

Konzept für ein nationales Register für seltene Erkrankungen in Österreich (RegRare AT)

V.3.0 (26.03.2026)

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



Konzept für ein nationales Register für seltene Erkrankungen in Österreich (RegRare AT)

V.3.0 (26.03.2026)

Autorinnen:

Nina Zimmermann
Christina Einwögerer
Elisabeth Kanitz

Fachliche Begleitung:

Severin Bäck
Christina Dietscher
Lovro Marković
Oriana Salazar Thula

Projektassistenz:

Miriam Spittler-Vranjes

Interner Review:

Karin Eglau
Anna Gruböck
Reinhard Kern
Eva Potura
Raffaella Souhrada
David Würflinger

Die in dieser Publikation dargelegten Inhalte stellen die Auffassungen der Autorinnen und Autoren dar.

Wien, im März 2026

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

Zitiervorschlag: Zimmermann, Nina; Einwögerer, Christina; Kanitz, Elisabeth (2026): Konzept für ein nationales Register für seltene Erkrankungen in Österreich. 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

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

Kurzfassung

Hintergrund

In Österreich sind rund eine halbe Million Personen von einer seltenen Erkrankung (SE) betroffen. Es gibt jedoch derzeit keine nationalen oder internationalen Verzeichnisse, die einen Überblick über SE in Österreich bieten. Dementsprechend wurde im Nationalen Aktionsplan für SE als Ziel die Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich formuliert. Der Bedarf für ein solches nationales Register wurde auch schon mehrfach von behandelnden Zentren oder Expertinnen und Experten vorgebracht. Der Aufbau und die Führung eines Registers beinhalten jedoch zahlreiche Herausforderungen und binden Ressourcen.

Unterstützend ist, dass ab dem 1. Jänner 2026 designierte Expertisezentren für SE in Österreich das vom europäischen Konsortium Orphanet entwickelte Codiersystem ORPHAcodes zur Dokumentation von SE-Fällen anwenden müssen. Dies stellt die Grundlage für die epidemiologische Erfassung von SE in Österreich dar. Zudem existieren in einigen EU-Ländern wie z. B. Frankreich oder Belgien bereits nationale Register für SE bzw. spezialisierte Register in den Europäischen Referenznetzwerken (ERN).

Vor diesem Hintergrund wurde die Gesundheit Österreich GmbH (Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen) beauftragt, ein Konzept für ein nationales Register für SE zu erstellen.

Methode

Das Konzept orientiert sich an Leitfragen zur Klärung der Inhalte und fachlichen Aspekte des Registers, zur Klärung der Datenstrukturen sowie der zu berücksichtigenden nationalen und internationalen Entwicklungen. Auf Basis der Leitfragen wurden Informationen mittels einer Literaturrecherche sowie Desk Research ermittelt. Zudem wurden sieben Onlineinterviews mit nationalen und internationalen Vertreterinnen und Vertretern im Bereich der SE im Zeitraum Juli–September 2025 geführt, deren Inhalte in die vorliegende Konzepterstellung eingeflossen sind.

Schlussfolgerungen für die Konzeption eines nationalen Registers für SE

Das nationale SE-Register wird als modulares System konzipiert, das zunächst einen Basisdatensatz („Epidemiologiemodul“) umfasst, der die systematische Erfassung und Analyse epidemiologischer Daten ermöglicht. Epidemiologische Fragestellungen zur Prävalenz, Inzidenz, Alters- und Geschlechtsverteilung, geografischer Verteilung, Häufigkeit, Dauer bis zur Diagnose sowie Komorbiditäten bei SE sollen durch das Register primär beantwortet werden.

Aufbauend darauf können in weiteren Ausbaustufen zusätzliche Module (z. B. Modul für Qualitätssicherung, Forschung oder Patientinnen und Patienten) integriert werden. Bestehende Register zu SE, deren konkrete Zielsetzungen meist im Forschungsbereich liegen, sollen durch das nationale Register nicht ersetzt werden, sondern, falls gewünscht, mittels entsprechender Schnittstellen an das nationale SE-Register angebunden werden. Interoperabilität und Kollaboration mit internationalen Registern sowie der Beitrag zu europäischen Initiativen sind weitere Ziele des Registers.

Der definierte Basisdatensatz (Minimum Data Set, MDS) orientiert sich am Europäischen Basisdatensatz, um die Interoperabilität mit internationalen Registern zu gewährleisten. Die Daten zur Befüllung des MDS kommen, soweit möglich, aus bereits bestehenden Datenquellen, um den Aufwand bei den Einrichtungen, die mit der Betreuung und Behandlung von Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich betraut sind, möglichst gering zu halten. Die optionalen zusätzlichen Module für Qualitätssicherung und Forschung sind von den behandelnden Einrichtungen selbst zu befüllen. Für das „Epidemiologiemodul“ wird als Datenquelle die Diagnosen- und Leistungsdokumentation (DLD) der Krankenanstalten für den stationären und spitalsambulanten Bereich herangezogen, die primär für die Spitalsfinanzierung (LKF-System) erhoben wird. Zukünftig wird auch die ambulante Leistungs- und Diagnosendokumentation im niedergelassenen Bereich als Datenquelle verwendet werden.

Eine nachhaltige (öffentliche) Finanzierung des Vorhabens muss gewährleistet sein. Eine detaillierte Klärung der technischen Umsetzung, der datenschutzrechtlichen Fragen (Datenschutzkonzept) sowie der rechtlichen Grundlagen wird nach Herstellung des Einverständnisses zum vorliegenden Konzept mit dem Auftraggeber erarbeitet.

Nächste Schritte

Im vorliegenden Konzept werden die wesentlichen Eckpunkte für ein nationales Register für SE in Österreich dargelegt. Es umfasst die Zielsetzung, die vorgesehenen Inhalte, die Dateneinmeldung, die technische Infrastruktur sowie die rechtlichen Grundlagen, Finanzierung und Governance. Das Konzept ist nun hinsichtlich seiner Realisierbarkeit zu prüfen. Weitere Details (z. B. zur Finanzierung und Governance-Struktur) sind zu klären und mit konkreten Schritten zur Umsetzbarkeit zu hinterlegen.

Schlüsselwörter

Register, seltene Erkrankungen, NKSE, NAP.se

Inhalt

Kurzfassung	III
Abbildungen und Tabellen.....	VII
Abkürzungen.....	VIII
1 Ausgangslage	1
1.1 Unzureichende epidemiologische Daten für 500.000 Betroffene in Österreich	1
1.2 Bedarf eines nationalen Registers für SE	3
2 Methodik bei der Konzepterstellung	5
3 Ergebnisse.....	6
3.1 Nationale Entwicklungen	6
3.1.1 Einführung der ORPHAcodes als Grundlage für die epidemiologische Erfassung von seltenen Erkrankungen in Österreich.....	6
3.1.2 Nationale Expertisezentren für SE und Register.....	6
3.1.3 Strategie für Qualitätsregister im Gesundheitswesen.....	7
3.1.4 ELGA und SE	7
3.1.5 Entwicklungen hin zu einer österreichischen Genomdatenbank	8
3.1.6 Bewertungsboard	8
3.1.7 Neugeborenen-Screening.....	8
3.2 Europäische Entwicklungen.....	9
3.2.1 Europäischer Gesundheitsdatenraum (EHDS) und Registerverzeichnis ..	9
3.2.2 Europäischer Basisdatensatz für seltene Erkrankungen und Pseudonymisierungstool	9
3.2.3 Register der Europäischen Referenznetzwerke	10
3.2.4 Joint Action JARDIN.....	11
3.3 Beispiele für nationale Register	11
3.3.1 Internationale Beispiele für nationale Register für seltene Erkrankungen	11
3.3.2 Good-Practice-Beispiel für ein nationales Register in Österreich	13
3.4 Beispiele für IT-Systeme von SE-Registern	14
4 Schlussfolgerungen für die Konzeption eines nationalen SE-Registers.....	15
4.1 Zielsetzung.....	15
4.2 Datenstruktur und Inhalte	18
4.3 Registereinmeldung und Datenerfassung.....	21
4.3.1 Registerpopulation	21
4.3.2 Einmeldung und Datenübermittlung.....	22
4.4 Qualitätssicherung und Auswertung	23
4.5 Technische Infrastruktur	24
4.6 Rechtliche Grundlagen.....	25
4.6.1 Gesetzliche Rahmenbedingungen	25
4.6.2 Datenschutz und Ethik.....	26
4.7 Finanzierung und Ressourcen	28
4.8 Governance.....	28
4.9 Nationale und internationale Vernetzung.....	29

4.10	Herausforderungen	29
5	Zusammenfassung und nächste Schritte	31
	Literatur.....	32

Abbildungen und Tabellen

Abbildungen

Abbildung 1: Module des SE-Registers.....	17
Abbildung 2: Technische Umsetzung.....	25

Tabellen

Tabelle 1: Handlungsfeld 7 des NAP.se – Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext SE	2
Tabelle 2: Gruppierte Auflistung der 16 Elemente des Set of Common Data Elements	10
Tabelle 3: Entwurf Basisdatensatz für das SE-Register und mögliche Datenquellen.....	19
Tabelle 4: Herausforderungen und Lösungsstrategien für die Implementierung eines nationalen SE-Registers.....	30

Abkürzungen

AMG	Arzneimittelgesetz
APS	Austrian Patient Summary
BaMaRa	Lokale Applikation für Dateninput
BMASGPK	Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BNDMR	Banque Nationale de Données Maladies Rares
bPK	bereichsspezifisches Personenkennzeichen
bPK-AS	bereichsspezifisches Personenkennzeichen Amtliche Statistik
bPK-GH	bereichsspezifische Personenkennzeichen Gesundheit
CTR	Clinical Trial Registration
DACH	Deutschland, Österreich, Schweiz
DB	Datenbank
DLD	Diagnosen- und Leistungsdokumentation
DSG	Datenschutzgesetz
DSGVO	Datenschutz-Grundverordnung
ERDRI.dor	European Directory of Registries
ECIS	European Cancer Information System
EDV	elektronische Datenverarbeitung
EHDS	Europäischer Gesundheitsdatenraum
eHVD	eHealth-Verzeichnisdienst
ELGA	elektronische Gesundheitsakte
ERN	Europäisches Referenznetzwerk
EU	Europäische Union
FAIR	Findable, Accessible, Interoperable, Reusable
GDA	Gesundheitsdiensteanbieter:innen
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH
GÖGG	GÖG-Gesetz
HGNC	HUGO Gene Nomenclature Committee
HL7	Health Level 7
ICD-10	10. Version der Internationalen statistischen Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme
ICD-O-3	International Classification of Diseases for Oncology
ICF	International Classification of Functioning, Disability and Health
ISPM	Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern
IT	Informationstechnologie
JA	Joint Action
JARDIN	Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems
JRC	Joint Research Centre
KAKuG	Bundesgesetz über Krankenanstalten und Kuranstalten
KIS	Krankenhausinformationssystem
LKF	Leistungsorientierte Krankenanstaltenfinanzierung
MDS	Minimum Data Set
MN	Maßnahme

MPG	Medizinproduktegesetz
NAP.se	Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen
NARSE	Nationales Register für Seltene Erkrankungen in Deutschland
NKSE	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
OID	Object Identifier
ÖKR	Österreichisches Nationales Krebsregister
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man / Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders
ÖSG	Österreichischer Strukturplan Gesundheit
OSSE	Open-Source-Registersystem für seltene Erkrankungen
PNMR	Plans Nationaux Maladies Rares
PREMs	Patient-Reported Experience Measures
PROMs	Patient-Reported Outcome Measures
QALYs	Quality-Adjusted Life Years
RD	Rare Disease
RDA	Research, Documentation and Analysis
REDCap	Research Electronic Data Capture
RoR	Registry of Registries
SE	seltene Erkrankungen
SFTP	Secure File Transfer Protocol
SPIDER	Secure Privacy-preserving Identity management in Distributed Environments for Research
SRSK	Schweizer Register für seltene Krankheiten
SV	Sozialversicherungsträger
TMF	Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V.
TU	Technische Universität

1 Ausgangslage

Patientenregister und Datenbanken sind wichtige Instrumente für die **epidemiologische und klinische Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen (SE)**. Sie stellen die einzige Möglichkeit dar, Daten zusammenzuführen, um eine ausreichende Anzahl an Probandinnen und Probanden für die Durchführung klinischer Studien zu gewährleisten (Europäische Kommission 2025e). Register tragen auch wesentlich zur **Verbesserung der Planung und qualitätvollen Patientenversorgung** im Gesundheitswesen bei.

1.1 Unzureichende epidemiologische Daten für 500.000 Betroffene in Österreich

Eine Erkrankung wird in der Europäischen Union als selten eingestuft, wenn sie weniger als eine Person von 2.000 betrifft (The Lancet Global Health 2024). In **Österreich sind rund eine halbe Million Personen von einer (oder mehreren) SE betroffen** (BMASGPK 2025c). Es gibt jedoch derzeit keine nationalen oder internationalen Verzeichnisse, die einen umfassenden Überblick über SE sowie die Registerlandschaft (nicht nur im Bereich der SE) in Österreich bieten (Strohmaier/Kern 2023; Zimmermann/Kanitz 2025). Zudem wurde bereits 2015 im **Österreichischen Nationalen Aktionsplan für SE (NAP.se)** im Handlungsfeld 7 (Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext SE) 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“*. Dementsprechend wurde als Ziel im NAP.se die **Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich** formuliert. Dies soll die Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene berücksichtigen.

