

Theorie und Praxis

Bedeutung von Expertisezentren, ERNs, JARDIN, Daten und Registern

Mag.^a Elisabeth Kanitz, MSc
Mag.^a (FH) Nina Zimmermann, MA

Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE)

NKSE

- Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen



- An der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)
- Koordinationsstelle für die Umsetzung von Maßnahmen zu seltenen Erkrankungen in Österreich; beteiligt an der Entwicklung des Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAP.se)
- Seit 2024 verantwortlich für den Designationsprozess von Expertisezentren für seltene Erkrankungen -> Fokus auf qualitätsgesicherte Strukturen und Spezialisierung in der Versorgung
- Ziel: Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen
- Fördert Vernetzung zwischen Gesundheitsakteuren sowie Digitalisierung

NAP.se

- Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen (2015)



Quelle: <https://jasmin.goeg.at/id/eprint/112>

Nationale Strategie zur Verbesserung der Versorgung bei seltenen Erkrankungen

Ziel: die **Lebenssituation aller von SE betroffenen Patientinnen und Patienten** unter Einbeziehung von deren Familien und ihrem erweiterten beruflichen und sozialen Umfeld **zu verbessern**.

9 Handlungsfelder:

- Schnellere und genauere Diagnosen durch bessere Strukturen
- Aufbau und Weiterentwicklung von spezialisierten Expertisezentren und –netzwerken
- Stärkere Vernetzung zwischen Medizin, Forschung und Versorgung
- Förderung von Forschung sowie Aufbau von Registern und Datengrundlagen
- Mehr Orientierung und Unterstützung für Patient:innen im Gesundheitssystem
- Umsetzung und Koordination u. a. durch NKSE

— ERN – Europäische Referenznetzwerke

- Europäische Netzwerke für seltene und komplexe Erkrankungen
- Insgesamt 24 ERN
- Verbinden hoch spezialisierte Krankenhäuser und Referenzzentren in Europa
- Ziel: Zugang zu Expertise unabhängig vom Wohnort - Ärzt:innen können Patientenfälle grenzüberschreitend besprechen zur Unterstützung bei Diagnose und bestmöglicher Behandlung
- Nutzung digitaler Plattformen für den Fachaustausch
- Kein direkter Zugang für Patient:innen Austausch erfolgt über behandelnde Gesundheitsdienstleister (mit Zustimmung)
- https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_de



ICD 10

- Internationale Klassifikation von Krankheiten der World Health Organization
- Standardisierte Kodierung von Diagnosen im Gesundheitswesen
- Verwendung für Abrechnung, Epidemiologie, Statistik und Forschung
- Alphanumerisches, hierarchisches Klassifikationssystem (z. B. U09.9)
- Ca. 14.000 Codes
- Breite Abdeckung, aber begrenzte Spezifität bei seltenen Erkrankungen

ICD-10-CM Chapters

- Chapter 1 A00-B99 - Certain infectious and parasitic diseases
- Chapter 2 C00-D49 - Neoplasms
- Chapter 3 D50-D89 - Diseases of the blood and blood-forming organs and certain disorders involving the immune mechanism
- Chapter 4 E00-E89 - Endocrine, nutritional and metabolic diseases
- Chapter 5 F01-F99 - Mental, Behavioral and Neurodevelopmental disorders
- Chapter 6 G00-G99 - Diseases of the nervous system
- Chapter 7 H00-H59 - Diseases of the eye and adnexa
- Chapter 8 H60-H95 - Diseases of the ear and mastoid process
- Chapter 9 I00-I99 - Diseases of the circulatory system
- Chapter 10 J00-J99 - Diseases of the respiratory system
- Chapter 11 K00-K95 - Diseases of the digestive system
- Chapter 12 L00-L99 - Diseases of the skin and subcutaneous tissue
- Chapter 13 M00-M99 - Diseases of the musculoskeletal system and connective tissue
- Chapter 14 N00-N99 - Diseases of the genitourinary system
- Chapter 15 O00-O9A - Pregnancy, childbirth and the puerperium
- Chapter 16 P00-P96 - Certain conditions originating in the perinatal period
- Chapter 17 Q00-Q99 - Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities
- Chapter 18 R00-R99 - Symptoms, signs and abnormal clinical and laboratory findings, not elsewhere classified
- Chapter 19 S00-T88 - Injury, poisoning and certain other consequences of external causes
- Chapter 20 V00-Y99 - External causes of morbidity
- Chapter 21 Z00-Z99 - Factors influencing health status and contact with health services
- Chapter 22 U00-U85 - Codes for special purposes

Orphacodes

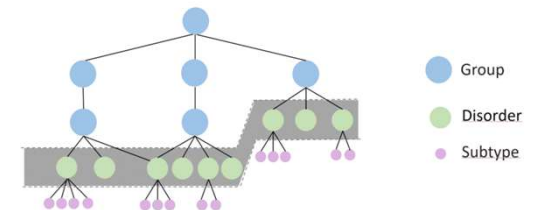


orphanet

- Zeitlich stabile, spezifische Kennnummern, die einzelne seltene Erkrankungen (SE) abbilden.
- Vom europäischen Konsortium Orphanet entwickelt
- Wird laufend in Zusammenarbeit mit Expert:innen aus den verschiedenen Fachgebieten aktualisiert
- Präzise Kodierung von SE → Sichtbarmachung im Gesundheitssystem
- Anderen Kodiersystemen wie dem ICD-10/ICD-11 fehlen die erforderliche Granularität
- Die Verwendung von ORPHAcodes in Österreich ist im Bundesgesetz über die Dokumentation im Gesundheitswesen rechtlich verankert.

