja/nein]*

1.15) Registerinhalte: Welche Datenelemente werden in dem Register erfasst?

1.15.1) Werden folgende Elemente[1] im Register erfasst? *

		Ja (Vollständig)	Teilweise	Nein	Nicht relevant
Pseudonym	Pseudonym Patient				
	- Falls ja, welche Art der Pseudonymisierung wird verwendet?				
Persönliche Informationen	Geburtsdatum				
	Geschlecht				
Patientenstatus	tot/lebendig				
	Sterbedatum				
Pfad der Patientenversorgung	Datum Erstkontakt mit Expertisezentrum				
Krankheitsverlauf	Alter zu Beginn der Symptome				
	Alter bei Diagnoseerstellung				
Diagnose	Diagnose der seltenen Erkrankung gestellt durch das Expertisezentrum - Angabe Orphacode				

[1] basierend auf dem „set of common data elements for rare diseases registration" entwickelt durch die European Platform on Rare disease registration (EU RD Platform)

	Diagnose der seltenen Erkrankung gestellt durch das Expertisezentrum - Angabe ICD-10				
	Genetische Diagnose – Angabe der International classification of mutations (HGVS) / HGNC / OMIM code				
	Undiagnostiziert – unter Angabe wie das definiert wird, nach Phänotyp(en) (HPO) oder Genotyp(en) (HGVS))				
Forschung	Zustimmung der Patientin / des Patienten, für Forschungszwecke kontaktiert werden zu dürfen				
	Zustimmung der Patientin / des Patienten, dass die Daten für andere Forschungszwecke verwendet werden dürfen (z.B. in der Einverständniserklärung)				
	Ist die biologische Probe des Patienten für die Forschung verfügbar?				
	Falls ja in der vorherigen Frage: ist diese biologische Probe in einer Biobank gespeichert?				
	Werden Genomsequezierungsergebnisse im Register erfasst?				
Invalidität	Behinderungsprofil der Patientinnen/Patienten nach der „International Classification of Functioning and Disability (ICF)"				

1.15.2) **Welche weiteren Elemente werden noch in dem Register erfasst?** * *[Freitext]*

1.16) **Finanzierung:** Wie ist die Finanzierung für die Führung des Registers und die Einmeldung geregelt? * *[Freitext]*

1.17) **Ist es möglich einen vollständigen, exemplarischen, anonymisierten Auszug aus dem Datensatz zu erhalten, in dem die dokumentierten Elemente/Variablen ersichtlich sind?** * *[ja/nein]*

- Falls ja – Uploadmöglichkeit

1.18) **Sonstige Anmerkungen zum Register:** *[Freitext]*

2. Beteiligung an einem Register für die betreuten seltenen Erkrankungen:

2.1) **Name des Registers:** * *[Freitext]*

2.2) **Betreibende Organisation:** * *[Freitext]*

2.3) **Wann erfolgte die letzte Datenmeldung aus Ihrer Einrichtung?** *[Bitte um Angabe Monat,Jahr. Freitext]* *

2.4) **Welchen primären Zweck erfüllt das Register?** * *[Mehrfachnennung möglich]*

- Epidemiologisches Register / Surveillance-Register (Datensammlung zu Prävalenz und Inzidenz, der Ausbreitung, dem Verlauf, dem Zusammenhang von Risikofaktoren, den Auswirkungen von Umwelteinflüssen und regionalen Unterschieden)

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich

- Erkrankungsspezifisches Register (Daten zu Patientinnen mit einem bestimmten Krankheitsbild; der Unterschied zu epidemiologischen Registern liegt hier dabei, dass keine Aussagen zur Prävalenz bzw. Inzidenz getroffen werden)
- Qualitätsregister (Qualität der Gesundheitsversorgung für Patient*innen)
- Produktspezifisches Register für Medizinprodukte oder Arzneimittel (Überwachung der Sicherheit von Medizinprodukten oder Arzneimitteln)
- Prozedurspezifisches Register (Sicherheit von bestimmten Prozeduren)
- Forschung (Registerstudien), präklinische Forschung und Register für Freiwillige
- *[Freitext]*

2.5)Falls bekannt, wie viele datenerfassenden Einrichtungen sind in dem Register aktiv?

- In Österreich: [Freitext]
- International: [Freitext]
- Nicht bekannt

2.6) **Auf welchem EDV-System basiert das Register bzw. welches Programm wird genutzt für die Dateneinmeldung?** * *[Freitext]*

2.7) **Werden die Daten über papierbasierte Formulare händisch, über eine webbasierte Dateneingabe und/oder aus anderen Quellen erhoben?** * *[Freitext]*

2.8) **Datenmeldung:** Welche Daten werden an das Register gemeldet – bitte nennen Sie die einzelnen Dateninhalte wie Diagnosen, persönliche Daten, Kontakte mit dem Expertisezentrum etc. * *[Freitext]*

2.9) **Einverständniserklärung:** Wird eine Einwilligung der Patientinnen oder Patienten zur Erfassung der personenbezogenen Daten im Register benötigt? * *[ja/nein]*

2.10) **Finanzierung**: Wie ist die Finanzierung der Einmeldung der Daten / Informationen Ihrer Einrichtung geregelt? * *[Freitext]*

2.11) Ist es möglich einen vollständigen, exemplarischen, anonymisierten Auszug Ihrer Datenmeldung zu erhalten? * *[ja/nein]*