Tabelle 1: Handlungsfeld 7 des NAP.se – Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext SE

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit
Ziel 1: Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich		
Ziel 2: Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene		
64	Bestandsaufnahme bestehender Patientenregister für SE und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich	<ul style="list-style-type: none"> • Orphanet Austria • NKSE • Pro Rare Austria
65	Definition und Abstimmung (datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur Qualitätssicherung	<ul style="list-style-type: none"> • BMG/NKSE • Krankenanstaltenträger
Ziel 2: Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene		
66	Sicherstellen der Interoperabilität mit bestehenden relevanten nationalen und internationalen Patientenregistern und Datenerfassungssystemen	<ul style="list-style-type: none"> • BMG/NKSE • Bundesländer • SV • Krankenanstaltenträger
Ziel 1: Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich		
Ziel 2: Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene		
Ziel 3: Abstimmung mit aktuellen und zukünftigen Entwicklungen auf europäischer Ebene		
67	Entwickeln eines minimalen Datensatzes unter Berücksichtigung internationaler Entwicklungen	<ul style="list-style-type: none"> • BMG/NKSE • Krankenanstaltenträger
68	Einrichten einer epidemiologischen Plattform zur Qualitätssicherung und Koordination (aufbauend auf den Ergebnissen der vorangegangenen Maßnahmen)	<ul style="list-style-type: none"> • BMG/NKSE • FG Planung • Krankenanstaltenträger

Quelle: BMASGK (2015)

In Österreich fehlen eine allgemeingültige Definition¹ von Registern sowie eine vollständige Übersicht zu bestehenden Registern (Strohmaier/Kern 2023; Zimmermann/Kanitz 2025). In einer Erhebung des AIHTA (Austrian Institute for Health Technology Assessment GmbH) im Frühling 2023 wurden 157 Register identifiziert, von denen 74 einen österreichischen Ursprung – d. h. regionale und nationale Initiativen von Krankenhäusern, Fachgesellschaften oder Initiativen nach gesetzlichen Aufträgen – haben. Diese Erhebung zeichnet aus den oben genannten Gründen jedoch kein vollständiges Bild der Registerlandschaft. Aufgrund der fehlenden klaren Definition eines Registers werden die beiden Begriffe „Register“ und „registerbasierte Studien“ oftmals als Synonyme verwendet, sie unterscheiden sich jedoch in ihrem Konzept und in ihren Methoden (Strohmaier/Kern 2023).

Zur Vorbereitung einer Einführung eines nationalen Registers (MN 68) wurde eine Bestandsaufnahme der Patientenregister für SE sowie weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich (MN 64) von Herbst 2024 bis Frühjahr 2025 durchgeführt. In Zusammenschau unterschiedlicher Quellen wie etwa nationaler und internationaler Datenbanken und Verzeichnisse sowie mittels einer Onlineerhebung wurden bei der Bestandserhebung 137 Register für SE identifiziert, die je nach ihrem Zweck unterschiedliche Strukturen und Inhalte aufweisen. Einzelne Register

¹ Für Qualitätsregister wurde in der „Strategie für Qualitätsregister im Gesundheitswesen“ (siehe Kapitel 3.1.3) eine Definition angeführt: Qualitätsregister werden als eine Spezialform von Patientenregistern verstanden, deren Zweck es ist, der Gesundheitspolitik, der Planung oder auch der Forschung Informationen zur Prozess- und Ergebnisqualität medizinischer Interventionen oder von Gesundheitsdienstleistungen bereitzustellen.

sind in der Lage, epidemiologische Übersichten zu definierten SE in Österreich zu liefern, wohingegen für manche SE große Datenlücken bestehen. Die krankheitsspezifischen Register zu SE sind hinsichtlich Qualität und Datentiefe heterogen, nur wenige erreichen eine nahezu vollständige Erfassung und sind als stabile Forschungsressource nutzbar (Zimmermann/Kanitz 2025).

Zudem ist die Interoperabilität der Register aufgrund der Verwendung unterschiedlicher technischer Erfassungssysteme nicht automatisch gegeben. Unterschiedliche Finanzierungsstrukturen in der österreichischen Registerlandschaft erschweren den Datenaustausch zusätzlich. Aufgrund einer fehlenden Registrierungs- und Veröffentlichungspflicht, eines unterschiedlichen Verständnisses von Registern sowie lückenhafter publizierter Informationen kommt es zu Unschärfen in der Darstellung von Registern (Zimmermann/Kanitz 2025).

In der wissenschaftlichen Diskussion ist ebenso umstritten, inwieweit Registerdaten geeignet sind, Evidenzlücken zu schließen, die durch das Fehlen klinischer Studien in Bezug auf Versorgung entstehen. Dabei gilt grundsätzlich, dass Registerdaten im Kontext der Versorgungsplanung, -optimierung und Nutzenbewertung denselben Qualitätsanforderungen genügen müssen wie Daten aus klinischen Studien (Strohmaier/Kern 2023).

1.2 Bedarf eines nationalen Registers für SE

Der Bedarf für ein nationales Register für SE in Österreich wurde schon mehrfach von Einrichtungen oder Expertinnen und Experten vorgebracht und stellt auch eine Maßnahme im Aktionsplan für seltene Erkrankungen (Maßnahme 68) dar. Eine von allen Zentren nutzbare Registerstruktur unterstützt einen effizienten Ressourceneinsatz, vermeidet Doppelgleisigkeiten und bringt für die Forschung (klinische Studien) sowie Versorgungsplanung große Vorteile mit sich. Der Aufbau und die Führung eines nationalen Registers beinhalten jedoch zahlreiche Herausforderungen und binden Ressourcen. In einigen EU-Ländern wie z. B. Frankreich oder Belgien existieren bereits zentralisierte Register für SE (vgl. Kapitel 3.3.1).

Der Nationale Aktionsplan für SE hebt auf Basis bestehender Registerprojekte Aspekte hervor, die bei der Implementierung eines epidemiologischen Erfassungssystems oder eines nationalen Registers in Österreich besonders zu beachten sind (BMASGK 2015):

- die konkrete und genaue Definition von Zweck und Inhalt eines nationalen Registers (vgl. Kapitel 4.1),
- das Abgrenzen planungsrelevanter und forschungsrelevanter Aspekte (vgl. Kapitel 4.1),
- das Sicherstellen der Datenschutzkonformität (vgl. Kapitel 4.6),
- die Wahrung der Patientenrechte (vgl. Kapitel 4.6),
- das Gewährleisten der Anonymität der Patientin / des Patienten (vgl. Kapitel 4.6),
- die klare Definition der Eigentümerschaft der Daten (vgl. Kapitel 4.6),
- die klare Definition der Zugriffsrechte (vgl. Kapitel 4.5),
- die Definition von Maßnahmen zur Sicherstellung der vollständigen Eintragung (vgl. Kapitel 4.4),
- die Definition von Qualitätskriterien und die Sicherung der Datenqualität (vgl. Kapitel 4.4),
- das Nutzen bestehender Infrastruktur (vgl. Kapitel 4.5),
- das Gewährleisten nationaler und internationaler Interoperabilität (vgl. Kapitel 4.9),
- ein bestmögliches Begrenzen des Dokumentationsaufwands (vgl. Kapitel 4.9).

Zusätzlich müssen Fragen

- zum Registerbetreiber (vgl. Kapitel 4.8),
- zur Finanzierung des Betriebs (vgl. Kapitel 4.7)
- zur Einmeldung (vgl. Kapitel 4.3),
- zur allfälligen Freigabe durch Ethikkommissionen (vgl. Kapitel 4.6),
- zum Mindestdatensatz (vgl. Kapitel 4.2),
- zur technischen Umsetzung und zu Schnittstellen (vgl. Kapitel 4.5),
- zur Governance (vgl. Kapitel 4.8),
- zur Verknüpfung mit ORPHAcodes (vgl. Kapitel 4.2),
- zu Veröffentlichungen (vgl. Kapitel 4.4 und 4.5) und
- zur rechtlichen Verankerung (vgl. Kapitel 4.6)

geklärt werden. Dabei ist insbesondere darauf zu achten, auf bestehenden Systemen aufzubauen und Doppelgleisigkeiten zu vermeiden bzw. eine Registerlösung zu entwickeln, die bei den Einrichtungen, die mit der Betreuung und Behandlung von Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich betraut sind, Akzeptanz findet. Die Herausforderungen und Lösungsstrategien werden in Kapitel 4.10 angeführt.

2 Methodik bei der Konzepterstellung

Für die Konzepterstellung des SE-Registers wurden **folgende Leitfragen** angewendet:

1. Klärung der Inhalte:

- Welche (epidemiologischen) Fragen sollen mit dem Register beantwortet werden?
- Welche Daten braucht es, um diese Fragestellungen zu beantworten?

2. Klärung der Datenstrukturen:

- Welche davon sind schon in bestehenden Datenbanken und welche müssten extra erhoben werden?
- Wie kommen diese Daten in das nationale Register? (z. B. über automatisierte Schnittstellen, manuelle Ergänzung etc.)

3. Welche nationalen und europäischen Entwicklungen sind zu berücksichtigen?

- Gibt es in anderen Ländern nationale SE-Register und wenn ja, was können wir aus deren Erfahrung lernen?
- Gibt es ein gut funktionierendes nationales Register (auf bundesgesetzlicher Basis) in Österreich und was können wir aus der Erfahrung mit diesen Registern lernen?

4. Welche weiteren fachlichen Aspekte (wie bestehende Rahmenbedingungen und rechtliche Voraussetzungen in Österreich, ethische Grundlagen, IT-Systeme etc.) sollen in ein Konzept für das nationale SE-Register einfließen?

Auf Basis der Leitfragen wurden Informationen mittels einer Literaturrecherche sowie Desk Research ermittelt. Zudem wurden sieben Onlineinterviews (max. 60 Minuten) mit einzelnen Vertreter:innen im Zeitraum Juli–September 2025 geführt, deren Inhalte in die vorliegende Konzepterstellung eingeflossen sind:

- Verantwortliche der nationalen SE-Register aus Deutschland, Frankreich und der Schweiz
- Vertreter:innen des St. Anna Kinderspitals in Wien, der Medizinischen Universität Innsbruck (2x) und Statistik Austria

Folgende Themen wurden bei den Interviews besprochen:

- Ziele der Register
- gesetzliche Grundlagen für Register
- Herausforderungen sowie Zeitdauer für Aufbau eines Registers
- Finanzierung von Registern
- IT-Systeme: Interoperabilität der Register, Schnittstellen
- Datensatz und Inhalte
- Motivation der Datenlieferanten
- Qualitätssicherung
- Beteiligung der Patientinnen und Patienten
- Auswertung der Daten
- ethische Fragen und Datenschutz
- Datenmeldungen an europäische Register
- Perspektiven der Interviewpartner:innen für Zusammenarbeit

3 Ergebnisse

3.1 Nationale Entwicklungen

3.1.1 Einführung der ORPHAcodes als Grundlage für die epidemiologische Erfassung von seltenen Erkrankungen in Österreich

Die bisherige Diagnosedokumentation (Codierung) von SE ist in Österreich unzureichend: Dem in österreichischen Krankenhäusern für stationäre und spitalambulante Fälle verwendeten Codiersystem ICD-10 fehlt die nötige Granularität zur Erfassung der einzelnen Krankheitsentitäten im Bereich der SE. In Umsetzung der MN 2 des NAP.se („Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in Expertisezentren“) werden ab dem 1. Jänner 2026 die Träger von Krankenhäusern, die gemäß dem Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) als Expertisezentren für SE definiert sind, verpflichtet, das vom europäischen Konsortium Orphanet entwickelte Codiersystem (ORPHAcodes) zu verwenden und Krankheitsfälle entsprechend zu erfassen. Mit der Einführung der ORPHAcodes wird die **Grundlage für eine epidemiologische Erfassung der SE in Österreich** geschaffen. Die Meldungen aus allen Expertisezentren werden dann regelmäßig dem BMASGPK übermittelt (Dokumentationsgesetz - DokuG). Die Einführung wurde schon in Wien und Graz pilotiert. Zusätzlich fanden 2025 Gespräche mit den technischen Verantwortlichen sowie den medizinischen Expertinnen und Experten in Austauschrunden statt, die die Einführung unterstützen sollen. Diese ORPHAcodes-Meldungen können sowohl stationäre wie auch spitalsambulante Fälle betreffen – je nach Leistungsumfang der Designation der Expertisezentren.

In einem weiteren Schritt ist die Ausweitung der Dokumentation mittels der ORPHAcodes auf weitere Zentren oder Stellen im stationären wie niedergelassenen Bereich, die sich mit der Betreuung von Patientinnen und Patienten mit SE befassen, zu prüfen. Die Eingabe von ORPHAcodes in Krankenhäusern ohne designiertes Expertisezentrum ist jedoch derzeit nicht vorgesehen (BMASGPK 2025b). Vor diesem Hintergrund ist die Einführung der ambulanten Leistungs- und Diagnosedokumentation zu erwähnen: Bei ambulanten Besuchen im extramuralen Bereich besteht ab 1. Jänner 2026 eine bundeseinheitliche Verpflichtung zur Diagnosedokumentation und Berichterstattung (BMASGPK 2025a) mittels Meldung der Diagnosen nach der ICD-10-Klassifikation.

Für die Codierung steht das e-Health Codierservice der ELGA GmbH zur Verfügung, das sich gerade in einer technischen Demophase befindet. Dieses bietet die Möglichkeit einer Schlagwortsuche und liefert bei Auswahl eines angezeigten Begriffs sowohl einen SNOMED-Code als auch den dazu passenden ICD-10-Code sowie ORPHAcodes zurück. Das Codierservice soll über eine passende Schnittstelle in die Software in niedergelassenen Arztpraxen eingebunden werden (ELGA GmbH 2025b).

