

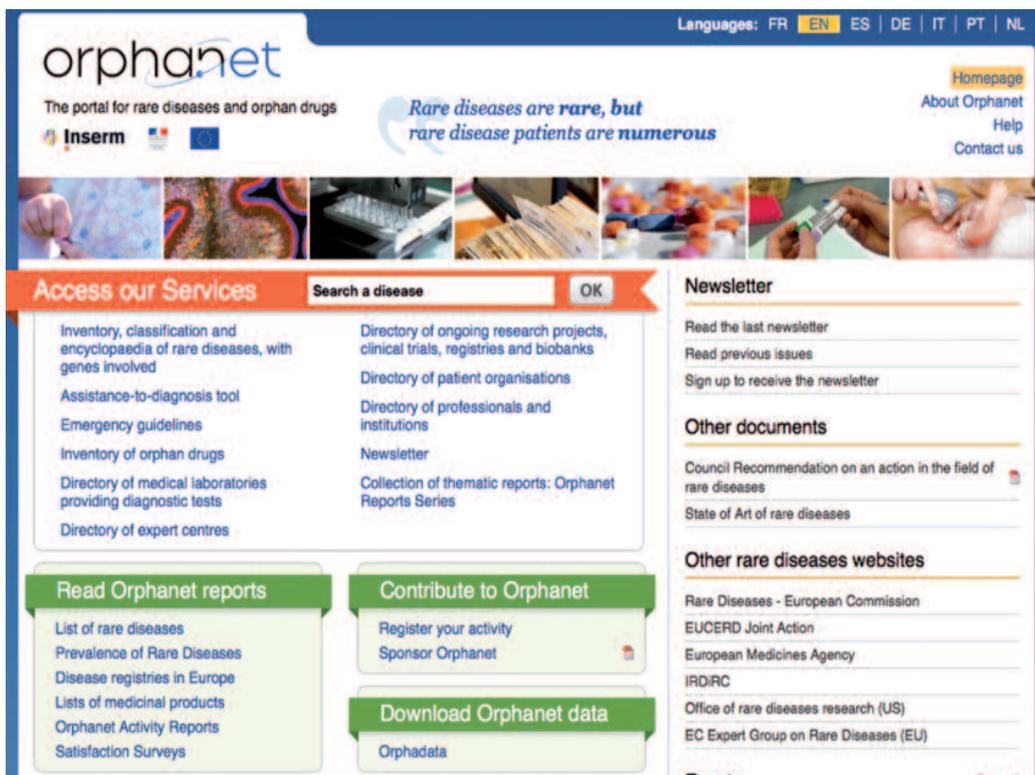
an gilt es intensiv zu arbeiten, und es müssen auch die entsprechenden Ressourcen zur Verfügung gestellt werden. Mit der Definition eindeutiger Kriterien für Zentren im Rahmen der Erstellung des Nationalen Aktionsplans wurden bereits erste Schritte gesetzt.

Alle Institutionen, die in diesem Bereich zuständig sind (Universitätskliniken, Zentren für seltene Erkrankungen, stationäre wie niedergelassene Bereiche, Pflegeeinrichtungen usw.) sollten kontinuierlich Anstrengungen unternehmen, um das Serviceangebot für Menschen mit besonderen Bedürfnissen zu verbessern. Dies erfordert es, konsequent, gegebenenfalls aber auch maßvoll, auf reale Bedingungen Rücksicht nehmend, in der Öffentlichkeit darauf aufmerksam zu machen und sich um

bestmögliche Integration der Betroffenen und die Erhaltung der Solidarbereitschaft der Gesellschaft zu bemühen. Da sind vom Bildungssystem über das Gesundheitssystem bis zu Politik, Medien und Forschung alle gefordert. Die Qualität einer Gruppe, einer Gesellschaft, eines Staats zeigt sich an ihrem/seinem Umgang mit den Schwächsten.

Abschließend soll nicht unerwähnt bleiben, dass es der Sozialversicherung sehr wichtig ist, die Anliegen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in der Sozialversicherung zu vertreten und das Wissen um seltene Erkrankungen zu erweitern. Es gilt, die Vernetzung mit den Experten zu vertiefen und regelmäßigen Erfahrungsaustausch zu pflegen. Mit der Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans wurde ein erster Schritt in die richtige Richtung gesetzt.

# Orphanet – Das Online-Portal für seltene Erkrankungen und Orphan Drugs



## Die Datenbank

Orphanet ist das weltweite Online-Referenzportal für Informationen zu seltenen Erkrankungen und Medikamenten für seltene Erkrankungen, sogenannten Orphan Drugs. Die Nutzung ist kostenfrei und ohne Registrierung möglich, das Spektrum der Nutzer breit – angefangen von Erkrankten, die auf

der Suche nach Spezialisten oder Informationen zu ihrer Erkrankung sind, über Ärzte sowie Wissenschaftler bis hin zu Verantwortlichen im Gesundheitswesen. Täglich besuchen bereits über 40.000 Personen die Website, die derzeit Informationen zu knapp 6.000 seltenen Erkrankungen enthält. In der Endfassung sollen es bis zu 8.000 Krankheitsbilder



Dr. Ursula Unterberger ist Ärztin und Mitarbeiterin der Gesundheit Österreich G.m.b.H. sowie Mitarbeiterin der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und ist auch für Orphanet Österreich tätig.



