

# medizinische genetik

Gegründet 1989 durch Jan Murken

## Elektronischer Sonderdruck für K. Rommel

Ein Service von Springer Medizin

medgen 2010 · 22:213–220 · DOI 10.1007/s11825-010-0219-y

© Springer-Verlag 2010

zur nichtkommerziellen Nutzung auf der  
privaten Homepage und Institutssite des Autors

K. Rommel · E. Nyongui · A. Dierking · U. Langenbeck · J. Schmidtke · M. Stuhmann

## Orphanet – das europäische Portal für seltene Krankheiten

Ein Kommunikationstool

# Orphanet – das europäische Portal für seltene Krankheiten

## Ein Kommunikationstool

Als seltene Krankheiten werden in Europa solche Störungen klassifiziert, die höchstens eine von 2000 Personen betreffen [3]. Schätzungen gehen davon aus, dass derzeit 5000–8000 seltene Krankheiten existieren, davon etwa 80% als Folge einer genetischen Störung. Die große Anzahl seltener Krankheiten, ihre geringe Prävalenz und die extreme Heterogenität erschweren eine spezifische Versorgung der Betroffenen. Die internationale Zusammenarbeit von Wissenschaftlern, Ärzten und Patienten ist eine wesentliche Voraussetzung zur Verbesserung dieser Situation [2]. Notwendigerweise muss hierzu eine gemeinsame Basis geschaffen werden, die eine einheitliche Anwendung genutzter Fachtermini beinhaltet. Als solche Basis versteht sich die Datenbank Orphanet.

### Die Orphanet-Enzyklopädie

Das Verzeichnis der seltenen Krankheiten repräsentiert zusammen mit der Enzyklopädie das Kernprojekt der Datenbank. Jede Krankheit besitzt eine *Identity Card* (Abb. 1), in der die nachfolgenden Informationen zusammengefasst werden: Krankheitsname und Synonyme, relevante MIM-Nummern und ICD-10-Code, Prävalenzrate, ursächliche Gene, eine Kurzbeschreibung, Symptome, Ursachen, epidemiologische Daten, präventive Maßnahmen, derzeitige Behandlungsmethoden, Informationen zur genetischen Be-

ratung und diagnostischen Testverfahren. Aktuell umfasst die Datenbank 5850 seltene Krankheiten. Zum jetzigen Zeitpunkt sind Kurzbeschreibungen auf Englisch, Französisch, Deutsch, Italienisch und Spanisch für über 2500 Krankheiten verfügbar. Alle Artikel sind von namhaften Experten verfasst und unterliegen einer fachlichen Begutachtung (Peer-Review) vor der Veröffentlichung.

### Suchanfragen und Ausgabe der Leistungsangebote

Eine Krankheit kann durch verschiedene Suchverfahren (Abb. 1) aufgerufen werden: Im einfachsten Fall beginnt die Suche unter dem Tab „Seltene Krankheiten/Einfache Suche“. Eine Anfrage kann nach Eingabe eines Suchbegriffs in das Suchfeld gestartet werden. Erlaubte Suchbegriffe umfassen den (gekürzten) Namen der Krankheit, Synonyme, das (assoziierte) Gensymbol oder die Referenznummer(n) der verlinkten Klassifizierungssysteme (OMIM, ICD-10-Code bzw. die Orpha-Kennnummer). Alternativ kann auch die alphabetische Liste der Krankheiten genutzt werden, um den entsprechenden Eintrag abzurufen. Eine Suchanfrage resultiert immer in einer Ergebnisliste mit aktiven Links, die zu dem entsprechenden Eintrag führen. Über die angezeigte Website der Krankheit (*Identity Card*) lassen sich alle krankheitsspe-

zifischen Leistungsangebote im Menü „Zusatzinformationen“ abrufen. Die Informationen umfassen Adressen von relevanten Patientenselbsthilfegruppen (Link „Selbsthilfeorganisationen“), Spezialprechstunden (Link „Spezialambulanzen/-kliniken“), verfügbare Diagnostikangebote (Link „Diagnostische Tests“), Orphan Drugs (Link „Medizinprodukte“), aber auch aktuelle Forschungsprojekte und klinische Studien aus ganz Europa.