3.1.2 Nationale Expertisezentren für SE und Register

Im Kontext der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) sowie der Einrichtung von Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen auf EU-Ebene (ERN) werden spezialisierte Einrichtungen für definierte Gruppen von seltenen Erkrankungen gemäß einem

nationalen Prozess designiert. Durch die Ernennung zu Expertisezentren (Typ-B-Zentren) für SE werden keine neuen Strukturen geschaffen, sondern Expertise von bereits existierenden Einrichtungen sichtbar gemacht. Mit der bewussten nationalen Steuerung sollen durch ein strukturiertes Vorgehen Synergien bestmöglich ausgeschöpft und auf den Versorgungsbedarf der betroffenen Bevölkerung reagiert werden. Diese Zentren werden nach Designation im Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) angeführt (BMSGPK 2024b). Mit Stand Oktober 2025 wurden 40 Einrichtungen und 1 Cluster (mit 3 Einrichtungen) als Expertisezentrum für seltene Erkrankungen (Typ B) designiert.

Gemäß den Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren ist das Betreiben eines oder die Beteiligung an einem Register eine verpflichtende Forschungsaktivität für Typ-B-Zentren und soll die Datensammlung für Fragestellungen im Gesundheitswesen (z. B. zur Versorgungsplanung) und für die klinische Forschung ermöglichen (BMSGK 2015). Diese Aktivität wird auch im Rahmen des (Re-)Designationsprozesses überprüft. Eine Bestanderhebung bei den Zentren ergab eine hohe Aktivität der Einrichtungen im Bereich der Register (Zimmermann/Kanitz 2025).

3.1.3 Strategie für Qualitätsregister im Gesundheitswesen

Qualitätsregister spielen eine bedeutende Rolle in der Qualitätsarbeit und Gesundheitspolitik in Österreich. Qualitätsregister können als eine Spezialform von Patientenregistern verstanden werden, deren Zweck es ist, der Gesundheitspolitik, der Planung oder auch der Forschung Informationen zur Prozess- und Ergebnisqualität medizinischer Interventionen oder von Gesundheitsdienstleistungen bereitzustellen (Degelsegger-Márquez et al. 2024). Darüber hinaus lassen sich Qualitätsregister für die Verarbeitung von Gesundheitsdaten weiter unterscheiden:

- Register, die auf Basis gesetzlicher Rechtsgrundlagen geführt werden,
- Register, die von anderen Akteurinnen und Akteuren im Gesundheitswesen (Krankenanstalten, Forschungsorganisationen und -unternehmen) auf Basis informierter Einwilligung der betroffenen Patientinnen und Patienten geführt werden.

Aktuell besteht für fünf Qualitätsregister eine bundesgesetzliche Grundlage (Stroke-Unit-Register, Herzchirurgie-Register, Herzschrittmacher-, ICD- und Loop-Recorder-Register, Hüft- und Knierevisionsdokumentation bzw. Hüft- und Knieendoprothesen-Register, IVF-Register).

Mit der „**Strategie für Qualitätsregister im Gesundheitswesen**“ soll die historisch gewachsene Landschaft der Qualitätsregister in Österreich mit einzelfallspezifischer Entscheidungsfindung ohne transparente Kriterien durch eine **transparente Steuerung der Registerlandschaft**, eine Meta-Governance, ersetzt werden (BMSGPK 2025d). Teil dieser Meta-Governance sind transparente Kriterien zur Bewertung bundesweiter Registervorhaben sowie zur Entscheidungsfindung bezüglich ihrer Finanzierung. Anhand eines Scorecard-Modells, welches die Bereiche Relevanz, Machbarkeit und Kosten sowie Nutzendimensionen beinhaltet, sollen Registervorhaben bewertet und priorisiert werden (Degelsegger-Márquez et al. 2024). Die Registerstrategie wurde im September 2025 veröffentlicht und wird in den kommenden Monaten implementiert.

3.1.4 ELGA und SE

Über die elektronische Gesundheitsakte (ELGA) können Bürger:innen ihre persönlichen Gesundheitsdaten jederzeit und ortsunabhängig einsehen. Zu den verfügbaren Informationen zählen

ärztliche und pflegerische Entlassungsbriefe, ausgewählte Labor- und Röntgenbefunde (e-Befunde) sowie Angaben zu verschreibungspflichtigen und wechselwirkungsrelevanten nicht verschreibungspflichtigen Medikamenten (e-Medikation) (ELGA GmbH 2025c). Als zukünftiger Teil von ELGA und in Umsetzung der EHDS-Anforderungen (siehe Kapitel 3.2.1) wird derzeit an der Implementierung der **Austrian Patient Summary (APS)** – einer standardisierten, zusammenfassenden Kurzakte – gearbeitet, die die wesentlichen medizinischen Informationen einer Patientin oder eines Patienten enthält. Sie dient dazu, Angehörigen von Gesundheitsberufen in Notfall-, Routine- oder grenzüberschreitenden Behandlungssituationen einen schnellen Überblick über den Gesundheitszustand der Patientin oder des Patienten zu bieten. Eine Patient Summary wird allgemeine demografische Daten der Patientin oder des Patienten (z. B. Name, Geburtsdatum, Geschlecht), eine Zusammenfassung der für die weitere medizinische Behandlung wesentlichen Erkenntnisse und Inhalte aus den Krankenakten der Patientin oder des Patienten (z. B. aktuelle medizinische Probleme, Allergien, größere chirurgische Eingriffe, medizinische Implantate) sowie die aktuelle Medikation enthalten (ELGA GmbH 2025a). **Diese Patient Summary sollte auch Informationen (z. B. ORPHAcode) zu einer allfälligen SE der Patientin oder des Patienten enthalten.** Es ist zu erwarten, dass die Patient Summary erst gegen 2029 verpflichtend zur Verfügung stehen wird.

3.1.5 Entwicklungen hin zu einer österreichischen Genomdatenbank

Auf der Grundlage der Beteiligung an der Initiative „Genome of Europe“, die gemeinsam von den Medizinischen Universitäten Innsbruck, Graz und Wien sowie dem Zentrum für Molekulare Medizin in Wien durchgeführt wurde, wird nun eine nationale Genominfrastruktur für Österreich in Innsbruck aufgebaut (Humangenom Austria). Da rund 80 Prozent aller seltenen Erkrankungen eine genetische Ursache haben (genomDE 2025), ist diese Entwicklung im Hinblick auf den Aufbau eines österreichischen Registers für SE von besonderer Bedeutung, da eine derartige zentrale Datenbank auch in das SE-Register (verpflichtend) einmelden könnte.

3.1.6 Bewertungsboard

Das Bewertungsboard gem. § 62d ff. Kranken- und Kuranstaltengesetz (KAKuG) bewertet den Einsatz ausgewählter hochpreisiger und spezialisierter Arzneimittel im intramuralen Bereich und an der Nahtstelle zwischen extra- und intramuralem Bereich. In einigen Fällen betrifft dies Arzneimittel für SE. Im Rahmen sämtlicher bisher erfolgter Bewertungen wurde eine anwendungsbegleitende Datenerhebung in einem Register empfohlen. Die Heterogenität der Registerlandschaft erschwert den Zugang zu Daten für die Evaluierung der bewerteten Arzneimittel, daher sollte in mittel- und langfristiger Perspektive jedenfalls an der Errichtung eines Registers für die oben genannten Zwecke gearbeitet werden.

3.1.7 Neugeborenen-Screening

Viele seltene Erkrankungen machen sich schon bei der Geburt oder im frühen Kindesalter bemerkbar. Daher wurde bereits im Jahr 1966 in Österreich ein Neugeborenen-Screening zur Früherkennung von Stoffwechsel- und Hormonstörungen (Endokrinopathien) als Forschungsprojekt eingeführt. Als eines der weltweit ersten Programme wird es an der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien durchgeführt (Medizinische

Universität Wien 2025). Auch hier sollte über eine Anbindung an das nationale SE-Register nachgedacht werden.

3.2 Europäische Entwicklungen

3.2.1 Europäischer Gesundheitsdatenraum (EHDS) und Registerverzeichnis

Der Europäische Raum für Gesundheitsdaten (EHDS) bildet einen zentralen Bestandteil der Europäischen Gesundheitsunion. Ziel der EHDS-Verordnung ist es, einen einheitlichen Rahmen für die Nutzung und den grenzüberschreitenden Austausch elektronischer Gesundheitsdaten innerhalb der Europäischen Union zu schaffen.

Die EHDS-Bestimmungen regeln zudem die Sekundärnutzung (Wiederverwendung) von Gesundheitsdaten – also den Zugriff „von außen“ auf Registerdaten. Sie legen die Voraussetzungen und Rahmenbedingungen für die datenschutzkonforme Nutzung von Gesundheitsdaten für Forschung, Innovation und Politikgestaltung fest (Europäische Kommission 2025c).

In Vorbereitung der Umsetzung der relevanten EHDS-Bestimmungen soll ein zentrales Registerverzeichnis („Registry of Registries“, RoR) entwickelt werden, mit dem Ziel, die Registerlandschaft Europas transparent darzustellen. 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 (Zimmermann/Kanitz 2025).

Derzeit werden auch zwei wichtige elektronische grenzüberschreitende Gesundheitsdienste Schritt für Schritt in der gesamten EU eingeführt:

- die elektronische Verschreibung („ePrescription“) / elektronische Verabreichung („eDispensation“) und
- Patientenzusammenfassungen (Patient Summaries) (Europäische Kommission 2025d).

Diese Entwicklungen sind von hoher Bedeutung für ein nationales SE-Register, da es um die Speicherung und den (grenzüberschreitenden) Austausch von Daten geht.

3.2.2 Europäischer Basisdatensatz für seltene Erkrankungen und Pseudonymisierungstool

Harmonisierte Datenstrukturen und -definitionen sichern Interoperabilität und Vergleichbarkeit zwischen Registern und ermöglichen grenzüberschreitende Analysen. Das von der EU finanzierte Joint Research Centre (JRC) entwickelte für die European Platform on Rare Disease Registration einen krankheitsübergreifend anwendbaren Basisdatensatz („minimal data set“ [MDS]) zu SE mit 16 Elementen (European Platform on Rare Disease Registration 2018).

Tabelle 2: Gruppierete Auflistung der 16 Elemente des Set of Common Data Elements

Gruppe	Element
Pseudonym	<ul style="list-style-type: none"> • Pseudonym
Persönliche Angaben	<ul style="list-style-type: none"> • Geburtsdatum • Geschlecht
Patientenstatus	<ul style="list-style-type: none"> • Patientenstatus (lebend/tot) • Todeszeitpunkt
Behandlungsverlauf	<ul style="list-style-type: none"> • Datum Erstkontakt mit dem Expertisezentrum
Krankheitsverlauf	<ul style="list-style-type: none"> • Alter bei Krankheitsbeginn • Alter bei Diagnose
Diagnose	<ul style="list-style-type: none"> • Diagnose der seltenen Erkrankung (ORPHAcode, ICD-10) • genetische Diagnose • nicht diagnostizierter Fall
Forschung	<ul style="list-style-type: none"> • Zustimmung zur Kontaktaufnahme zu Forschungszwecken • Zustimmung zur Weiterverwendung von Daten • biologische Probe • Link zu einer Biodatenbank
Behinderung	<ul style="list-style-type: none"> • Einstufung der Funktionsfähigkeit/Behinderung nach der „International Classification of Functioning and Disability (ICF)“

Inhalt nach European Platform on Rare Disease Registration 2018; Darstellung: GÖG

In Österreich ist bislang kein spezifischer Basisdatensatz für SE-Patientenregister definiert (Zimmermann/Kanitz 2025). Als Grundlage für das nationale SE-Register wird empfohlen, den Basisdatensatz (vgl. auch MN 67 im NAP.se) fachlich am EU-Basisdatensatz auszurichten und zu prüfen, welche Inhalte aus den Routinedaten gewonnen werden können, und welche Informationen ergänzt werden müssten (z. B. aus anderen vorhandenen Datensätzen oder manuell durch die einmeldenden Stellen).

Auf EU-Ebene wurde das Pseudonymisierungstool ERDRI.spider (Secure Privacy-preserving Identity management in Distributed Environments for Research) entwickelt, das Pseudonyme für Patientinnen und Patienten mit SE generiert und die Verknüpfung und Übertragung von Patientendaten zwischen verschiedenen Registern ermöglicht, ohne die Identität preiszugeben. SPIDER steht allen Registern für SE, die in der Europäischen Plattform für SE registriert sind, kostenlos zur Verfügung. Dieses Tool kann zusätzlich zu nationalen Pseudonymisierungstools genutzt werden, um die Daten im internationalen Kontext datenschutzkonform zu verknüpfen.

3.2.3 Register der Europäischen Referenznetzwerke

Die 24 Europäischen Referenznetzwerke (ERN) sind grenzüberschreitende Netzwerke, die hochspezialisierte europäische Expertisezentren vernetzen, um niedrigprävalente und/oder hochkomplexe Krankheitsbilder, die eine hochspezialisierte Versorgung erfordern, zu behandeln (Europäische Kommission 2025a). Register sind ein wichtiger Bestandteil der Arbeit der ERN. Die Europäische Kommission fördert daher kontinuierlich die Entwicklung, Koordinierung und Unterstützung der ERN-Register (Europäische Kommission 2025b). In manchen ERN sind Register noch im Aufbau begriffen bzw. fragmentiert nach Krankheitsgruppen implementiert, wohingegen andere ERN zentrale Register führen. Österreichische Zentren sind an mindestens acht von ERN geführten internationalen Registern beteiligt (Zimmermann/Kanitz 2025). Aufgrund der Vielfalt der Erkrankungen und nationalen Zuständigkeiten im Gesundheitsbereich sowie

fehlender rechtlicher Rahmenbedingungen und Fragen zum Datenschutz besteht kein Register auf EU-Ebene zu SE.