Quelle: <https://www.sozialministerium.gv.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten/ORPHAcodes.html>

<https://www.orpha.net/>



ORPHA:739		
Classification level: Disorder		
Synonym(s):		
Prader-Labhart-Willi syndrome	Prevalence: 1-9 / 100 000	ICD-10: Q87.1
Source: PubMed ID 31333129 32961075	Inheritance: Autosomal dominant, Not applicable	ICD-11: LD90.3
	Age of onset: Antenatal, Neonatal	OMIM: 176270 615547
		UMLS: C0032897
		MeSH: D011218
		GARD: 5575
		MedDRA: 10036476

> Rare genetic disease ORPHA 98053

- ↳ Rare genetic endocrine disease ORPHA 156638
 - ↳ Genetic endocrine growth disease ORPHA 156643
 - ↳ Non-acquired pituitary hormone deficiency ORPHA 95488
 - ↳ Congenital hypogonadotropic hypogonadism ORPHA 174590
 - ↳ Prader-Willi syndrome ORPHA:739
 - ↳ Prader-Willi syndrome ORPHA:739
 - ↳ Prader-Willi syndrome due to imprinting mutation ORPHA 177910
 - ↳ Prader-Willi syndrome due to maternal uniparental disomy of chromosome 15 ORPHA 98754
 - ↳ Prader-Willi syndrome due to paternal 15q11q13 deletion ORPHA 98793
 - ↳ Prader-Willi syndrome due to translocation ORPHA 177907

Register

- Keine allgemeingültige Definition / vollständige Übersicht zu bestehenden Registern fehlt
- Ein SE-Patientenregister ist eine **organisierte Sammlung von (klinischen und/oder anderen) Daten**, bei der Beobachtungsmethoden angewandt werden, um
 - Ergebnisse für eine durch eine bestimmte Krankheit, einen bestimmten Zustand oder eine bestimmte Belastung definierte Population zu bewerten sowie
 - einem oder mehreren erklärten wissenschaftlichen, klinischen oder politischen Zwecken zu dienen

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

[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](#)

Nr.	Typ von SE*	SE**	Name des Registers
1	seltene endokrinologische Erkrankungen	Hypophosphatasie	HPP-Register: ALX-HPP501 – eine longitudinale, prospektive, beobachtende Langzeitregisterstudie für Patienten mit Hypophosphatasie
2	seltene endokrinologische Erkrankungen	Achondroplasie	Crescnet-Register zu anthropometrischen und klinischen Daten von Achondroplasiepatienten
3	seltene endokrinologische Erkrankungen	Cushing-Syndrom	ERCUSYN (European Register on Cushing's Syndrome)
4	seltene endokrinologische Erkrankungen	pädiatrischer Diabetes	SWEET database
5	seltene endokrinologische Erkrankungen	pädiatrischer Diabetes	Diabetes-Patienten-Verlaufsdokumentation (DPV)
6	seltene endokrinologische Erkrankungen	Adipositas	Adipositas-Patienten-Verlaufsdokumentation
7	seltene endokrinologische Erkrankungen	adrenogenitales Syndrom	AQUAPE/AGS: Dokumentationsprogramm für Patientinnen und Patienten mit adrenogenitalem Syndrom
8	seltene endokrinologische Erkrankungen / seltene Knochenkrank-	breites Spektrum seltener endokriner und Knochenkrank-	EuRREB – europäische Register für seltene endokrine und Knochenkrankungen = EuRRECa – European Registries for Rare Endocrine Conditions

EHDS - Europäischer Gesundheitsdatenraum

- Eckpfeiler der europäischen Gesundheitsunion
- Ziele:
 - effizientere Nutzung von Gesundheitsdaten in der Versorgung, in der Wissenschaft & Forschung
 - Weiterentwicklung des Gesundheitswesens
 - EU-weiten Rechtsanspruch auf einfachen Zugang zu den eigenen elektronischen Gesundheitsdaten
- **Primärnutzung:** Auch Angehörige der Gesundheitsberufe sollen umfassenden Zugang zu notwendigen Daten/Informationen (Befunde, Impfungen etc.) für die optimale Behandlung von Patientinnen und Patienten erhalten.
- **Sekundärnutzung:** Voraussetzungen und Rahmenbedingungen für die datenschutzkonforme Nutzung von Gesundheitsdaten für Forschung, Innovation und Politikgestaltung
- Patientenkurzakte (Austrian Patient Summary) soll Orphacode enthalten

Quelle: https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space-regulation-ehds_de



MyHealth@EU