Anklicken des Links „Gen(e)“ resultiert in der Anzeige ursächlicher Gene, „Relevante Website(s)“ führen zu externen Informationsangeboten des WWW. Der Link „Klassifikation(en)“ mündet in das Orphanet-Klassifikationssystem. Zuweilen sollte bei einer Suche im Vorfeld eine Einschränkung auf bestimmte Länder erfolgen, vor allem, wenn die Ergebnisliste einen bestimmten Umfang überschreitet. Generell sollte beachtet werden, dass eine Suche, welcher Art auch immer, nur im entsprechenden Tab erfolgen soll (d. h. es ist keine Personensuche oder Laborsuche im Tab möglich!). Unter jedem Tab ist eine ausführliche Hilfe verfügbar, die erklärt, welche Suchanfragen möglich sind und wie eine Suche durchgeführt werden sollte. Die Datenbank bietet darüber hinaus eine große Zahl weiterer Informationsangebote, die hier nicht ausführlich besprochen werden können. Eine intuitive Bedienung ist jedoch gewährleistet.

Seltene Krankheiten | Orphan Drugs | Spezialambulanz und Kliniken | Diagnostik | Forschung und klinische Studien | Selbsthilfe | Angebotsverzeichnis | Weitere Informationen

Suche | Suche / Krankheitszeichen | Klassifikationen | Gene | Enzyklopädie für Patienten | Enzyklopädie für Fachleute | Notfall-Leitlinien

Startseite » Seltene Krankheiten » Suche

Sprache auswählen

Drucken

Powered by Google Übersetzen

**EINFACHE SUCHE**

birt-h \*

(\*) Felder müssen ausgefüllt werden

Krankheitsname → OK  
 Genname  
 MIM-Nummer  
 ICD-10 Code  
 Orpha-Kennnummer

**WEITERE SUCHOPTIEN**

> Alphabetische Liste

## :: Birt-Hogg-Dubé-Syndrom

Orpha-Kennnummer	: ORPHA122	Synonym(e)	: Fibrofollikulome - Trichodiskome - Akrochordone
Prävalenz	: 1-9 / 1 000 000		
Erbgang	: Autosomal-dominant		
Manifestationsalter	: Erwachsenenalter		
ICD-10 Code	: -		
MIM-Nummer	: <a href="#">135150</a> [↗]		

