



Seltene Krankheiten kennen keine Grenzen, und die Herausforderungen für Menschen, die mit seltenen Krankheiten leben, sind für verschiedene Krankheiten und über alle Regionen der Welt hinweg sehr ähnlich. Keine Nation und kein Kontinent kann die Herausforderungen rund um die Diagnose, Behandlung und Betreuung von Menschen mit seltenen Krankheiten allein bewältigen. Alle Beteiligten müssen auf globaler Ebene zusammenarbeiten, um die Herausforderung anzugehen und Antworten zu finden. Die Synergien, die sich aus der Zusammenarbeit zwischen allen Interessengruppen und auf allen Kontinenten ergeben, sind dabei von zentraler Bedeutung. **Globale Daten** sind für eine globale Politik unerlässlich. Orphanet erfüllt seine Aufgaben in der weltweiten Gemeinschaft durch die Gewährleistung eines gleichberechtigten Zugangs zu hochwertigen Informationen, einer gemeinsamen Sprache und die Mittel zur Integration dieser Daten, um der Fragmentierung der Forschung über seltene Krankheiten entgegenzuwirken. **Im September 2019 besteht das Orphanet-Netzwerk aus 37 Partnerländern.**

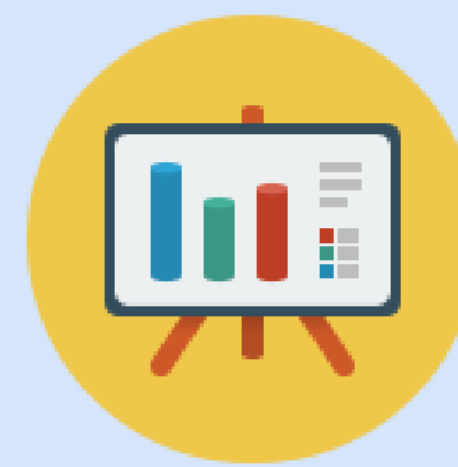
Die Orphanet Datenbank und das Leistungsverzeichnis für Seltene Krankheiten in Deutschland

1673 Patientenorientierte Texte
davon 123 aus Deutschland

176 klinische Leitlinien aus Deutschland
für 930 seltene Krankheiten



Eine **frei verfügbare Website in 8 Sprachen**
30 Millionen abgerufene Seiten und
7.8 Millionen Downloads von PDF Dokumenten in 2018