- Falls ja – Uploadmöglichkeit

2.12) Sonstige Anmerkungen zur Datenmeldung an das Register: *[Freitext]*

3.) Daten an ERNs:

3.1) **Werden Daten aus einem Register an ein oder mehrere European Reference Networks (ERNs) geliefert?** * *[ja/nein]*

- Falls ja: Welche Daten? *[Freitext]*
- Fall ja: wie oft? *[einmal pro Jahr / halbjährlich / mehrmals im Jahr / monatlich / mehrmals pro Monat / täglich]*

3.2) **Werden andere / nicht-registerbezogene Daten an ein oder mehrere European Reference Networks (ERNs) geliefert?** * *[ja/nein]*

- Falls ja: Welche Daten? *[Freitext]*
- Fall ja: wie oft? *[einmal pro Jahr / halbjährlich / mehrmals im Jahr / monatlich / mehrmals pro Monat / täglich]*

4.) Ist es geplant in den kommenden 1-2 Jahre (weitere) Register einzuführen? * *[ja/nein]*

- Falls ja: welche? *[Freitext]*

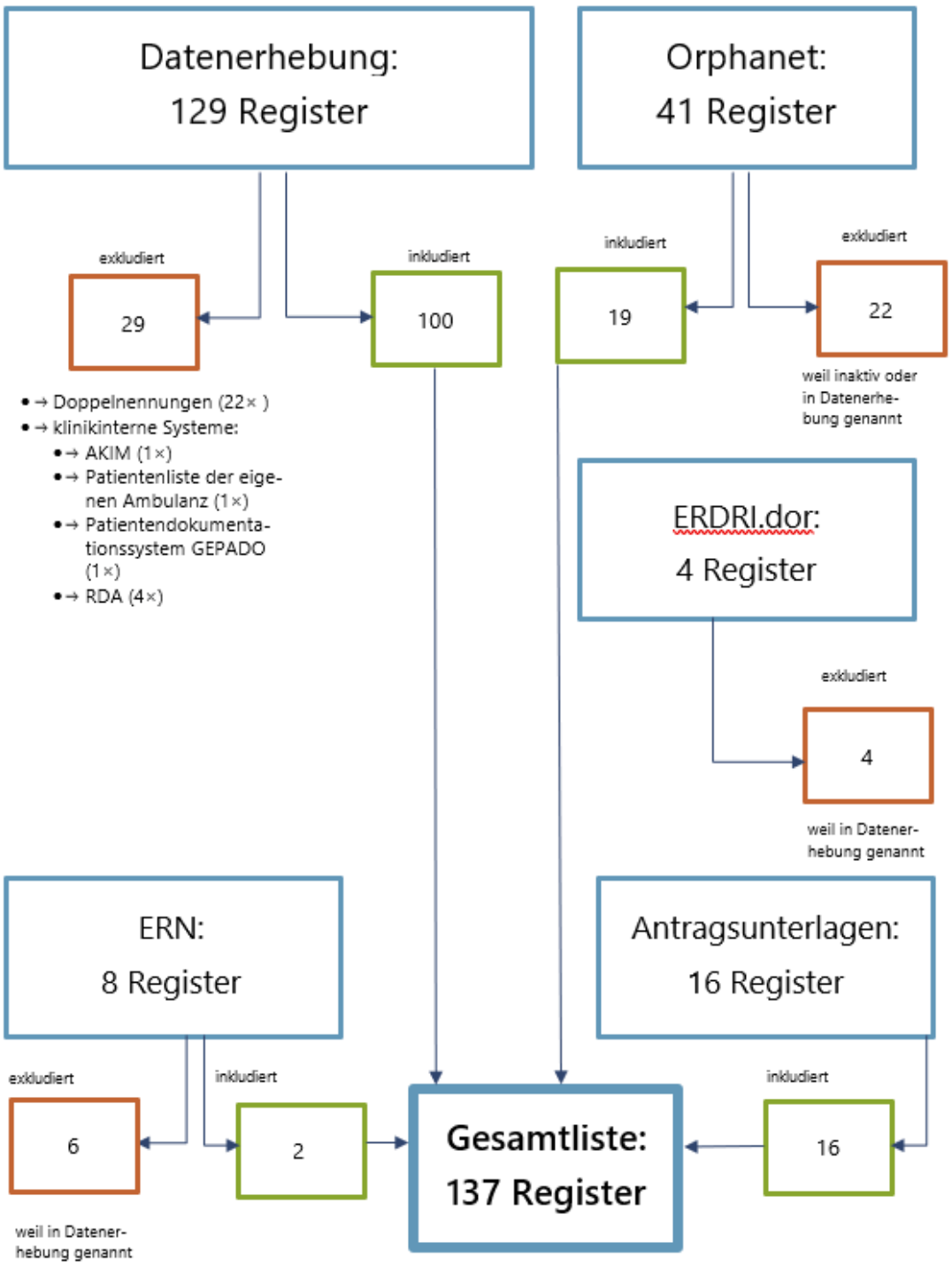
5.) Kommentare zur Erhebung oder den Registern? *[Freitext]*

Vielen Dank für die Teilnahme an der Erhebung!

Quelle: GÖG

Anhang 5: Flowchart zu inkludierten und exkludierten Registern je nach Quelle

Abbildung 4: Inkludierte und exkludierte Register je nach Quelle



Quelle: GÖG

© GÖG 2025, Patientenregister für seltene Erkrankungen in Österreich