### ZUSAMMENFASSUNG

Das Birt-Hogg-Dubé (BHD)-Syndrom ist gekennzeichnet durch Hautläsionen, Nierentumoren und Lungenzysten, evtl. in Verbindung mit einem Pneumothorax. Das Syndrom ist nach drei kanadischen Ärzten benannt, die es 1977 beschrieben. Die Prävalenz wird auf 1:200.000 geschätzt, die Inzidenz ist nicht genau bekannt. Bisher wurden mehr als 100 Familien mit BHD beschrieben. Die Nierentumoren der Patienten reichen von benignen Onkozytomen bis zu malignen chromophoben, klarzelligen oder papillären Nierenzell-Karzinomen. Manchmal werden auch gemischte Nierentumoren gesehen. Fibrofollikulome sind die typische Hautläsion. Sie sind gekennzeichnet durch umschriebene Proliferation von Fibroblasten mit Ansammlung von Kollagen um verformte Haarfollikel herum, aus denen basaloide Zellen in das umgebende fibromuzinöse Stroma reichen. Andere charakteristische Hautläsionen sind Trichodiskome und Akrochordone. Die dermatologischen Symptome des BHD treten meist im dritten oder vierten Lebensjahrzehnt auf und persistieren danach. Die Nierentumoren entstehen in der Regel erst nach dem Auftreten der Hautläsionen. Die Lungenzysten sind gekennzeichnet durch zystische Erweiterung der Alveolarräume, ihre Größe reicht von mikroskopischen Herden bis zu einem Durchmesser von einigen Millimetern. Die dünnwandigen Zysten sind mit kuboidem Epithel ausgekleidet. Die Zysten reißen unter dem Druck der Inhalation, was zum Pneumothorax führt. Das BHD wird autosomal-dominant vererbt. Eine mögliche Ursache des BHD sind Mutationen im *FLCN*-Gen (17p11.2), das für Folliculin kodiert, dessen Funktion noch nicht bekannt ist. Es wird vermutet, dass Folliculin eine Komponente der mTOR (*mammalian Target Of Rapamycin*)-Signalkette ist, wie noch andere Proteine mit Beziehung zu Hamartom-Syndromen und dass es eine Rolle bei der Entwicklung von Nierentumoren und evtl. anderen assoziierten Veränderungen spielt. Die Diagnose basiert auf der Erkennung der klinischen Manifestationen und den histologischen Befunden der mit BHD assoziierten Trichodiskome, perifollikulären Fibrome und Fibrofollikulome. Sie kann durch Mutationsnachweis im *FLCN*-Gen bestätigt werden. Die Differentialdiagnose der multiplen festen Papeln beim BHD hängt davon ab, die Läsionen epithelialer, mesodermaler oder gemischter Herkunft sind. Den betroffenen Patienten soll eine genetische Beratung und, wenn möglich, auch eine molekulare Analyse angeboten werden. Für die dermatologischen Manifestationen des BHD gibt es keine spezifische Therapie. Solitäre perifollikuläre Fibrome werden chirurgisch entfernt. Als Therapie wurden auch Dermabrasion und Elektro-Desikkation vorgeschlagen. Danach können die Läsionen aber wieder auftreten. Patienten mit BHD sollen in Hinblick auf mögliche Veränderungen von Lungen, Nieren und Gastrointestinaltrakt überwacht werden. Die Prognose des BHD hängt von der Beteiligung der inneren Organe und von der Art eines Nierentumors ab. \*Autoren: Dres. X.J. Yang & T. Lertsburapa (November 2008)\*.

<b>Zusatzinformationen</b>
<b>Weitere Informationen über diese Krankheit</b>
> Klassifikation(en) (4)
> Gen(e) (1)
> Relevante Website(s) (4)
<b>Gesundheitsressourcen für diese Krankheit</b>
> Spezialambulanz / -klinik (73)
> Diagnostische Tests (11)
> Selbsthilfeorganisationen (28)
> Orphan Drug(s) (0)
<b>Relevante Forschungsaktivitäten</b>
> Forschungsprojekte (14)
> Klinische Studien (8)
> Register und Biobanken (10)
> Lizenzangebote (3)
<b>Orphanet Berichtsreihe</b>
> Prävalenz
> Orphan drugs in Europa
<b>Mitmachen/Informationsservice</b>
> Unser Newsletter
> Lesen Sie das OJRD [↗]
> Registrieren Sie Ihre Aktivitäten



Die Dokumente dieser Website dienen nur der allgemeinen Information. Der Inhalt dieser Website ersetzt in keiner Weise eine professionelle Beratung oder Behandlung durch qualifizierte Fachleute. Die vorliegenden

Abb. 1 ▲ Orphanet-Identity-Card für das Birt-Hogg-Dubé-(BHD)-Syndrom

### Orphanet-Klassifikation

Alle bei Orphanet aufgeführten Krankheiten werden in (Poly)hierarchien eingeordnet, die hierfür zugrunde liegenden Klassifikationen werden entweder aus der Fachliteratur adaptiert oder intern in einer Expertenrunde erarbeitet. Klassifikationen werden aktualisiert, sobald neue Erkenntnisse zur Verfügung stehen. Nutzer der Datenbank können jederzeit einsehen, welcher Klassifikation/welchen Klassifikationen eine Krankheit zugeordnet ist und an welcher Stelle der jeweiligen Hierarchie sie sich befindet. Dieser Service soll dazu beitragen, insbesondere die genetisch bedingten Krankheiten sichtbarer in den gesundheitsbasierten Informationssystemen zu positionieren, zudem soll eine stabile Nomenklatur der existierenden Phänotypen dazu beitragen, eine Schnittstelle mit anderen Datenbanken zu schaffen. Es muss in diesem Zusammenhang darauf hingewiesen werden, dass keine Kongruenz der zur Verfügung gestellten Informationen mit den Einträgen der OMIM-Datenbank besteht, da Orphanet bei der Definition der Krankheiten nicht die ursächlichen Gene, sondern die jeweiligen Phänotypen zugrunde legt.