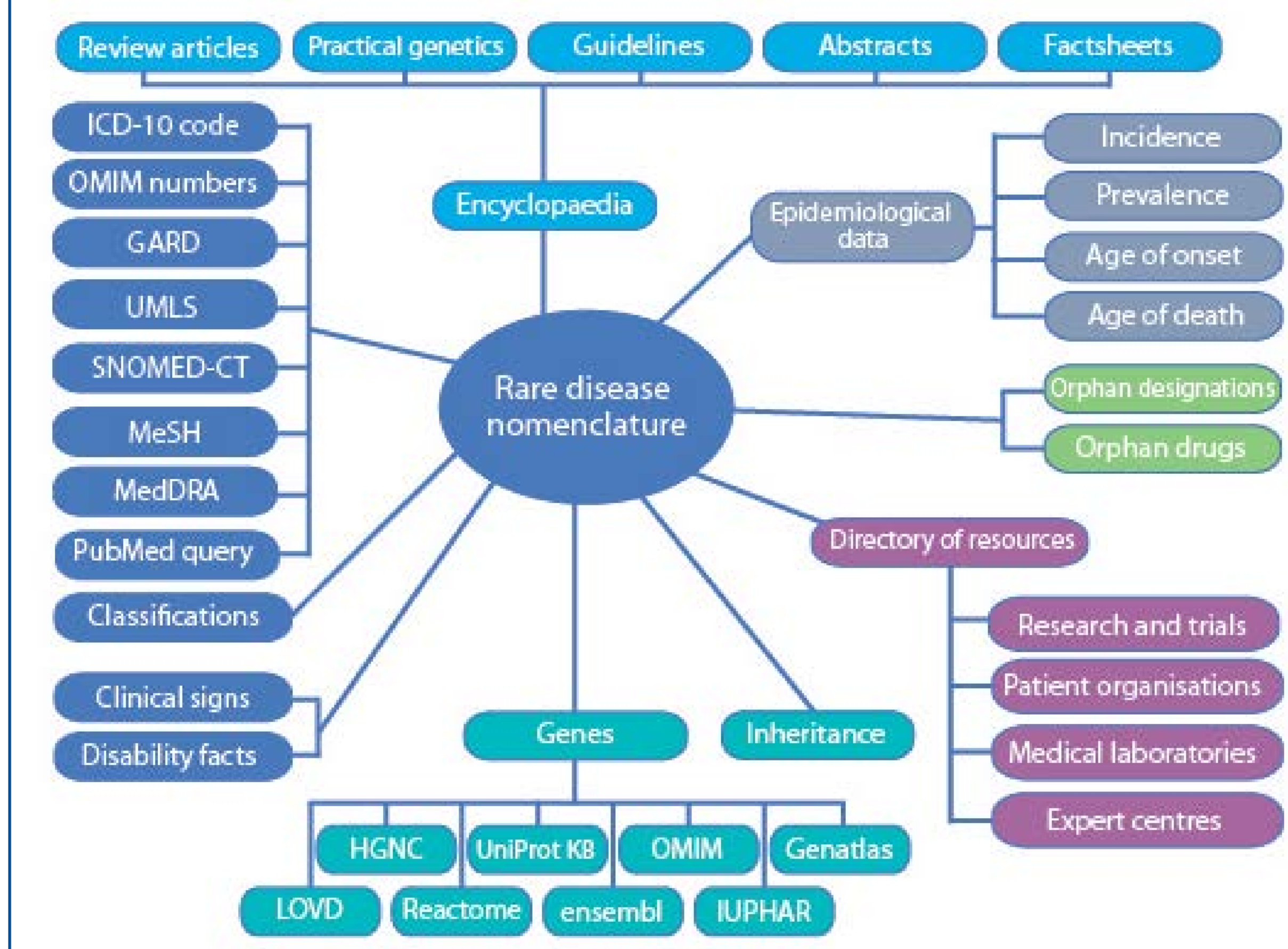
Übersichtsartikel in 12 Sprachen

5,807 English	3,029 Niederländisch
3,772 Italienisch	167 Finnisch
4,081 Französisch	1,090 Polnisch
3,316 Deutsch	423 Griechisch
4,583 Spanisch	103 Slowakisch
1172 Portugiesisch	255 Russisch

Leistungsverzeichnis Netzwerk

22,374	Fachleute
6,846	Expertenzentren
2,641	Patientenorganisationen
1,642	Medizinische Laboratorien
44,820	Diagnostische Tests
3,695	Forschungsprojekte
3,645	Laufende klinische Studien
841	Patientenregister
274	Mutations-Datenbanken
173	Biobanken

Die relationale Datenbank der seltenen Krankheiten



Ziele von Orphanet

Verbesserung der Sichtbarkeit: Orphanet macht seltene Krankheiten für Fachleute und Patienten durch ein **krankheitsspezifisches Verzeichnis von Expertenleistungen aus 32 Ländern** sichtbar. Es informiert über Zentren mit klinischer Expertise, diagnostische Tests, Patientenorganisationen, Forschungsprojekte, Register, klinische Studien und weitere hilfreiche Ressourcen. **Diese Daten fördern die Vernetzung, beheben die Isolation und helfen geeignete Empfehlungen zu entwickeln.** Orphanet pflegt eine mehrsprachige Nomenklatur der seltenen Krankheiten, die über die **OrphaCodes** nutzbar ist. Diese einzigartige Nomenklatur der seltenen Krankheiten ist mit weiteren Terminologien z.B. OMIM, ICD, SNOMED-CT, MedDRA, UMLS, MeSH und GARD referenziert. Die Integration der OrphaCodes in Gesundheits- und Forschungs-informationssysteme ist für die Sichtbarkeit von seltenen Krankheiten und die Systeminteroperabilität von eminenter Bedeutung.

Bereitstellung von Informationen: Orphanet veröffentlicht ein **Enzyklopädie der seltenen Krankheiten**, übersetzt in 8 Sprachen. Es integriert und bietet Zugang zu **international qualitätsgeprüften Informationen**, wie z.B. Leitlinien für die klinische Praxis, aber auch solche Informationen, die für die allgemeine Öffentlichkeit von Interesse sind. Orphanet bietet über **Orphadata.org** integrierte, wiederverwendbare Daten und ein strukturiertes Vokabular für seltene Krankheiten, die **Orphanet Ontology of Rare Diseases (ORDO)**.

Neues Wissen generieren: Orphanet arbeitet mit **Experten aus der ganzen Welt** zusammen, um die **wissenschaftlichen Daten in der Orphanet-Datenbank zu entwickeln und zu pflegen**, von Angehörigen des Gesundheitswesens und Forschern bis hin zu Patientenvertretern und Fachleuten aus dem medizinisch-sozialen Bereich. Die OrphaCode-Nomenklatur enthält Standards für die Identifizierung seltener Krankheiten, ein wesentlicher Schlüssel für die Interoperabilität. Auch weitere Projekte sind diesem Ziel untergeordnet, z.B. das **HPO-ORDO Ontologische Modul (HOOM)** zur Verbindung der Human Phenotype Ontologie und ORDO im Rahmen des **HIPBI-RD E-Rare3 ERA-NET-Projektes (www.hipbi-rd.net)**.