3.2.4 Joint Action JARDIN

JARDIN² ist eine Joint Action (JA) mit einer Laufzeit bis Jänner 2027, die die Integration der Europäischen Referenznetzwerke in die nationalen Gesundheitssysteme verbessern soll (JARDIN 2025). Laut Auskunft der Projektleitung wird derzeit im Work Package 8 an einer Überarbeitung des Mindestdatensatzes auf EU-Ebene gearbeitet.

3.3 Beispiele für nationale Register

3.3.1 Internationale Beispiele für nationale Register für seltene Erkrankungen

Für die Konzeptentwicklung erfolgte ein strukturierter Austausch mit Ländern, in denen bereits zentralisierte Register für SE betrieben werden. Die nachfolgenden Fallbeispiele aus der Schweiz, Frankreich und Deutschland wurden entlang zentraler Dimensionen – etwa Rechtsgrundlage, Governance, Datenschutz, Interoperabilität, Qualitätssicherung – mittels Gesprächsinhalten sowie vorhandener Informationen zu den Registern analysiert. Die daraus abgeleiteten Good-Practice-Elemente sind in das vorliegende Konzept eingeflossen und sollen die Etablierung eines nationalen Registers für SE in Österreich leiten.

3.3.1.1 Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK)

Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) ist am Institut für Sozial- und Präventivmedizin (ISPM) der Universität Bern angesiedelt. Ziel ist eine landesweite, kontinuierliche Datenerhebung zu SE zur epidemiologischen Lagebeurteilung, zum Qualitätsmonitoring sowie zur forschungsunterstützenden Vernetzung von Betroffenen und Behandelnden (Bayard et al. 2023). Eine im Nachgang von der Ethikkommission geforderte Umstellung des Registerprotokolls vom monozentrischen auf einen multizentrischen Studienansatz führte vorübergehend zu einem Rekrutierungsstopp in den Kliniken.

Der Datensatz lehnt sich an den Basisdatensatz („minimal data set“ [MDS]) der European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform) an (European Platform on Rare Disease Registration 2018) und ist bewusst schlank gehalten: Getrennte Identifikations- und Diagnose-daten sowie wenige zusätzliche Eckpunkte bilden den Kern; bei Bedarf werden Routinedaten (z. B. Todesursachen- und Hospitalisationsstatistik) verknüpft. Nachträgliche Erweiterungen um erkrankungsspezifische Module bedürfen erneuter Einwilligungen von Patientinnen und Patienten; empfohlen wird daher ein früh stabilisierter Kerndatensatz mit klarer Änderungslogik. Bei Einwilligung wird ein Basis-, bei Ablehnung ein reduzierter anonymer Datensatz erhoben.

Finanziell stützt sich das SRSK u. a. auf Beiträge des Bundesamts für Gesundheit (befristet), ergänzt durch Kantone, Spitäler und Spenden. Ressourcenknappheit – insbesondere in kleineren Häusern – und fehlende Meldungsvergütung erschweren eine flächendeckende Teilnahme. Eine

² <https://jardin-ern.eu/>

Option zur Selbstregistrierung soll u. a. langsame Klinikrekrutierungen kompensieren. Ohne explizite bundesgesetzliche Grundlage führen kantonale divergierende Ethik- und Datenübermittlungsverfahren sowie die obligatorische Einwilligung zu Verzögerungen. Politische Initiativen zielen mittelfristig auf eine gesetzliche Basis mit Widerspruchsrecht (Opt-out) ab.

International setzt das SRSK auf Vernetzung, u. a. durch assoziierte Mitarbeit in einzelnen ERN-Registern; eine technische Schnittstelle zu EU-/ERN-Registern besteht bislang nicht. Priorität haben EU- und DACH-weit harmonisierte Datensätze und Codierungen, um grenzüberschreitende Analysen zu ermöglichen.

3.3.1.2 Französisches Register (BNDMR)

Die Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) ist das nationale Instrument für Epidemiologie und Public Health bei SE in Frankreich. Sie bündelt Patienten- und Krankheitsdaten, verbessert die Versorgungsplanung, verknüpft sich mit zentralen Gesundheitsdatenbanken und unterstützt Forschung. Das Register ist seit 2016 im Rahmen der Nationalen Pläne für Seltene Krankheiten (Plans Nationaux Maladies Rares, PNMR) politisch verankert und beim Netzwerk der Universitätskrankenhäuser in Paris (Assistance Publique – Hôpitaux de Paris) angesiedelt. Diese Einbettung sichert den Betrieb finanziell (überwiegend staatlich) und operativ dauerhaft ab (Rares 2025).

Im Versorgungskontext dient die Erfassung primär dem Monitoring der Referenzzentren für SE. Die Patientenregistrierung ist standardmäßig vorgesehen; Betroffene können widersprechen (Opt-out). Die Registerteilnahme ist Zertifizierungsvoraussetzung für die Referenzzentren; die daran gekoppelte Finanzierung und die ministerielle Prüfung auf Basis der Registerdaten sichern eine nahezu vollständige Einmeldung im Versorgungsnetz. Forschungszugriffe erfolgen projektbezogen über wissenschaftliche/ethische Gremien. Öffentliche Projekte sind gebührenfrei, Industrieprojekte gebührenpflichtig; diese tragen zur Finanzierung des Registers bei.

Technisches Rückgrat ist eine nationale Applikation zur Datensammlung (BaMaRa) mit lokaler Instanz je Zentrum (eigenständig oder KIS-angebunden) und zentraler Synchronisierung in ein Datenlager. Die Entscheidung für eigene Softwareentwicklung statt Outsourcing bewährt sich als günstiger und strategisch steuerbarer. Entwicklung, Betrieb und Qualitätssicherung liegen in einem rund 35-köpfigen Team; strenge Formularvalidierungen und regelmäßige Datenqualitätskampagnen mit den Zentren halten die Daten konsistent.

Die BaMaRa-Infrastruktur ist modular aufgebaut: Ein verpflichtender Minimaldatensatz über alle SE (u. a. auf ORPHAcodes) wird durch Module für die Erfassung u. a. spezifischer Erkrankungsgruppen, Genetik und Behandlung ergänzt. Es bestehen Interoperabilitäten mit genetischen Datenbanken und Laboren sowie Anschlussfähigkeiten zur nationalen Gesundheitsdateninfrastruktur und Exportpfade zu ERN-Registern. Eine Patienten-App (inkl. PROMs/PREMs) ist in Entwicklung.

3.3.1.3 Deutsches NARSE-Register

Das Nationale Register für Seltene Erkrankungen (NARSE) wird seit 2023 vom Berlin Institute of Health an der Charité betrieben (NARSE 2025), gemeinsam mit dem Institut für Medizininformatik der Universität Frankfurt, basierend auf der individuell anpassbaren Softwareplattform

OSSE/Open-Source-Registersystems für SE (Storf et al. 2017). Ziel ist ein krankheitsübergreifender, am EU-SE-Basisdatensatz ausgerichteter MDS, der in der Pilotphase (ultra-)seltene, therapienahe Indikationen abdeckt und perspektivisch auf das gesamte SE-Spektrum erweitert wird. Die Erfassung erfolgt zunächst ärztlich; eine Selbstregistrierung ist vorgesehen. Mit Anfang 2025 war das NARSE betriebsbereit und wird nun graduell ausgerollt.

Rechtlich beruht NARSE auf informierter Einwilligung; die Teilnahme ist freiwillig und widerrufbar. Identifizierende Daten werden getrennt bei einer unabhängigen Treuhandstelle (TU Dresden) geführt, medizinische Daten beim Registerbetreiber; Speicherung und Kommunikation erfolgen verschlüsselt in deutschen Rechenzentren. Rollenbasierte Zugriffe und ein Data Access Committee sichern Transparenz und Nachvollziehbarkeit. Eine Vergütung der Meldungen ist derzeit nicht vorgesehen.

Technisch ist das NARSE in die Medizininformatik-Initiative eingebettet (Use Case „CORD-MI“) und folgt FAIR-Prinzipien (Medizininformatik-Initiative 2025). OSSE-Bausteine (u. a. Pseudonymisierung, Einwilligungs-/Treuhandmodule) und standardisierte Terminologien unterstützen Interoperabilität; exportfähige Schnittstellen zu ERN-/europäischen Registern werden angestrebt. Das Begleitprojekt FAIR4Rare (04/2023–04/2026) evaluiert Nutzen, Akzeptanz und Datensatzschärfung und bereitet die Skalierung vor (Gemeinsamer Bundesausschuss - Innovationsausschuss 2025).

3.3.2 Good-Practice-Beispiel für ein nationales Register in Österreich

Das bevölkerungsbezogene Österreichische Nationale Krebsregister (ÖKR) wird von Statistik Austria geführt und beruht auf dem Krebsstatistikgesetz 1969 (Krebsstatistikgesetz) und der Krebsstatistikverordnung 2019 (Krebsstatistikverordnung) i. V. m. dem Bundesstatistikgesetz 2000 (Bundesstatistikgesetz 2000 - BstatG). Es bildet die Grundlage der österreichischen Krebsstatistik und damit eine zentrale Evidenzquelle für Gesundheitspolitik, Berichterstattung und Forschung.

Das Register besitzt eine epidemiologische Ausrichtung; im Fokus stehen ICD-O-3-Codierung (betroffenes Organ und Gewebetyp) sowie das Tumorstadium bei Diagnose. Das ÖKR wird als lebendes Datenbanksystem geführt; einmal jährlich wird eine Momentaufnahme als authentischer Datenbestand fixiert, aus der epidemiologische Kennzahlen berechnet werden.

Für Krankenanstalten besteht eine Meldepflicht für jede Erkrankung und jeden Sterbefall an einer Krebserkrankung. Seit 2020 erfolgt die Übermittlung ausschließlich elektronisch (Webformular/Datei-Upload oder SFTP) in strukturiertem Format. Voraussetzung für stabile Schnittstellen und qualitätsgesicherte Einmeldungen ist Transparenz über Datenbestände und -strukturen. In vielen Bundesländern unterstützen regionale bzw. klinische Tumorregister die strukturierte Sammlung, Aufbereitung und Weiterleitung.

Nach Eingang werden die Daten an der Statistik Austria pseudonymisiert (bPK-AS) und inhaltlich plausibilisiert; fehlen ICD-O-3-Codes, können Freitexte übermittelt und im Register codiert werden. Die Aufarbeitung der Krebsregistermeldungen sowie Plausibilitäts- bzw. Qualitätskontrollen orientieren sich eng an internationalen Empfehlungen (European Network of Cancer Registries; International Association of Cancer Registries); internationale Vergleichbarkeit steht im

Vordergrund. Daten werden international u. a. an das Europäische Krebsinformationssystem (European Cancer Information System, ECIS) gemeldet (European Commission 2025).

Konzepte und Ergebnisse der Krebsstatistik werden in einem Fachbeirat regelmäßig diskutiert; es gibt einen jährlichen Austausch mit regionalen Registern sowie eine Vernetzung im DACH-Raum. Standarddokumente sind versioniert über die Website der Statistik Austria zugänglich. Trotz gesetzlicher Grundlage variiert die Datenqualität; sie hängt wesentlich von Ressourcen und Engagement der meldenden Stellen ab. Personalwechsel oder IT-Umstellungen können zudem lokal Einmeldeprobleme verursachen. Ein wahrnehmbarer Nutzen (z. B. zertifizierungsrelevante Auswertungen, eigene Analysen/Dashboards) fördert das Commitment der meldenden Einrichtungen und bestimmt maßgeblich die Vollständigkeit und Qualität der Meldungen.

3.4 Beispiele für IT-Systeme von SE-Registern

Laut der Bestandsaufnahme von Patientenregistern für SE in Österreich nutzen die Betreiber von Registern direkt am Expertisezentrum unterschiedliche EDV-Systeme oder Programme: Die am häufigsten genutzte Programme sind MS Excel (22 %), RedCap (16 %) und RDA/RDN (13 %). Bei jeweils 16 Prozent der Register verwenden die Betreiber entweder spezielle Programme oder können keine Angabe zu dem Programm machen, während 13 Prozent keine EDV-Systeme nutzen (papierbasiert). Diese einzelnen Register sind nicht miteinander verknüpft (Zimmermann/Kanitz 2025).

Die Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. (TMF) erhob 2015 in Deutschland die Landschaft verfügbarer **Softwaresysteme für den Aufbau und Betrieb von Registern**. Dabei wurden 13 verschiedene Softwaresysteme für Register und Kohorten identifiziert, wovon die meisten jedoch kommerziell von Firmen vertrieben wurden, was eine Hürde bei begrenzten Budgets darstellt (Drepper/Semmler 2016).

Bestehende quelloffene Softwarelösungen zum Aufbau und Betrieb von Patientenregistern Programme wie das „**Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen**“ (OSSE), entwickelt durch das Institut für Medizininformatik der Goethe-Universität Frankfurt (OSSE 2025), oder „**Research Electronic Data Capture**“ (REDCap), entwickelt von der Vanderbilt Universität (USA; REDCap 2025), können für das österreichische nationale SE-Register genutzt werden oder als Vorbild dienen.

4 Schlussfolgerungen für die Konzeption eines nationalen SE-Registers

4.1 Zielsetzung

Das geplante nationale Register dient vorrangig der systematischen Dokumentation von Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich. Es wird als **modulares System** konzipiert, das zunächst einen Basisdatensatz („**Epidemiologiemodul**“) umfasst, der die **systematische Erfassung und Analyse epidemiologischer Daten** ermöglicht. Aufbauend darauf können in weiteren Ausbaustufen zusätzliche Module (z. B. für Qualitätssicherung, Forschung oder Patientinnen und Patienten) integriert werden. Folgende zentrale Fragestellungen sollen in einem ersten Schritt beantwortbar sein:

Prävalenz der SE

Wie viele Personen sind in Österreich zu einem bestimmten Zeitpunkt mit einer SE diagnostiziert? Erfasst wird die Gesamtheit aller lebenden Personen mit mindestens einer ORPHAcode-Diagnose (Haupt- oder Nebendiagnose³).