### Datensammlung, Leistungsangebote und Nutzer

#### Datensammlung

#### Partnerländer

Die Datensammlung wird derzeit (2009) in folgenden Ländern durchgeführt: Belgien, Dänemark, Deutschland, Estland, Finnland, Frankreich, Griechenland, Großbritannien, Irland, Italien, Lettland, Libanon, Litauen, Luxemburg, Malta, Marokko, Niederlande, Österreich, Polen, Rumänien, Schweiz, Serbien, Slowakei, Slowenien, Spanien, Tschechische Republik, Ungarn, Tunesien, Türkei, Zypern.

Die Datenerhebung und Validierung erfolgt durch die wissenschaftlichen Teams auf nationaler Ebene. Alle Teams befolgen die Grundsätze einer von Orphanet definierten Qualitätscharta (s. Abschnitt „Datenschutz und Qualitätssicherung“). In jedem Land unterstützt zudem ein wissenschaftlicher Beirat das lokale Team bei der Validierung der Daten, be-

medgen 2010 · 22:213–220 DOI 10.1007/s11825-010-0219-y  
© Springer-Verlag 2010

### K. Rommel · E. Nyoungui · A. Dierking · U. Langenbeck · J. Schmidtke · M. Stuhmann Orphanet – das europäische Portal für seltene Krankheiten. Ein Kommunikationstool

#### Zusammenfassung

Orphanet ist eine relationale Datenbank über seltene Krankheiten und Arzneimittel für seltene Krankheiten (Orphan Drugs). Die internetbasierte Informationsplattform wurde im Jahr 1997 durch das französische Gesundheitsministerium und INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) ins Leben gerufen. Seit dem Jahr 2000 wird Orphanet als europäisches Projekt fortgeführt. Das Konzept der Datenbank basiert auf der Idee, allen beteiligten Interessengruppen Informationen über seltene Krankheiten in Form eines Katalogs von Fachdienstleistungen bereitzustellen. Dieses Angebotsverzeichnis umfasst Informationen über Spezi-

alsprechstunden und Kliniken, Diagnostikangebote, Forschungsprojekte, klinische Studien, Netzwerke, Register und Selbsthilfegruppen aus derzeit 38 Ländern. Die erfassten Leistungen sind unmittelbar mit dem Verzeichnis der seltenen Krankheiten assoziiert, darüber hinaus ist eine umfangreiche Enzyklopädie verfügbar. Alle Informationen sind kostenfrei und in 5 Sprachen über die Website <http://www.orpha.net> abrufbar.

#### Schlüsselwörter

Seltene Krankheiten · Orphan Drugs · Internetdatenbank · Informationsplattform

### Orphanet – the European portal for rare diseases. A communication tool

#### Abstract

Orphanet is a relational database of rare diseases and orphan drugs. This internet-based information platform was established jointly by the French Ministry of Health and the French National Institute of Health and Medical Research (INSERM) in 1997. Since 2000 Orphanet progressed as a European project. The concept was to provide all stakeholders with compiled information on rare diseases through a directory of expert services. This directory of services provides information on specialised outpatient clinics, clinical labora-

tories, research projects, registries, clinical trials and patient organisations from currently 38 countries. The Services are directly associated with the inventory of rare diseases; furthermore, a comprehensive encyclopaedia is available. All information is freely accessible in five languages at the website <http://www.orpha.net>.