Ass. Prof. Priv. Doz. Dr. Till Voigtländer ist medizinischer Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) sowie Leiter von Orphanet Österreich.



© dinstock - Fotolia.com

sein, die derzeit aber teilweise noch nicht beschrieben und klassifiziert sind.

### Die Entstehungsgeschichte von Orphanet

Die Idee zu Orphanet wurde ursprünglich 1996 in Paris am Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) geboren. Die Medizinerin und Genetikerin Ségolène Aymé gründete schließlich 1997 die Datenbank, die damals vom französischen Gesundheitsministerium und von INSERM finanziert wurde, und fungierte bis 2011 als Executive Manager. Ab 2002 gab es Orphanet auch als EU-Projekt (DG Sanco, später teilweise auch DG Research), womit weitere europäische Länder inkludiert werden konnten. Heute umfasst Orphanet ein Konsortium von 39 Partnerländern weltweit. Das Einbeziehen der unterschiedlichen Länder mit verschiedenen Sprachen, höchst variablen Einwohnerzahlen und nicht zuletzt teilweise völlig ungleich strukturierten Gesundheitssystemen stellt Orphanet immer wieder vor große Herausforderungen, zumal großer Wert auf die Qualität und die internationale Vergleichbarkeit und Einheitlichkeit der Daten gelegt wird. Koordination und Qualitätssicherung erfolgen deshalb nach wie vor zentral durch das etwa fünfzehnköpfige französische Team. Die internationale Kommunikation auf europäischer Ebene wird durch mehrere Gremien sichergestellt, sodass Entscheidungen auf gemeinsamer Basis und unter Berücksichtigung wissenschaftlicher Qualität getroffen werden können. Dazu gehören ein Management Board, bestehend aus Vertretern der Orphanet-Teams in den Mitgliedsländern, ein Steuerungskomitee, das die zahlenden Institutionen repräsentiert, und das in-

ternationale Advisory Board mit Experten, die das Steuerungskomitee hinsichtlich der Gesamtstrategie des Projekts beraten.

### Funktionen und Leistungsangebot

Herzstück von Orphanet ist eine vollständige Liste aller bisher beschriebenen seltenen Erkrankungen mit einer eigenen Klassifikation, die den enthaltenen Krankheitsbildern sogenannte Orpha-Codes zuordnet. Diese Klassifikation wird laufend von einer Gruppe medizinischer Experten weiterentwickelt und vervollständigt. Da die seltenen Erkrankungen in den gängigen internationalen Krankheitsklassifikationen wie ICD oder SNO-MED nur unzureichend bis gar nicht abgebildet werden, stellt die Orphanet-Klassifikation die einzige vollständige Einteilung seltener Erkrankungen dar und kommt deshalb bereits in einigen Ländern bei der Erfassung, der Epidemiologie, aber auch in Abrechnungsfragen zur Anwendung.

Der Auflistung der seltenen Erkrankungen direkt angeschlossen ist eine Enzyklopädie mit von weltweit anerkannten Experten primär in englischer Sprache verfassten Übersichtsartikeln und/oder Kurzzusammenfassungen zu einer immer größer werdenden Zahl von Krankheiten. Generell sind diese Texte wissenschaftlicher Natur und werden daher überwiegend von Fachleuten gelesen. Daneben gibt es jedoch in Frankreich bereits eine für Laien konzipierte Enzyklopädie in französischer Sprache, die seitens der Patientenvertretung gesondert finanziert wird.

Darüber hinaus versteht sich Orphanet vor allem als elektronisches Verzeichnis für Serviceleistungen im Bereich der seltenen Erkrankungen einschließlich Kliniken und Ambulanzen, Labors, Selbsthilfegruppen, Register, Biobanken sowie Forschungsprojekte und klinischer Studien. Die Registrierung der gelisteten Fachleute und Institutionen erfolgt auf freiwilliger Basis. Für das Sammeln und die laufende Aktualisierung dieser Daten sind die regionalen Teams in den Partnerländern zuständig. Aktuell sind weltweit 6.636 klinische Einrichtungen, 3.280 Labors und 19.894 Fachleute erfasst (Stand April 2015). Es ist zu betonen, dass keinerlei patientenbezogene persönliche Daten gesammelt oder gespeichert werden. Deshalb ist Orphanet für die Erhebung epidemiologischer Daten nicht geeignet.