Inzidenz der SE

Wie viele neu auftretende Fälle von SE werden pro Jahr diagnostiziert? Berechnet wird die Anzahl der Personen, bei denen innerhalb eines Jahres erstmals eine ORPHAcode-Diagnose gestellt wurde (d. h. Personen ohne vorherige ORPHAcode-Diagnose), geteilt durch die Bevölkerungsgröße zu Beginn des Beobachtungsjahres und multipliziert mit 100.000

Alters- und Geschlechtsverteilung der SE

Wie verteilt sich das Alter der Personen mit einer diagnostizierten SE, und wie gestaltet sich die Geschlechterverteilung? Die Darstellung der Prävalenz und Inzidenz erfolgt nach Altersgruppen und Geschlecht zu einem bestimmten Zeitpunkt.

Geografische Verteilung der SE

Wo in Österreich sind Personen mit einer diagnostizierten SE wohnhaft (Bundesländerebene)? Die Darstellung erfolgt nach Wohnorten zu einem bestimmten Zeitpunkt, wobei darauf zu achten ist, dass bei zu geringen Zahlen (Maßgröße noch zu definieren) keine Rückschlüsse auf einzelne Personen möglich ist.

Häufigkeit einzelner SE

Welche treten wie häufig auf? Aufgeschlüsselt wird die Anzahl der diagnostizierten Fälle nach ORPHAcodes zu einem bestimmten Zeitpunkt.

³ ORPHAcodes werden ab 01.01.2026 als „Zusatzdiagnose“ in der Diagnosen- und Leistungsdokumentation erfasst.

Dauer bis zur Diagnose

Wie viel Zeit vergeht durchschnittlich von den ersten Symptomen bis zur Diagnose einer SE? Wie lange dauert es durchschnittlich vom Erstkontakt mit einem Expertisezentrum bis zur Diagnose? Die Berechnung erfolgt anhand des Alters bei Krankheitsbeginn, Erstkontakt und Diagnose.

Komorbiditäten/Begleiterkrankungen

Welche zusätzlichen Erkrankungen treten bei Personen mit einer seltenen Erkrankung auf? Erfasst werden bestehende Begleiterkrankungen, um Versorgung und Prognose besser beurteilen zu können.

Überlebenszeit mit SE

Wie lange leben Personen nach der Diagnose mit einer SE? Berechnung erfolgt anhand des Alters bei Krankheitsbeginn und/oder Diagnose bis zum Todeszeitpunkt.

Mortalität

Wie viele Personen sterben jährlich an oder mit einer SE? Erhoben wird die Anzahl der Todesfälle von Personen mit diagnostizierter SE pro Jahr, geteilt durch die Bevölkerungsgröße zur Jahresmitte, multipliziert mit 100.000.

Patientenwege

Wo werden Patientinnen und Patienten mit SE behandelt bzw. versorgt? Dokumentiert werden Behandlungsorte und -arten (stationär, spitalsambulant, ambulant) sowie der Bezug zu Expertisezentren.

In einer weiteren **modularen Ausbaustufe** können zusätzliche Datensätze für die Qualitätssicherung zur Verbesserung der Versorgung sowie für Forschungszwecke („**Modul für Qualitätssicherung und Forschung**“) erstellt und in das nationale Register integriert werden. Das Register ermöglicht dadurch vergleichende Darstellungen der behandelnden Zentren und soll der Qualitätssicherung und dem Monitoring der Aktivitäten der behandelnden Einrichtungen dienen. Das Modul könnte aus anderen Quellen Daten beziehen, um **nationale und internationale Forschung im Bereich der SE** zu erleichtern, etwa für die Entwicklung neuer Diagnostika, Therapien und präventiver Maßnahmen. Zudem kann das Register die Patientenrekrutierung für klinische Studien unterstützen sowie die Harmonisierung und Verknüpfung bestehender krankheitsspezifischer Register ermöglichen. Darüber hinaus können Register künftig eine Rolle in potenziellen Zulassungsverfahren innovativer Therapien spielen, dies sollte mitgedacht werden.

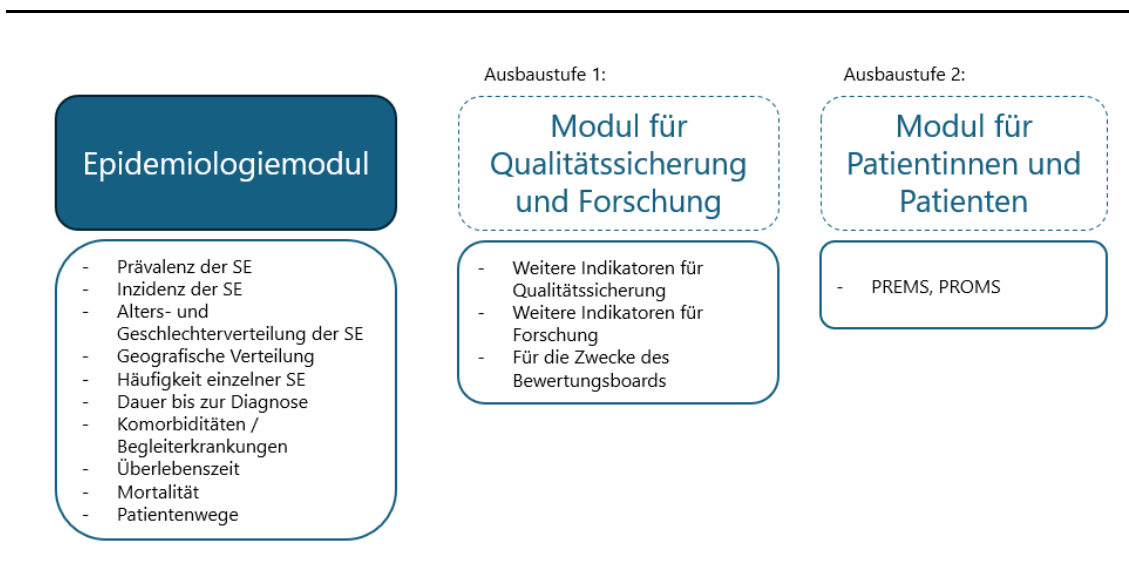
Perspektivisch ist eine **optionale Selbstregistrierung von Betroffenen** („**Modul für Patientinnen und Patienten**“) vorgesehen, um Reichweite und Teilhabe zu erhöhen. Sie ermöglicht zudem die Erfassung weiterer Parameter, die eine Erfassung von gesundheitsbezogener Lebensqualität (Patient-Reported Outcomes, PROs) zur Berechnung von QALYs ermöglichen sowie patientenberichtete Erfahrungen/Zufriedenheit (Patient-reported Experience, PRE) erheben.

Interoperabilität und Kollaboration mit internationalen Registern sowie der Beitrag zu europäischen Initiativen sind weitere Ziele des Registers. So soll beispielsweise eine **direkte Übermittlung relevanter Daten aus dem nationalen Register an die Europäischen Referenznetzwerke (ERN)** ermöglicht werden, um die grenzüberschreitende Forschung, Diagnose und Versorgung

seltener Erkrankungen zu unterstützen. Gleichzeitig soll das Register die Harmonisierung der Datenformate fördern, um eine nahtlose Vernetzung mit bestehenden internationalen Registern zu gewährleisten.

Bestehende Register zu SE, die konkrete Zielsetzungen meist im Forschungsbereich haben, sollen durch das nationale Register nicht ersetzt werden. Die erhobenen Daten können mittels Schnittstelle möglichst automatisiert an das nationale Register übertragen werden (wenn gewünscht). Für Zentren, die noch nicht an ein externes Register angebunden sind, oder ein Register selbst aufgebaut haben, besteht durch die Zurverfügungstellung der technischen Infrastruktur die Möglichkeit, Daten erstmals einzumelden und in der weiteren modularen Ausbaustufe eigene Datensätze für Forschungszwecke zu kreieren und zu befüllen.

Abbildung 1: Module des SE-Registers



Quelle: GÖG

Primäre Nutzer:innen des SE-Registers

- Gesundheitspolitik und -verwaltung (BMASGPK und Zielsteuerung-Gesundheit)
- Nationale Koordinationsstelle für SE (als datenhaltende Stelle)
- Behandelnde Einrichtungen (im stationären wie niedergelassenen Bereich)
- Patientinnen und Patienten
- Je nach Ausbaustufe des Registers: Forschungseinrichtungen wie Medizinische Universitäten

Sekundäre Nutzer:innen des SE-Registers

- Patientenorganisationen wie ProRare
- Pharmazeutische und Medizinprodukteindustrie
- Interessierte Öffentlichkeit

Rollenbasierte Zugriffsrechte werden entweder auf aggregierte oder eigene Daten eingeräumt.

4.2 Datenstruktur und Inhalte

Epidemiologiemodul: Zur Erfassung der Daten wird ein **Basisdatensatz** (Minimum Data Set, MDS) definiert, der sich am Europäischen Basisdatensatz orientiert, um die Interoperabilität mit internationalen Registern zu gewährleisten. Die **Daten zur Befüllung des MDS kommen, soweit möglich, aus bereits bestehenden Datenquellen**, um den Aufwand bei den Einrichtungen, die mit der Betreuung und Behandlung von Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich betraut sind, möglichst gering zu halten. Die optionalen zusätzlichen Module zur Qualitätssicherung oder zu Forschungszwecken sind von den behandelnden Einrichtungen selbst zu befüllen.

Tabelle 3: Entwurf Basisdatensatz für das SE-Register und mögliche Datenquellen

Gruppe	EU MDS	Element	Ausprägungen	Mögliche Quelle
verpflichtend				
Pseudonym	Pseudonym	Pseudonym	Zahl, automatisch generiert	bereichsspezifisches Personenkennzeichen GH (bPK GH)
Persönliche Angaben	Geburtsdatum	Alter	In 5-Jahres-Altersgruppen	Diagnosen- und Leistungsdokumentation (DLD) der Akutkrankenanstalten für den stationären und spitalsambulanten Bereich (zukünftig auch ambulante Leistungs- und Diagnosendokumentation im niedergelassenen Bereich)
	Geschlecht	Geschlecht	<ul style="list-style-type: none"> • weiblich • männlich • unbestimmt • (Fötus (unbekannt)) 	
	-	Hauptwohnsitz	<ul style="list-style-type: none"> • Postleitzahl 	
Patientenstatus	Patientenstatus (lebend/tot)	Patientenstatus (lebend/tot)	<ul style="list-style-type: none"> • lebend • tot • unbekannt 	für die Fälle, die in Krankenanstalten versterben, bekannt (DLD); Verknüpfung mit Todesursachenstatistik derzeit nicht gegeben
	Todeszeitpunkt	Todeszeitpunkt	Datum	
Behandlungsverlauf	Datum Erstkontakt mit dem Expertisezentrum	Datum Erstkontakt mit dem Expertisezentrum	Datum	Möglichkeit der Annäherung über Funktionscode in der DLD; unklar, welche Einheit ORPHAcodes vergeben hat
	-	Aufnahmearzt	<ul style="list-style-type: none"> • stationär • spitalsambulant • (zukünftig) ambulant 	DLD
	-	Angabe der behandelnden Einrichtung	<ul style="list-style-type: none"> • Funktionscode 	DLD
Krankheitsverlauf	Alter bei Krankheitsbeginn	Alter bei Krankheitsbeginn	<ul style="list-style-type: none"> • vor der Geburt (antenatal) • bei der Geburt • Datum (TT/MM/JJJJ) • Unbestimmt 	Derzeit nicht abgedeckt in der DLD Diagnosenerstellung durch Einführung ORPHAcodes ab 2026 könnten als verpflichtende Zusatzfelder in der DLD bei Vergabe eines ORPHAcodes aufgenommen werden
	Alter bei Diagnose	Alter bei Diagnose	<ul style="list-style-type: none"> • vor der Geburt (antenatal) • bei der Geburt • Datum (TT/MM/JJJJ) • unbestimmt 	

Gruppe	EU MDS	Element	Ausprägungen	Mögliche Quelle
verpflichtend				
Diagnose	Diagnose der seltenen Erkrankung (ORPHAcode, ICD-10)	Diagnose der seltenen Erkrankung (ORPHAcode)	ORPHAcode als Zusatzdiagnose	ORPHAcode in DLD
	-	Hauptdiagnosen und/oder Zusatzdiagnosen	ICD-10	Hauptdiagnosen in DLD
Optional / in der ersten Ausbaustufe nicht vorgesehen				
	genetische Diagnose	genetische Diagnose	HGNC-/OMIM-Code	über Genom-DB (noch zu prüfen)
	nicht diagnostizierter Fall	-	derzeit nicht möglich	
Forschung	Zustimmung zur Kontaktaufnahme zu Forschungszwecken	-	derzeit nicht vorgesehen	
	Zustimmung zur Weiterverwendung von Daten	-	derzeit nicht vorgesehen	
	biologische Probe	-	derzeit nicht vorgesehen	
	Link zu einer Biobank	-	Link zu einer Biodatenbank noch prüfen	
Behinderung	Einstufung der Funktionsfähigkeit/Behinderung nach der „International Classification of Functioning and Disability (ICF)“	-	derzeit nicht vorgesehen	

Quelle: GÖG, European Platform on Rare Disease Registration (2018)

Vor Einrichtung des nationalen SE-Registers ist das **Minimum Data Set noch durch zuständige Gremien** (wie Strategische Plattform für SE, Beirat für SE sowie den noch einzurichtenden wissenschaftlichen Beirat des Registers) zu prüfen und ggf. an nationale Informationsbedürfnisse anzupassen.