#### Keywords

Rare diseases · Orphan drugs · Internet database · Information platform

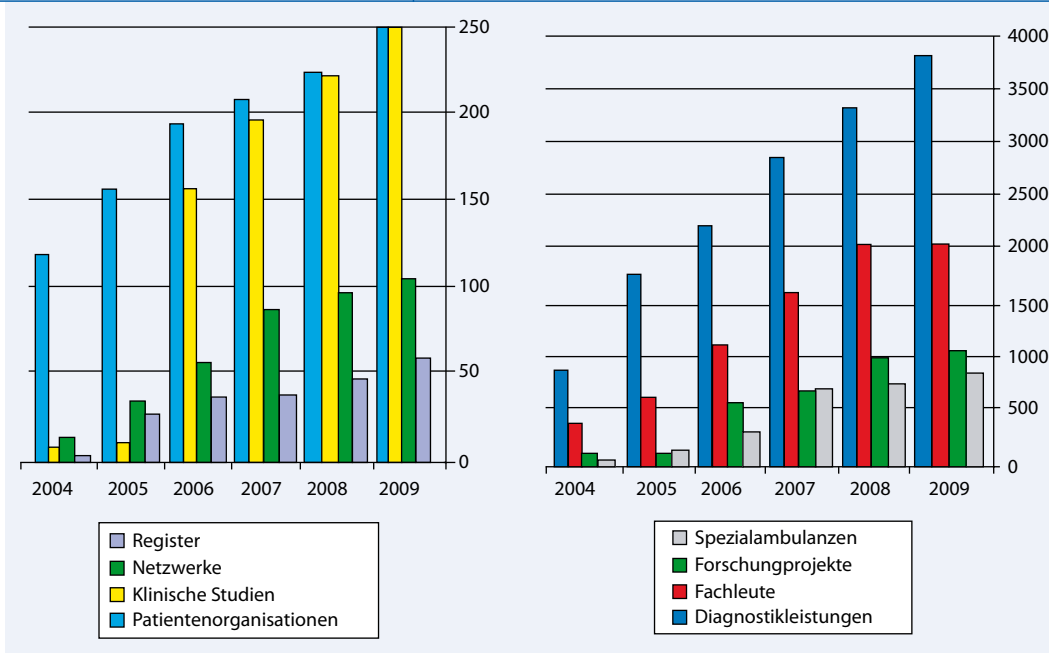


Abb. 2 ◀ Datensammlung in Deutschland seit 2004 – ein Überblick

vor diese in das Angebotsverzeichnis aufgenommen werden.

### Datenschutz und Qualitätssicherung

Die Sammlung und Verbreitung der Informationen stehen im Einklang mit den rechtlichen Voraussetzungen in den Teilnehmerländern. Sie entsprechen den jeweiligen Berufsordnungen, Urheberrechten und allen sonstigen relevanten Gesetzen und Regelungen. Die französische Datenschutzbehörde (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés; CNIL) erteilte ihre Zustimmung zur Gründung von Orphanet am 05. Mai 1997. Voraussetzung zur Veröffentlichung eines Namens ist die vorherige Einverständniserklärung der betreffenden Person.

Die von Orphanet verbreiteten Informationen und entwickelten Serviceangebote stehen im Einklang mit den Richtlinien und Empfehlungen auf nationaler und internationaler Ebene, insbesondere im Hinblick auf Patientenrechte, Vertraulichkeit, Eigenverfügung über medizinische Daten, Regeln der Online-Medizin und der Netzwerksicherheit. Zum gegenwärtigen Zeitpunkt ist Orphanet den folgenden Ethik-Codes unmittelbar verpflichtet: dem HON-Verhaltenskodex (HONConduct385483, <http://www.hon.ch/HONcode/>), dem Health Code of Ethics ([ihealthcoalition.org/ethics/eh-code.html](http://ihealthcoalition.org/ethics/eh-code.html)), den Guidelines for Medical

and Health Information Sites on the Internet der American Medical Association (<http://www.ama-assn.org/>) sowie den Empfehlungen des französischen Berufsverbandes der Ärzte (<http://www.conseil-national.medecin.fr>).

Die gesamte Datenbank steht unter der Verantwortung eines wissenschaftlichen Beirats und eines Herausgeberbeirats, dessen Mitglieder aufgrund ihrer besonderen Expertise auf dem Gebiet bestimmter Krankheiten von ihren wissenschaftlichen Fachgesellschaften, den Gesundheitsbehörden oder anderer Organisationen vorgeschlagen wurden. Alle der Öffentlichkeit zugänglich gemachten Informationen werden vorab von einem Mitglied des Beirats validiert. Alle Informationen werden aktualisiert, sobald der Erkenntnisfortschritt dies verlangt, zumindest einmal pro Jahr, einschließlich der administrativen Daten.