Leistungsverzeichnis DE

3,880	Fachleute
1,962	Expertenzentren
308	Patientenorganisationen
201	Medizinische Laboratorien
10,803	Diagnostische Tests
487	Forschungsprojekte
435	Laufende klinische Studien
159	Patientenregister
87	Mutations-Datenbanken
60	Biobanken

Rund **782.000 Besucher im Monat**
aus **235 Ländern**



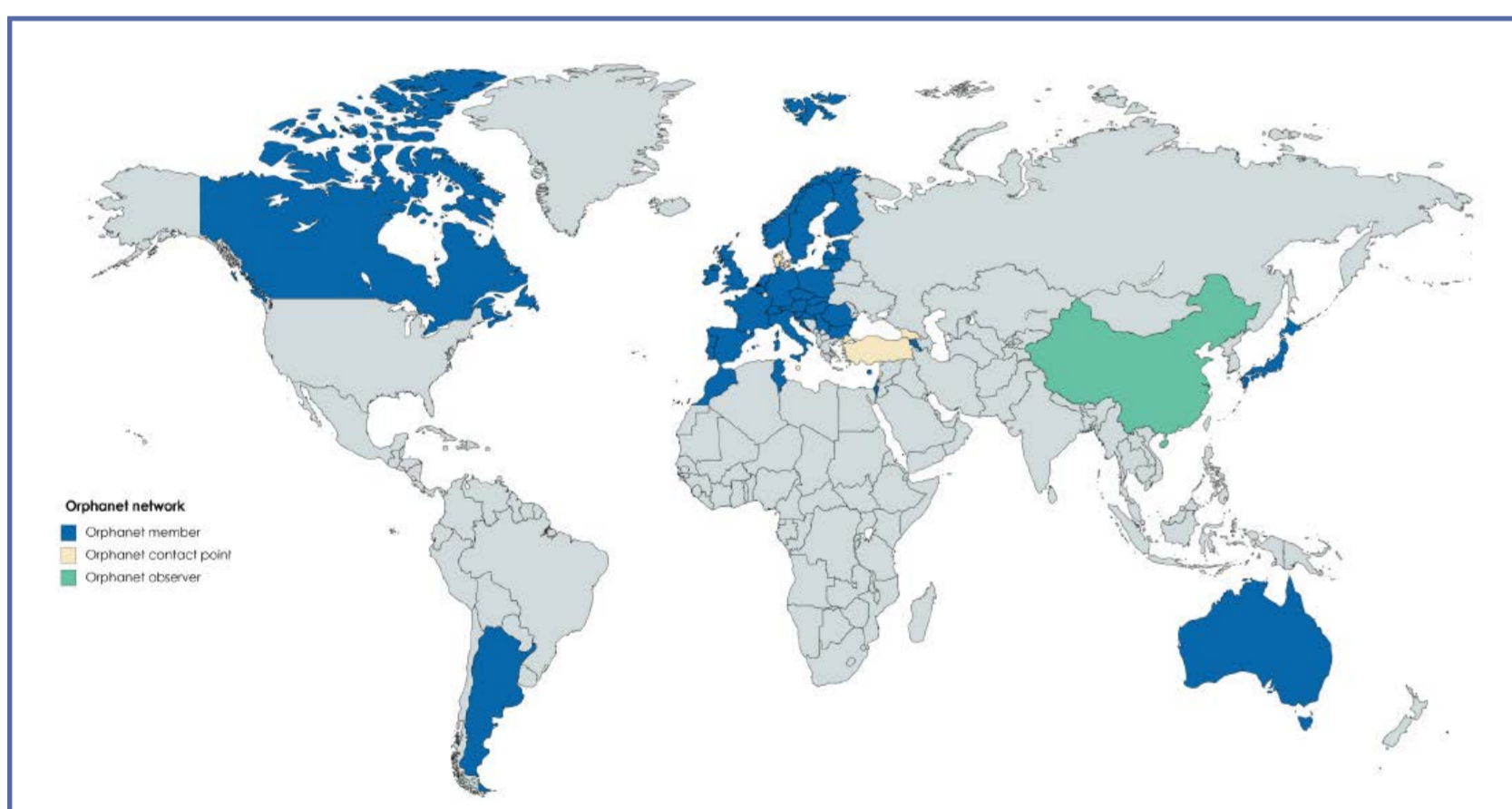
46 % Gesundheitsberufe
25 % Patienten, Familien und SHG
24 % Forscher, Industrie, Politik

6,151 Seltene Krankheiten mit eindeutigen
Identifikatoren (ORPHA-Code)

5,648 Seltene Krankheiten annotiert mit
Prävalenzen/Inzidenzen

2,963 Seltene Krankheiten annotiert mit
HPO-Begriffen

3,898 Gene assoziiert mit 3,739 Seltene
Krankheiten



Zusammensetzung des Orphanet Netzwerks

48,5%	Universitätsklinik/Krankenhaus
17%	Gesundheitsministerium
20%	Forschungszentrum
6%	Institut für Gesundheitswesen
8,5%	Stiftung/Vereinigung



German Orphanet Team

Dr. med. Susanne Morlot
Dr. rer. Nat. Kathrin Rommel
Anna Dierking, MSc