Das **Minimum Data Set (s. o.)** wird von allen designierten Expertisezentren gemäß ÖSG erhoben und mittels DLD an das nationale Register eingemeldet. Zur Erlangung eines vollständigen Überblicks über die epidemiologische Lage von SE in Österreich ist die Einbindung weiterer behandelnder Zentren zu prüfen.

Im Gesundheitsbereich wird für Patientinnen und Patienten das bereichsspezifische Personen-kennzeichen Gesundheit (bPK-GH) verwendet. Das bPK-GH, das zum Beispiel in der ELGA-Infrastruktur Anwendung findet, wird durch eine Ableitung aus der Stammzahl der betroffenen natürlichen Person und dem jeweiligen Verfahrensbereich gebildet. Für die Gesundheitsdiensteanbieter:innen (GDA) erfolgt die Pseudonymisierung auf Basis ihrer OID (Object Identifier) im eHealth-Verzeichnisdienst (eHVD). Zum Erhalt von entsprechenden bPK ist eine Genehmigung der Stammzahlenregisterbehörde erforderlich (Stadt Wien 2025). Im Register soll das bereichsspezifische Personenkennzeichen GH bzw. SPIDER verwendet werden, um Verknüpfungen mit bestehenden nationalen und internationalen Datenbeständen zu ermöglichen.

Modul für Qualitätssicherung: Um eine flächendeckende, hochwertige und gleichwertige Gesundheitsversorgung von Patientinnen und Patienten mit SE sicherzustellen, braucht es Indikatoren zu auftretenden Erkrankungen, zu behandelnden Zentren sowie die Dokumentation der Patientenwege und Versorgungspfade.

Modul für Forschung: Ergänzend kann das österreichische MDS für Forschungszwecke um krankheitsspezifische und zweckbezogene Module erweitert werden – nach dem Vorbild des französischen BNDMR. Hier erfolgt die Erhebung und Einmeldung an das nationale Register auf freiwilliger Basis. Mögliche Zusatzmodule umfassen krankheitsspezifische Attribute, Genetik oder Therapie/Behandlung.

Eine getrennte **Freigabe dieser Komplementärdatensätze durch zuständige Gremien** (siehe Kapitel 4.8 Governance) ermöglicht die Generierung von zusätzlichen Indikatoren zur Qualitätssicherung und Forschung ohne Anpassung des Kerndatensatzes.

Modul für Patientinnen und Patienten: In der weiteren Ausbaustufe des Moduls für Patientinnen und Patienten können patientenberichtete Daten (Patient-Reported Outcome Measures [PROMs], Patient-Reported Experience Measures [PREMs]) zur Abbildung von Outcomes und Versorgungsnähe eingemeldet werden.

4.3 Registereinmeldung und Datenerfassung

4.3.1 Registerpopulation

Die Grundgesamtheit umfasst alle Personen mit SE in Österreich. Eine Erkrankung gilt als selten bei einer Prävalenz von ≤ 5 pro 10.000 Personen. Schätzungen ergeben, dass in Österreich rund

eine halbe Million Personen von einer SE betroffen sind (BMASGPK 2025c; Europäisches Parlament/Rat der Europäischen Union 2000).

Einschlusskriterien:

- Bestätigte SE-Diagnose mittels ORPHAcode⁴
- Behandlung in Österreich

4.3.2 Einmeldung und Datenübermittlung

Epidemiologiemodul: Für das Epidemiologiemodul wird als Datenquelle die **Diagnosen- und Leistungsdokumentation (DLD) der Krankenanstalten** für den stationären und spitalsambulanten Bereich herangezogen, die primär für die Spitalsfinanzierung (LKF-System) erhoben wird. Das LKF-System ist derzeit österreichweit im stationären Bereich der über die Landesgesundheitsfonds finanzierten Krankenanstalten sowie der Krankenanstalten des Privatkrankenanstalten-Finanzierungsfonds (PRIKRAF) verpflichtend anzuwenden.

Ab 1. Jänner 2026 ist an den gemäß ÖSG designierten Expertisezentren für seltene Erkrankungen eine verpflichtende Dokumentation von Orpha-Kennnummern (ORPHAcodes) vorzunehmen. Die Codes sind in „Satzart X03 – Diagnosen“ als Zusatzdiagnose (Diagnose-Typ „Z“) zu übermitteln. Als Hauptdiagnose des stationären Aufenthalts / ambulanten Besuchs ist ein Code aus der ICD-10 zu übermitteln. Es ist zu prüfen, ob allfällige Zusatzfelder im MDS, die durch die derzeitige DLD nicht abgedeckt sind (wie Alter bei Krankheitsbeginn oder Alter bei Diagnose), in das LKF-System integriert werden können oder allfällige Datenlücken über andere Quellen abgedeckt werden können. Sobald die Patientin oder der Patient im System angelegt ist, sollten automatisch bei Eingabe einer ORPHA-Codierung die Einmelder:innen aufgefordert werden, noch eventuell fehlende Elemente des MDS nachzureichen.

Die Übermittlung der DLD-Daten erfolgt für jedes Kalenderjahr an das Gesundheitsministerium einerseits als Halbjahresdatenmeldung für das erste Halbjahr und andererseits als Gesamtjahresdatenmeldung. Die Pseudonymisierung erfolgt ebenfalls automatisiert. Die Daten sind somit erst mit einiger Zeitverzögerung im SE-Register verfügbar.

Zukünftig ist zu evaluieren, wie die ambulante Leistungs- und Diagnosendokumentation im niedergelassenen Bereich als Datenquelle verwendet werden kann.

Modul für Qualitätssicherung und Forschung: Die zusätzlichen optionalen Indikatoren für SE werden durch die Einrichtungen direkt in der webbasierten Registeranwendung (mit rollenbasierten Zugriffsrechten) erfasst oder können mittels Schnittstellen in das Register eingebracht werden.

Modul für Patientinnen und Patienten: Perspektivisch ist eine optionale Selbstregistrierung von Patientinnen und Patienten vorgesehen. Über ein sicheres Onlineportal können Daten wie PROMs/PREMs direkt eingebracht werden; hierfür sind validierte Datenprüfprozesse Voraussetzung.

⁴ Im EU-MDS gibt es das Feld „Nicht diagnostizierter Fall“ (European Platform on Rare Disease Registration 2018); dieses kann derzeit noch nicht umgesetzt werden.

4.4 Qualitätssicherung und Auswertung

Für die Qualitätssicherung ist auf etablierte Qualitätsstandards wie die Kriterien für Betrieb von Qualitätsregistern (BMSGPK 2025d) oder internationale Kriterien⁵ zurückzugreifen. Für einen erfolgreichen Betrieb eines Registers ist die Unterstützung der Einmeldenden essenziell. Für diese muss der Aufwand so gering wie möglich gehalten werden, wobei der Nutzen des Registers für diese klar ausgewiesen und gegeben sein muss. Anreizsysteme können die Qualität in Registern steigern.

Epidemiologiemodul: Für ein nationales Register gelten die Qualitätsziele Vollständigkeit, Aktualität, Genauigkeit und Konsistenz sowie Nutzbarkeit (ähnlich dem deutschen NARSE) als Orientierungsrahmen für Betrieb und Weiterentwicklung.

Das Codieren für die DLD erfordert eine hohe Qualität im Hinblick auf die Vollständigkeit und Richtigkeit der Daten: Während der Datenerfassung werden bereits Plausibilitätsprüfungen durchgeführt. Spätestens bei der Übernahme der Daten durch den Landesgesundheitsfonds ist jedenfalls eine Plausibilitätsprüfung vorzunehmen. Hierzu sind Prozesse bei den einzelnen Krankenanstalenträgern etabliert (BMSGPK 2024a).

Durch die Integration des bPK-GH in der Diagnosen- und Leistungsdokumentation der österreichischen Krankenanstalten ist es möglich, diese Routinedaten auch im SE-Register zu nutzen. Es besteht auch die Option, den Krankenanstalten deren Fälle für eine allfällige Nachdokumentation zurückzumelden.

Die Einführung der ORPHACodes wird durch das Orphanet Austria Team inhaltlich begleitet. Es werden laufend Schulungen für Zentren zur Codierung angeboten.

Anhand der übermittelten Diagnose- und Leistungsdaten wird auch die Aktivität der Zentren geprüft, um Vollständigkeit und Aktualität der Meldungen zu fördern.

Module für Qualitätssicherung, Forschung und Patientinnen und Patienten: Zur Unterstützung eines qualitätsgesicherten Registerbetriebs wird ein **Handbuch für einmeldende Zentren** bzw. Patientinnen und Patienten unter Berücksichtigung internationaler Vorbilder erarbeitet. In diesem werden Rollen und Verantwortlichkeiten festgelegt sowie verbindliche Validierungsregeln definiert, die Versionierung von Datenelementen geregelt und Einwilligungs- und Datenschutzprozesse beschrieben. Im Erfassungsprozess sichern **eingebettete Prüfmechanismen die Datenqualität:** Pflichtfelder und reduzierte Freitextanteile, vordefinierte Wertemengen sowie Plausibilitäts- bzw. Formularregeln; zudem die Nutzung internationaler Klassifikationen (z. B. ORPHACodes). Gezielte Datenqualitätskampagnen über designierte Ansprechpersonen in den Einrichtungen gewährleisten eine zeitnahe Adressierung von Auffälligkeiten in Datenmeldungen. Innerhalb der meldenden Einrichtungen können fachliche Referenzbegutachtungen in klinischen Boards die Datenvalidität stärken. Bei Selbstregistrierungen erhalten Einträge bis zur klinischen Bestätigung einen provisorischen Status und fließen bis dahin nicht in Auswertungen ein. Eine wirksame Dubletten-Erkennung und die DSGVO-konforme Zusammenführung mehrfach gemeldeter Datensätze sind außerdem sicherzustellen.

⁵ Eine Übersicht liefern Strohmaier/Kern (2023).

Auswertung auf nationaler Ebene: Eine Berichterstattung (aggregierte Daten) sowie Aktualisierung der österreichischen Registerbestandsaufnahme ist alle zwei Jahre vorgesehen. Zur internationalen Vergleichbarkeit sollen Metadaten und Einträge in europäischen Verzeichnissen (z. B. ERDRI.dor) durch den Registerbetreiber gepflegt werden. Alle zentralen Registerdokumente einschließlich Leitfaden, Standarddokumentation und Bericht werden auf einer öffentlichen Website bereitgestellt.

Einmeldende Stellen wie Patientinnen und Patienten sollen Zugriff auf ihre eigenen Daten im Modul für Qualitätssicherung, Forschung bzw. für Patientinnen und Patienten erhalten.

4.5 Technische Infrastruktur

Das Register ist auf **adäquater technischer Infrastruktur** aufzubauen und muss eine hohe Interoperabilität mit bestehenden Systemen gewährleisten.

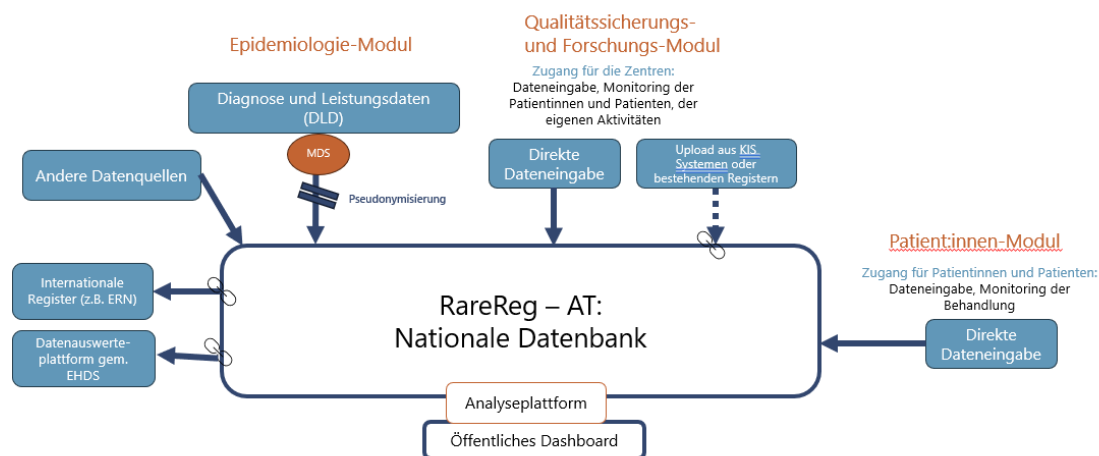
Epidemiologiemodul: Für das Epidemiologie-Modul wird als Datenquelle die Diagnosen- und Leistungsdokumentation (DLD) der Krankenanstalten für den stationären und spitalsambulanten Bereich herangezogen. Um den Datenschutz zu wahren, **werden nur pseudonymisierte Daten in eine nationale Datenbank integriert.** Nach Pseudonymisierung erfolgt die Erfassung in der nationalen Datenbank, die wiederum auch aus anderen Datenquellen gespeist wird. Schnittstellen (z. B. Datenübertragung in HL7-Formaten) sind generell so zu programmieren, dass die Kompatibilität zur Übermittlung von Daten erhöht wird. An die nationale Datenbank sind eine Analyseplattform sowie ein öffentliches Dashboard, bei dem aggregierte Daten publiziert werden, anzuschließen.