Zahlreiche Zusatzleistungen wie z. B. ein vollständiges Inventar von Orphan Drugs in allen Entwicklungsstadien, ein Assistance-to-Diagnosis Tool, mit dem nach Symptomen gesucht werden kann, eine Enzyklopädie von Notfallrichtlinien und -empfehlungen sowie ein internationaler Newsletter (OrphaNews Europe) komplettieren

**Ursprünglich 1997 in Frankreich gegründet, gibt es Orphanet heute in fast 40 Ländern – seit 2002 auch in Österreich. Täglich besuchen über 40.000 Menschen die Webseite.**

das Angebot. Die Website steht derzeit in sieben Sprachen – Englisch, Französisch, Deutsch, Spanisch, Italienisch, Portugiesisch und Niederländisch – zur Verfügung. Übersetzungen in die jeweilige Landessprache müssen von den Partnerländern selbst finanziert und organisiert werden.

### Anwenderspektrum – wem nützt Orphanet?

Die generelle Zielsetzung von Orphanet ist die Verbesserung der Situation von Patienten mit seltenen Erkrankungen hinsichtlich Diagnose, Behandlung und Betreuung. Im weiteren Sinne bedeutet dies auch eine Verbesserung des allgemeinen Informationsstandes sowie der allgemeinen Kommunikation und Vernetzung, da gerade auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen Expertise und Informationen vergleichsweise dünn gesät sind. Nach dem Prinzip einer Katalysatorfunktion soll die Entwicklung neuer Therapien, Diagnoseverfahren und sonstiger medizinischer Hilfsmittel beschleunigt werden.

Das konkrete Anwenderspektrum setzt sich zu einem knappen Drittel aus Erkrankten einschließlich deren Angehöriger, etwa 60 Prozent Health Care Professionals (überwiegend Mediziner, daneben auch Studierende und nichtmedizinische Wissenschaft Betreibende) sowie zu einem kleineren Teil aus weiteren Fachleuten und Verantwortlichen im Gesundheitswesen zusammen. Patienten und Angehörige sind dabei zumeist auf der Suche nach medizinischen Fachleuten oder Selbsthilfegruppen oder sie wollen sich mithilfe der Enzyklopädie genauer über ihr Krankheitsbild informieren. Auch klinische Studien und potenziell vorhandene Orphan Drugs sind für Betroffene von großem Interesse. Ärzte suchen dagegen häufiger nach diagnostischen Einrichtungen oder informieren sich über Notfallleitlinien und Klassifikationen. Die Enzyklopädie wird auch von Medizinern stark genutzt. Für Wissenschaftler stehen Forschungsprojekte, Register und Biobanken sowie ebenfalls die Enzyklopädie im Vordergrund. Daneben profitiert eine ganze Reihe von weiteren Berufsgruppen vom Leistungsangebot von Orphanet. Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Sozialversicherungen nutzen zum Beispiel das Verzeichnis zu Experten, Spezialambulanzen, diagnostischen Labors und Orphan Drugs besonders häufig. Aber auch Angestellte der Gesundheitsbehörden, Krankenhausverwaltung u. v. m. verwenden Orphanet unter ähnlichen Gesichtspunkten.

Aus diesem Anwenderspektrum ergibt sich nicht nur ein direkter Nutzen für Einzelpersonen, sondern auch ein gemeinsamer Nutzeffekt für das Gesundheitswesen. Das Bereitstellen eines qualitäts-

gesicherten Informationsangebots zu seltenen Erkrankungen einschließlich der Abbildung spezieller Leistungsangebote unterstützt letztlich die Sicherstellung der medizinischen Versorgung aller Patienten.

### Orphanet in Österreich

Seit 2002 gibt es auch in Österreich ein Orphanet-Länderteam, bestehend aus Mitarbeitern und Mitarbeiterinnen der Medizinischen Universität Wien und der an der Gesundheit Österreich GmbH angesiedelten Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE). Die Finanzierung erfolgt derzeit über eine sogenannte Joint Action der Europäischen Union, eine Finanzierungsform, bei der zumindest die Hälfte der Kosten vom Bundesministerium für Gesundheit getragen wird. Im Jahr 2014 waren für Österreich 90 Spezialkliniken, 35 Labors, 266 medizinische Experten sowie 85 Selbsthilfegruppen gelistet. Durch den steigenden Bekanntheitsgrad von Orphanet kann die Vollständigkeit des Datenbestandes immer mehr verbessert werden. In Zukunft ist auch die Herausgabe einer Druckversion von Orphanet, wie sie in anderen Ländern bereits seit einigen Jahren existiert, angedacht. Dieser Katalog nach Art eines Telefonbuches kann dann in Arztpraxen etc. ausgelegt werden, um insbesondere auch diejenigen potenziellen Nutzer zu erreichen, die derzeit noch keinen oder nur ungenügenden Internetzugang haben.

**Kontakt Daten:** Website: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)  
E-mail: [orphanet@meduniwien.ac.at](mailto:orphanet@meduniwien.ac.at)

**Ziel ist die Verbesserung der Situation von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen durch Bereitstellen eines umfassenden qualitätsgesicherten Informationsangebots.**



© diego cervo - Fotolia.com