### Leistungsangebote

#### Datenzuwachs am Beispiel Deutschland

Die Datenbank wird fortlaufend aktualisiert und integriert täglich neue Daten. Allein im Zeitraum 2008–2009 ist eine jährliche Zuwachsrate von etwa 20% zu verzeichnen. Die **Abb. 2** informiert über den Zuwachs der in Deutschland registrierten Leistungsangebote seit dem Jahr 2004.

### Orphanet-Nutzer

#### Service für den Humangenetiker

Als Informationsquelle bietet Orphanet für Humangenetiker im Rahmen der humangenetischen Beratung und bei der Suche nach geeigneten Diagnostiklabors deutliche Vorteile gegenüber anderen Datenbanken oder gar dem „Googeln“ von Informationen. Die zur Verfügung gestellten Daten der Enzyklopädie sind wissenschaftlich validiert und können somit als Referenz in Befunden genutzt werden. Verfügbare genetische Tests aus dem europäischen Raum sind nur einen „Klick“ von der Krankheitsbeschreibung entfernt und übersteigen sowohl in der Anzahl als auch in der Bandbreite die ähnlicher Datenbanken.

So listet Orphanet (international) im April 2010 Informationen über 1464 Labors aus 36 Ländern, die Testleistungen für 1525 Gene und 2750 Krankheiten umfassen. Genetest (<http://www.genetests.org>) stellt im gleichen Zeitraum Informationen über 582 Labors zur Verfügung, die Tests für 2007 Krankheiten anbieten, HGQN (<http://www.hgqn.org>) listet 177 Einrichtungen und kann Tests für 912 Krankheiten vermitteln.

Sehr hilfreich für die Unterstützung betroffener Patienten ist aber auch der direkte Zugriff auf Adressen von Patientenselbsthilfeorganisationen, darüber hinaus können aktuelle Studien und Projekte



Abb. 3 ▲ Nutzerstatistik – weltweit

abgefragt werden, die z. B. mit Patientenrekrutierung einhergehen. Die Datenbank bietet sich generell als Ausgangsbasis für weiterführende Recherchen an: Veröffentlichung mit Bezugnahme auf die gesuchte Krankheit sind bequem über eine direkte Verlinkung zu PubMed abrufbar, ebenso relevante OMIM-Einträge, aber auch vorhandene Gendatenbanken und Register. Als relationale Datenbank verweist Orphanet so auf alle wichtigen Ressourcen, die für die Diagnostik, Betreuung und Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten von Bedeutung sind und kann sicherlich nicht zuletzt dazu beitragen, in der humangenetischen Beratung und Befundung viel Zeit zu sparen.

### Nutzer weltweit

Die Orphanet-Website wird täglich von 20.000 Nutzern aus über 150 Ländern (■ Abb. 3) besucht. Die letzten Erhebungen zeigen, dass es sich bei etwa 50% der Besucher um Fachpublikum aus dem Gesundheitsbereich handelt. Etwa ein Drittel der Nutzer sind Patienten und deren Angehörige. Darüber hinaus wird Orphanet von Lehrern, Studenten, Journalisten, Industrieunternehmen und ande-

ren interessierten Personen und Einrichtungen aufgerufen. Etwa die Hälfte der Besucher nutzen die Website regelmäßig, d.h. 36% mehr als 2-mal im Jahr, etwa 46% 2-mal im Monat und 10% mehr als 2-mal in der Woche. Die Suchanfragen beziehen sich hauptsächlich auf die Informationen über eine bestimmte Krankheit (82,5%), eine Selbsthilfegruppe (10,2%), Diagnostikanbieter (11,8%), Anfragen zu laufenden Forschungsprojekten (10,5%), Spezialprechstunden (10%) oder Auskunft zu klinischen Studien (8,1%). Orphanet wird damit wesentlich häufiger als vergleichbare Websites der Vereinigten Staaten z. B. NORD (<http://www.rare-diseases.org>) oder GeneReviews/GeneTests (<http://www.genetests.org>) aufgerufen [2].