Modul für Qualitätssicherung- und Forschung: Für die optionalen Indikatoren erfolgt eine **direkte Dateneingabe oder ein Datenupload aus bestehenden Quellen über Schnittstellen in die nationale Datenbank.** Das Ziel bei der Dateneingabe ist es, bereits vorhandene Daten aus den verschiedenen Quellen mit zusätzlich erhobenen Indikatoren zu verknüpfen. Damit wird der Aufwand bei der Dateneingabe verringert und eine doppelte Dokumentation vermieden.

Modul für Patientinnen und Patienten: Zukünftig sollen auch Patientinnen und Patienten („Selbstregistrierung“) direkt Daten in die nationale Datenbank über eine Webapplikation eingeben können.

Abbildung 3 zeigt schematisch die technische Umsetzung des nationalen Registers für SE.

Abbildung 2: Technische Umsetzung



Quelle: GÖG

Details zur IT-Architektur (Programmierung, Hosting, Schnittstellen, Dashboard, Registrierung) sind in weiterer Folge bei der Detailplanung unter Einbeziehung technischer Expertinnen und Experten festzulegen. Anmelde- bzw. Registrierungsmodalitäten sind dabei zu klären (z. B. über ID-Austria, Portalverbund bzw. GDA-Login).

Zur Gewährleistung maximaler Interoperabilität sind Terminologien, Metadaten und Exportpfade von Beginn an auf das Set of Common Data Elements der European Platform on Rare Disease Registration, ERN-Formate sowie auf weitere (inter-)nationale Forschungsinfrastrukturen (z. B. Schnittstellen zu ELGA, BBMRI.at, EHDS) auszurichten, um Zugänglichkeit und Wiederverwendung der Datensätze unter **FAIR-Prinzipien** zu erleichtern. Die FAIR-Prinzipien sollen ermöglichen, dass Forschungsdaten findable (= auffindbar), accessible (= zugänglich), interoperable (= austauschbar) und reusable (= nachnutzbar) sind (Universität Wien 2025). **Metadaten** sind gemäß **EHDS-Standards** im HealthDCAT-AP Format⁶ verfügbar zu machen. Zudem müssen die Möglichkeiten der Sekundärnutzung gemäß EHDS bestimmt werden. Ebenso sieht die EHDS-VO einen Opt-Out-Mechanismus auch für die sekundäre Nutzung von Gesundheitsdaten vor, wobei es den Mitgliedsstaaten offensteht, für bestimmte Zwecke (z. B. Genomdaten) eine Gegen Ausnahme (z. B. Opt-in) im nationalen Gesetz vorzusehen. (Vgl. Artikel 71 EHDS-VO bzw. Artikel 51 Abs. 4 EHDS-VO).

4.6 Rechtliche Grundlagen

4.6.1 Gesetzliche Rahmenbedingungen

Das **Bundesgesetz über die Dokumentation im Gesundheitswesen** bildet (neben weiteren Gesetzen und Verordnungen) eine mögliche rechtliche Basis für die Erfassung und Verarbeitung gesundheitsbezogener Daten in Österreich. Erlaubt ist die pseudonymisierte Verarbeitung von Patientendaten für Zwecke wie:

⁶ HealthDCAT-AP [Zugriff am 29.09.2025]

- Struktur- und Qualitätssteuerung im Gesundheitswesen
- epidemiologische Beobachtung
- Gesundheitsstrukturplanung
- Monitoring der Zielsteuerung-Gesundheit (Dokumentationsgesetz - DokuG 2025)

Die Verarbeitung von Daten in Patientenregistern unterliegt weiters der **Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO)** und dem österreichischen **Datenschutzgesetz (DSG)**. Grundsätzlich kann zwischen Registern beruhend **auf bundesgesetzlicher Rechtsgrundlage** (wie z. B. Qualitätsregister gemäß Bundesgesetz über die Gesundheit Österreich GmbH (GÖGG) oder das Krebsregister gemäß Krebsstatistikgesetz und die Krebsstatistikverordnung) und **Registern ohne bundesgesetzliche Grundlage**, die auf der informierten Einwilligung der betroffenen Patientinnen und Patienten beruhen, unterschieden werden:

- Register ohne bundesgesetzliche Grundlage
 - einwilligungsbasiert: DSGVO-konforme Einwilligung der Patientinnen und Patienten
 - jederzeitiger Widerruf der Einwilligung ist möglich
 - freiwillige Teilnahme: Opt-in für alle Beteiligten
 - beschränkte Vollständigkeit: abhängig von Teilnahmebereitschaft
- Register mit bundesgesetzlicher Grundlage
 - hohe Repräsentativität, da auf die ganze Bevölkerung bezogen
 - spezifische Regelung (vgl. Krebsstatistikgesetz und Krebsstatistikverordnung)
 - nachhaltige Finanzierung
 - keine Einwilligung der betroffenen Personen erforderlich
 - Möglichkeit, Widerspruch/Löschung auszuschließen

Die rechtliche Basis für das LKF-System sind die zwischen dem Bund und allen Bundesländern 2025 getroffene Vereinbarung gemäß Artikel 15a B-VG über die Organisation und Finanzierung des Gesundheitswesens (verlautbart mit BGBl. I Nr. 2/2025), die ebenfalls 2025 getroffene Vereinbarung gemäß Artikel 15a B-VG Zielsteuerung-Gesundheit (BGBl. I Nr. 1/2025), das Bundesgesetz über Krankenanstalten und Kuranstalten (KAKuG) (BGBl. Nr. 1/1957 in der gültigen Fassung) und seine Ausführungsgesetze auf Landesebene (Landeskrankenanstaltengesetze) sowie die Landes(gesundheits)fondsgesetze der Bundesländer. Die als Grundlage für das LKF-System erfolgende Dokumentation basiert auf dem Bundesgesetz über die Dokumentation im Gesundheitswesen (BGBl. Nr. 745/1996 in der gültigen Fassung), zuletzt geändert mit dem Vereinbarungssetzungsgesetz 2024 – VUG 2024 (BGBl. I Nr. 191/2023) samt den dazugehörigen Verordnungen (BMSGPK 2024a).

Für die Module zur Qualitätssicherung und Forschung sowie für Patientinnen und Patienten wird eine „Opt-in“-Lösung angestrebt (DSGVO-konforme Einwilligung der Patientinnen und Patienten zur Übermittlung der Daten an das nationale Register). Dies ist im Zuge der Einführung der EHDS-Verordnung ggf. zu prüfen und zu überarbeiten.

4.6.2 Datenschutz und Ethik

Die Entwicklung und Instandhaltung des nationalen Registers für SE sollten mit einer **kritischen Beurteilung ethischer und datenschutzrechtlicher Aspekte** einhergehen. Schutz der Vertraulichkeit, Privatsphäre, Würde der Patientinnen und Patienten und Minimierung von Datenmissbrauch reflektieren die drei ethischen Prinzipien von 1) Achtung der Person, 2) Benefizienz (Gutes

tun, keinen Schaden anrichten) und 3) Gerechtigkeit (Strohmaier/Kern 2023), die zu berücksichtigen sind. Erfahrungen aus dem DACH-Raum zeigen, dass international unterschiedliche Ethik- und Datenschutzerfordernungen Hindernisse bei grenzüberschreitenden Kooperationen darstellen können.

Ethikkommission

Für das Modul für Forschung sind ggf. ethische Aspekte durch Ethikkommissionen an den Klinikstandorten zu überprüfen. Diese Kommissionen wurden auf Basis gesetzlicher Vorgaben des Arzneimittelgesetzes (AMG), des Medizinproduktegesetzes (MPG), des Bundesgesetzes über Krankenanstalten und Kuranstalten (KAKuG) sowie relevante Landesgesetzgebungen implementiert. Monozentrische und multizentrische Arzneimittelstudien oder Studien von Medizinprodukten sowie Anwendungen neuer medizinischer Methoden in Krankenanstalten oder im niedergelassenen Bereich werden hierbei beurteilt. Zum Beispiel ist für die Durchführung klinischer Prüfungen von Arzneimitteln die Zustimmung von einer der fünf vom BMASGPK kundgemachten Ethikkommissionen (kurz: CTR-Ethikkommissionen) zuständig. Diese fünf Ethikkommissionen (früher Leit-Ethikkommissionen) sind in einer Plattform organisiert bzw. zusammengeschlossen (§ 29 AMG), um eine einheitliche Vorgangsweise in der Bearbeitung und Beurteilung von CTR-Anträgen zu gewährleisten (austrian ethics 2025).

Für Registervorhaben fehlt ein solches nationales Leitethikvotum. **Es wird jedoch die Einbindung einer Ethikkommission bei Beobachtungsstudien, und insbesondere vor der Implementierung eines Registers, empfohlen** (Strohmaier/Kern 2023). Je nach gesetzlicher Grundlage wäre vor Errichtung des Moduls für Forschung zu prüfen, **ob ein solches Votum von Ethikkommissionen von allen teilnehmenden Einrichtungen benötigt wird.** Aus praktischer Sicht könnte dies eine der größten Herausforderungen für die Einrichtung dieses Moduls werden, da die Ethikkommissionen in Österreich dezentral organisiert sind. Es wären jedenfalls genügend Zeit und Ressourcen für eine effiziente Abwicklung der Einholung der Abstimmungen der Ethikkommissionen einzuplanen.

Ein stabiler Kerndatensatz mit klarer Änderungslogik (Versionierung), modularer Weiterentwicklung und vorausschauend formulierten Einwilligungsmechanismen beugt nachträglichen Consent-Schleifen bei den Ethikkommissionen sowie Patientinnen und Patienten vor.

Datenschutz

Alle österreichischen Register unterliegen der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) und dem Datenschutzgesetz (DSG) sowie den darin enthaltenen Datenschutzbestimmungen. Vor Errichtung des nationalen SE-Registers ist eine genaue Beschreibung der Umsetzung der Bestimmungen zu erstellen (Datenschutzkonzept und ggf. eine Datenschutzfolgenabschätzung). Detaillierte Regelungen zu Dateneigentümerschaft, Patientenrechten (Information, Widerspruch, Löschung, Datenzugang), Anonymisierung und Pseudonymisierung, Zweckbindung, Zugriffskontrollen (für interne Datenbank und öffentliches Dashboard) und IT-Sicherheit sind vor Inbetriebnahme des Registers zu definieren.

4.7 Finanzierung und Ressourcen

Die Kosten für Aufbau und Betrieb eines nationalen Registers sind u. a. abhängig von:

- dem Umfang und der Komplexität der Daten: Anzahl der Indikatoren und Datenquellen
- der technischen Umsetzung:
 - Datenbankaufbau,
 - Softwareentwicklung, -testung und -pflege,
 - Programmierung der Schnittstellen (falls nötig),
 - Hosting, Wartung, Back-up-Systeme,
 - IT-Sicherheit: Verschlüsselung, Zugriffskontrollen, Penetrationstests,
- dem Qualitätssicherungsaufwand (Validierung der Daten, Evaluation),
- dem Umfang und der Komplexität der Auswertungen (öffentliches Dashboard und Analyse), sowie
- Kooperationskosten: Zusammenarbeit mit (inter-)nationalen Registern und Forschungsnetzwerken (für das Modul für Forschung).

Da es sich um eine mittelfristige Entwicklungsphase handelt, müssen insbesondere die benötigten Personalressourcen für Projektmanagement (Koordination, Detailkonzeptionierung, Planung und Steuerung, Sicherstellung der DSGVO-Konformität etc.), technische Umsetzung (Entwickler, Systemadministratoren, Support), Stakeholdermanagement (z. B. Betreuung und Schulung der einmeldenden Zentren (für Modul für Forschung) sowie der Patientinnen und Patienten) geschätzt werden. Eine **nachhaltige (öffentliche) Finanzierung des Vorhabens** muss gewährleistet sein.

In den vergangenen Jahren haben Initiativen zugenommen, die Register oder registerähnliche Anwendungen im Rahmen öffentlich-privater Partnerschaften finanzieren. So existieren beispielsweise mehrere EU-Projekte, die auf eine öffentlich-private Kofinanzierung setzen, um relevante Dateninfrastrukturen zu etablieren. Diese Möglichkeit ist für das nationale SE-Register zu prüfen.

Darüber hinaus sieht der EHDS vor, dass die bei der Gesundheitsdatenzugangsstelle sowie den Dateninhaberinnen und -inhabern für die Bereitstellung anfallenden Kosten von dem oder der Data-User:in vergütet werden. Dieser Aspekt ist bei der Budgeterstellung zu berücksichtigen.

4.8 Governance

Eine klar strukturierte Governance ist ein zentraler Bestandteil eines nationalen Registers für SE. Ein formeller Governance-Plan, der den beteiligten Akteuren klare Verantwortlichkeiten zuweist, stellt sicher, dass das Register über seinen gesamten Lebenszyklus hinweg effizient betrieben wird. Dies umfasst alle Phasen: von der Planung über die technische Umsetzung, Pilotierung bis hin zur Kommunikation von Informationen und Ergebnissen.

Das Register ist von einem Betreiber mit umfassender Erfahrung in der Führung von öffentlichen Registern sowie Anbindung an entsprechende Strukturen im österreichischen Gesundheitssystem in enger Abstimmung mit dem BMASGPK sowie den bestehenden Gremien im Bereich der SE (Beirat, strategische Plattform) umzusetzen.

Die Gründung eines zusätzlichen wissenschaftlichen Beirats bestehend aus Expertinnen und Experten aus Medizin, Epidemiologie, Informatik, Statistik und Ethik zur Beratung bei methodischen, inhaltlichen und forschungsbezogenen Fragen – wie MDS, Indikatoren – wird empfohlen.

4.9 Nationale und internationale Vernetzung

Die nationale und internationale Vernetzung ist für Register zu SE zentral. Durch die Zusammenführung verteilter Fälle niedrigprävalenter und/oder hochkomplexer Krankheitsbilder über Einrichtungen und Regionen hinweg entstehen ausreichend große, qualitätsgesicherte Datensätze mit Mehrwert für Versorgung, Public Health und Forschung. Gemeinsame Standards und wiederverwendbare Schnittstellen steigern Vollständigkeit und Vergleichbarkeit und senken den Erfassungsaufwand. Die Gewährleistung nationaler wie internationaler Interoperabilität ist – im Einklang mit dem Nationalen Aktionsplan für SE – ein wesentlicher Aspekt bei der Implementierung eines epidemiologischen Erfassungssystems bzw. eines nationalen Registers in Österreich (Ladurner et al. 2015).

Im nationalen Kontext fungiert das künftige zentrale Register als Knoten der österreichischen SE-Datenlandschaft. Bestehende krankheitsspezifische Register werden fortgeführt und können strukturiert eingebunden werden (Modul für Forschung). Ein standardisierter Mindestdatensatz (MDS) wird regelmäßig aus bestehenden Datenquellen wie DLD in das Register integriert (**Epidemiologiemodul**).

Die **europäische Anbindung umfasst Orphanet, die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) und die European Platform on Rare Disease Registration mit der European Rare Disease Registry Infrastructure (ERDRI)**. Eine Ausrichtung der Registerstruktur an ERDRI erleichtert europäische Integration, macht Daten durchsuchbar und unterstützt standardisierte Datenerhebung sowie -austausch. Für die Anknüpfung an ERN-Register können – etwa nach dem Vorbild des französischen BNDMR – standardisierte Exportfunktionen einen effizienten Datentransfer sicherstellen. Harmonisierte Datensätze erleichtern zudem projektbezogene Kooperationen mit Nachbarländern, insbesondere im DACH-Raum, sowohl in der Forschung als auch für grenzüberschreitende Versorgungspfade.

Der **European Health Data Space (EHDS)** eröffnet zudem eine sichere EU-weite Nutzung von Gesundheitsdaten für primäre und sekundäre Zwecke und erweitert damit die Möglichkeiten für Forschung und Innovation zu SE. Governance, Dokumentation und (technische) Zugangswege des nationalen Registers sind so auszurichten, dass Interoperabilität und Rechtskonformität auch im EHDS-Kontext nachhaltig gewährleistet sind (Europäisches Parlament/Rat der Europäischen Union 2025).

4.10 Herausforderungen

Der Aufbau und die Führung eines nationalen Registers beinhalten zahlreiche Herausforderungen. Tabelle 4 gibt einen Überblick über die erwartbaren Herausforderungen und möglichen Strategien von Auftraggeber und Registerbetreiber zur Bewältigung.

Tabelle 4: Herausforderungen und Lösungsstrategien für die Implementierung eines nationalen SE-Registers

Herausforderung	Lösungsstrategien
fehlende Finanzierung	<ul style="list-style-type: none"> • Stratifizierung der Finanzierungsquellen • Anschubfinanzierung über Forschungsförderung (nationale wie internationale Förderprogramme) • Auslotung der Möglichkeiten von Public-Private-Partnership-Modellen
Modul für Qualitätssicherung und Forschung: fehlende Unterstützung von einmeldenden Stellen	<ul style="list-style-type: none"> • Konzeptentwicklung gemeinsam mit einmeldenden Stellen • Unterstützungs- und Schulungsangebote durch Registerbetreiber
Modul für Qualitätssicherung und Forschung: fehlende Kapazitäten bei einmeldenden Stellen	<ul style="list-style-type: none"> • Nutzung von vorhandenen Strukturen, soweit möglich • Automatisierung, soweit möglich • falls Finanzierung möglich: Unterstützung der Finanzierung von Dokumentationsassistenten
Zeitverzögerung bei Nutzung der LKF-Daten	<ul style="list-style-type: none"> • Zeitverzögerung kann nicht beeinflusst werden, bekannter Nachteil
Modul für Forschung: fehlende positive Entscheidungen von Ethikkommissionen	<ul style="list-style-type: none"> • ggf. Unterstützung bei Einreichung bei den Ethikkommissionen durch Registerbetreiber
mangelhafte Datenqualität	<ul style="list-style-type: none"> • Schulungsangebote, Handbuchentwicklung • Unterstützung bei Dateneingabe (Plausibilitätschecks etc.)

Quelle: GÖG

Der Aufbau des nationalen SE-Registers sollte stufenweise geplant werden.

5 Zusammenfassung und nächste Schritte

Der Bedarf für ein 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. Im vorliegenden Konzept werden die wesentlichen Eckpunkte für ein nationales Register für SE in Österreich dargelegt. Es umfasst die Zielsetzung, die vorgesehenen Inhalte, die Dateneinmeldung, die technische Infrastruktur sowie die rechtlichen Grundlagen, Finanzierung und Governance. Das Konzept ist nun hinsichtlich seiner Realisierbarkeit zu prüfen. Weitere Details (z. B. zur Finanzierung und Governance-Struktur) sind zu klären und mit konkreten Schritten zur Umsetzbarkeit zu hinterlegen.

Literatur

- austrian ethics (2025): CTR [online]. Plattform der CTR Ethikkommissionen.
<https://austrianethics.at/ctr> [Zugriff am 24.09.2025]
- Bayard, Natalie; Kühni, Claudia; Fux, Michaela (2023): Annual Report 2022. Swiss Rare Disease Registry. Hg. v. Medicine, University of Bern. Institute of Social and Preventive, Bern
- BMASGK (2015): Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz, Wien
- BMASGPK (2025a): Ambulante Leistungs- und Diagnosedokumentation [online]. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz.
<https://www.sozialministerium.gv.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Gesundheitsystem-und-Qualitaetssicherung/Dokumentation/Ambulante-Leistungs--und-Diagnosedokumentation.html> [Zugriff am 29.09.2025]
- BMASGPK (2025b): Medizinische Dokumentation und LKF-Rundschreiben 2025 [online]. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz.
<https://www.sozialministerium.gv.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Krankenanstalten/LKF-Modell-2025/Medizinische-Dokumentation-und-LKF-Rundschreiben-2025.html> [Zugriff am 29.09.2025]
- BMASGPK (2025c): Seltene Krankheiten [online].
<https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html> [Zugriff am 24.03.2025]
- BMASGPK (2025d): Strategie für Qualitätsregister im Gesundheitswesen. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz, Wien
- BMSGPK (2024a): Änderungen und Systembeschreibung 2025 [online]. Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz.
<https://www.sozialministerium.gv.at/Themen/Gesundheit/Gesundheitssystem/Krankenanstalten/LKF-Modell-2025/Aenderungen-und-Systembeschreibung-2025.html> [Zugriff am 29.09.2025]
- BMSGPK (2024b): ÖSG 2023. Österreichischer Strukturplan Gesundheit 2023 inklusive Großgeräteplan. Hg. v. Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz, Wien
- Bundesstatistikgesetz 2000 - BstatG (2000): Bundesgesetz über die Bundesstatistik, BGBl. I Nr. 163/1999, in der geltenden Fassung
- Degelsegger-Márquez, Alexander; Amon, Margarita; Chiari, Catharina; Cypionka, Thomas; Enzinger, Christian; Gsöls, Veronika; Hackl, Monika; Milk, Veronika; Neururer, Sabrina; Nikolai, Verena; Schreier, Günter; Strohmeier, Christoph; Waxenecker, Günter; Wolf, Dominik (2024): Ein österreichisches Governance-Framework für Qualitätsregister. Vorschlag des Arbeitskreises Qualitätsregister der Arbeitsgruppe Digitalisierung und Register des Obersten Sanitätsrates. unveröffentlicht
- Dokumentationsgesetz - DokuG (2025): Bundesgesetz über die Dokumentation im Gesundheitswesen, BGBl. Nr. 745/1996 idF BGBl. I Nr. 191/2023, Rechtsinformationssystem des Bundes, in der geltenden Fassung

- Drepper, Johannes; Semmler, Sebastian (2016): IT-Infrastrukturen in der patientenorientierten Forschung – aktueller Stand und Handlungsbedarf 2015. Hg. v. IT-Reviewing-Board der TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V., Berlin
- ELGA GmbH (2025a): Austrian Patient Summary (R4) [online]. <https://fhir.hl7.at/r4-ELGA-AustrianPatientSummary-main/index.html> [Zugriff am 24.09.2025]
- ELGA GmbH (2025b): e-Health Codierservice [online]. <https://codierservice.ehealth.gv.at/> [Zugriff am 24.09.2025]
- ELGA GmbH (2025c): ELGA im Überblick [online]. <https://www.elga.gv.at/elga/elga-im-ueberblick/> [Zugriff am 23.09.2025]
- 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): Europäischer Gesundheitsdatenraum [online]. https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space-regulation-ehds_de [Zugriff am 24.03.2025]
- Europäische Kommission (2025d): Meine Rechte an meinen Gesundheitsdaten [online]. http://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/my-rights-over-my-health-data_de [Zugriff am 24.09.2025]
- Europäische Kommission (2025e): Seltene Krankheiten [online]. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_de [Zugriff am 24.03.2025]
- Europäisches Parlament; Rat der Europäischen Union (2000): Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden Amtsblatt Nr. L 018 vom 22/01/2000 S. 0001 - 0005
- Europäisches Parlament; Rat der Europäischen Union (2025): Verordnung (EU) 2025/327 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 11. Februar 2025 über den europäischen Gesundheitsdatenraum sowie zur Änderung der Richtlinie 2011/24/EU und der Verordnung (EU) 2024/2847
- European Commission (2025): ECIS - European Cancer Information System [online]. Joint Research Centre. <https://ecis.jrc.ec.europa.eu/> [Zugriff am 24.09.2025]
- European Network of Cancer Registries (2025): The ENCR [online]. European Commission-Joint Research Centre. <https://www.enccr.eu/registries-network> [Zugriff am 24.09.2025]
- 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]
- Gemeinsamer Bundesausschuss - Innovationsausschuss (2025): FAIR4Rare – Begleitende Evaluation des Aufbauprozesses eines offenen Nationalen Registers für Seltene Erkrankungen (NARSE) [online]. Innovationsausschuss beim Gemeinsamen

- Bundesausschuss. <https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/versorgungsforschung/fair4rare.536> [Zugriff am 29.09.2025]
- genomDE (2025): Seltene Erkrankungen [online]. TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. <https://genom.de/de/seltene-erkrankungen> [Zugriff am 24.09.2025]
- Humangenom Austria (2025): Humangenomprojekt [online]. Medizinische Universität Innsbruck. <https://humangenome.i-med.ac.at/humangenom-projekt/> [Zugriff am 24.09.2025]
- International Association of Cancer Registries (2025): International Association of Cancer Registries [online]. International Agency for Research on Cancer (IARC). <http://www.iacr.com.fr/> [Zugriff am 24.09.2025]
- JARDIN (2025): Joint Action on Integration of ERNs into National Healthcare Systems [online]. Foundation for Biomedical Research of La Paz University Hospital. <https://jardin-ern.eu/> [Zugriff am 24.09.2025]
- Krebsstatistikgesetz (1969): Bundesgesetz vom 6. März 1969 über die statistische Erfassung von Geschwulstkrankheiten, BGBl. Nr. 138/1969 in der Fassung des Bundesgesetzes BGBl. Nr. 425/1969, Fassung vom 14.05.1969
- Krebsstatistikverordnung (2019): Verordnung der Bundesministerin für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz über die statistische Erfassung von Geschwulstkrankheiten, BGBl. Nr. 124/2019, in der geltenden Fassung
- Ladurner, Joy; Voigtländer, Till; Unterberger, Ursula; Gombocz, Margit (2015): NAP.se - Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen. In: Soziale Sicherheit 2015/6:256-263
- Medizininformatik-Initiative (2025): Use Case CORD-MI [online]. TMF – Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V. <https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD> [Zugriff am 24.09.2025]
- Medizinische Universität Wien (2025): Neugeborenen-Screening [online]. <https://kinder-jugendheilkunde.meduniwien.ac.at/unsere-abteilungen/klinische-abteilung-fuer-paediatrische-pulmologie-allergologie-und-endokrinologie/neugeborenen-screening1/allgemeine-informationen/> [Zugriff am 24.09.2025]
- NARSE (2025): Nationales Register für Seltene Erkrankungen [online]. Berlin Institute of Health at Charité (BIH). <https://www.narse.de/> [Zugriff am 24.09.2025]
- OSSE (2025): OSSE - Open-Source-Registersystem für Seltene Erkrankungen [online]. Universitätsklinikum Frankfurt. <https://www.osse-register.de/> [Zugriff am 24.09.2025]
- Rares, Banque Nationale de Données Maladies (2025): Le projet [online]. Assistance publique – Hôpitaux de Paris [Zugriff am 24.09.2025]
- REDCap (2025): Research Electronic Data Capture [online]. Vanderbilt University. <https://project-redcap.org/> [Zugriff am 29.09.2025]
- Stadt Wien (2025): Bereichsspezifische Personenkenneichen (bPK) [online]. <https://www.wien.gv.at/spezial/foerderhandbuch/e-government/bereichsspezifische-personenkenneichen-bpk/> [Zugriff am 29.09.2025]

- Storf, H.; Schaaf, J.; Kadioglu, D.; Gobel, J.; Wagner, T. O. F.; Uckert, F. (2017): Register für seltene Erkrankungen. OSSE - ein Open-Source-Framework für die technische Umsetzung. In: Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 60/5:523-531
- 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
- Universität Wien (2025): FAIR-Prinzipien [online].
<https://rdm.univie.ac.at/de/forschungsdatenmanagement/fair-und-care-prinzipien/>
[Zugriff am 29.09.2025]
- 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