## Partnerschaften und Finanzierung

### Partnerschaften

Orphanet arbeitet gemeinsam mit EuroGentest (<http://www.eurogentest.org>) an der Harmonisierung der Standards und dem Informationsmanagement zur Qualitätssicherung gendiagnostischer Verfah-

ren in Europa. (EuroGentest wird als Exzellenznetzwerk im Rahmen des 6. Rahmenprogramms von der Europäischen Kommission gefördert.)

Ein Informationsaustausch auf dem Gebiet der Forschung wird durch die Kooperation mit dem europäischen Netzwerk CliniGene (European Network for the Advancement of Clinical Gene Transfer and Therapy) gewährleistet. Ebenfalls konnte eine Kooperation mit EUROCAT, dem europäischen Netzwerk von Registern für kongenitale Fehlbildungen, etabliert werden.

Orphanet kollaboriert mit 2 internationalen Bioinformatikdatenbanken: SwissProt und Genatlas. Eine Direktverlinkung der Datenbanken ist bereits etabliert.

Im Hinblick auf die Einbindung der seltenen Krankheiten in die nächste Version der ICD arbeitet Orphanet mit der Weltgesundheitsorganisation (WHO) zusammen.

Orphanet verbindet ebenfalls eine Partnerschaft mit EURORDIS (<http://www.eurordis.org>), der europäischen Dachgesellschaft für Patientenselbsthilfeorganisationen. Es existieren darüber hinaus zahl-



Home | Browse articles | Search | Submit article | My Orphanet Journal of Rare Diseases | About Orphanet Journal of Rare Diseases

articles

research | case report | case study | commentary | editorial | methodology | review | most accessed articles

Browse Orphanet Journal of Rare Diseases by date

▼2010-2019

▼2010

April 2010 [4]

February 2010 [1]

January 2010 [2]

▼2000-2009

▼2009

December 2009 [4]

November 2009 [2]

October 2009 [3]

September 2009 [2]

July 2009 [2]

June 2009 [4]

April 2009 [1]

March 2009 [4]

February 2009 [5]

January 2009 [2]

▼2008

December 2008 [2]

November 2008 [4]

October 2008 [2]

September 2008 [4]

July 2008 [5]

June 2008 [3]

May 2008 [4]

April 2008 [2]

March 2008 [2]

February 2008 [4]

January 2008 [2]

▼2007

December 2007 [2]

November 2007 [5]

October 2007 [4]

September 2007 [4]

July 2007 [5]

June 2007 [3]

May 2007 [5]

April 2007 [5]

March 2007 [6]

Latest articles [more info]

**Case Report** [Open Access](#)

**A novel mutation and first report of cardiomyopathy in ALG6-CDG (CDG-Ic): a case report**  
**Mohammed A Al-Owain, Sarar Mohamed, Namik Kaya, Ahmad Zagal, Gert Matthijs, Jaak Jaeken**  
*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, **5**:7 (16 April 2010)  
[\[Abstract\]](#) [\[Provisional PDF\]](#)

**Case Report** [Open Access](#)

**Hereditary renal adysplasia, pulmonary hypoplasia and Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome: a case report**  
**Pedro Acien, Francisco Galan, Irene Manchon, Eva Ruiz, Maribel Acien, Luis A. Alcaraz**  
*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, **5**:6 (14 April 2010)  
[\[Abstract\]](#) [\[Provisional PDF\]](#) [\[PubMed\]](#) [\[Related articles\]](#)

**Review** [Open Access](#)

**Mucopolysaccharidosis VI**  
**Vassili Valayannopoulos, Helen Nicely, Paul Harmatz, Sean Turbeville**  
*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, **5**:5 (12 April 2010)  
[\[Abstract\]](#) [\[Provisional PDF\]](#) [\[PubMed\]](#) [\[Related articles\]](#)

**Case Report** [Open Access](#)

**Thrombocytopenia and splenomegaly: an unusual presentation of congenital hepatic fibrosis**  
**Serena Botto Poala, Gianni Bisogno, Raffaella Colombatti**  
*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, **5**:4 (12 April 2010)  
[\[Abstract\]](#) [\[Provisional PDF\]](#) [\[PubMed\]](#) [\[Related articles\]](#)

**Research** [Open Access](#)

**Retrospective French nationwide survey of childhood aggressive vascular anomalies of bone, 1988–2009**  
**Sébastien Héritier, Martine Le Merrer, Francis Jaubert, Michèle Bigorre, Marion Gillibert-Yvert, Benoit de Courtivron, Makram Ziade, Yves Bertrand, Christian Carrie, Pascal Chastagner, Cécile Bost-Bru, Jean-Claude Léonard, Marie Ouache, Liliane Boccon-Gibod, Pierre Mary, Jacques de Blic, Isabelle Pin, Daniel Wendling, Yann Revillon, Véronique Houdoin, Véronique Forin, Hubert Ducou Lepointe, Jane Languépin, Jeanne Wagnon, Ralph Epaud, Brigitte Fauroux, Jean Donadiu**  
*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, **5**:3 (3 February 2010)  
[\[Abstract\]](#) [\[Full Text\]](#) [\[PDF\]](#) [\[PubMed\]](#) [\[Related articles\]](#)

**Review** [Open Access](#)

**Rothmund-Thomson syndrome**  
**Lidia Larizza, Gaia Roversi, Ludovica Volpi**  
*Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, **5**:2 (29 January 2010)

Abb. 4 ▲ Orphanet Journal of Rare Diseases

reiche weitere nationale Partnerschaften, die auf den relevanten nationalen Websites beschrieben werden.

### Finanzierung

Die Europäische Kommission finanziert die Enzyklopädie und die Datensammlung der europäischen Länder (seit 2000 DG Public Health and Consumers Protection grants No S12.305098; S12.324970; SPC.2002269–2003220 und seit 2004 DG Research grant No LSSM-CT-2004–503246; FP6–512148; LSHB-CT-2006–

08933). Die Französische Gesellschaft zur Bekämpfung der Muskelkrankheiten (Association Française contre les Myopathies; AFM) fördert OrphaNews France.

Die Vereinigung französischer Arzneimittelhersteller (Les Entreprises du Médicament; LEEM) finanziert die Datenbank OrphanXchange und die Sammlung der Daten über Arzneimittel für seltene Krankheiten (Orphan Drugs). Auf nationaler Ebene sind weitere Förderungen ermöglicht worden.

### Weitere Serviceleistungen

#### Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)

Orphanet ist eine Non-Profit-Organisation mit begrenzten Ressourcen, daher erhalten Autoren eines Artikels für die Enzyklopädie keinerlei Aufwandsentschädigungen, und bisher sind die publizierten Online-Artikel nicht als wissenschaftliche Publikationen anerkannt. Um den Beitrag der Autoren dennoch zu würdigen, werden die Review-Artikel in einem

separaten, frei zugänglichen Online-Journal veröffentlicht, dem Orphanet Journal of Rare Diseases (<http://www.ojrd.com>, **Abb. 4**). Das Journal ist über die National Library of Medicine indexiert und seine Artikel sind direkt mit den *Identity Cards* der Orphanet-Website verlinkt. Dieses Vorgehen trägt maßgeblich dazu bei, dass vermehrt Autoren für die Enzyklopädie gewonnen werden können. Es besteht darüber hinaus eine Partnerschaft mit dem European Journal of Human Genetics (Nature Publishing Group), das in Zusammenarbeit mit Orphanet Beiträge zur praktischen Anwendung genetischer Forschung in der Rubrik „Practical genetics“ veröffentlicht.

### Orphan Drugs

Die implementierte Datenbank für Orphan Drugs stellt Informationen über Arzneimittel mit Orphan Drug Designation zur Verfügung und gibt Auskunft über die Marktzulassungen in Europa, USA, Japan oder Australien. Orphan Drugs können über den Produktnamen oder über die Krankheit, für die das Arzneimittel hergestellt wurde, abgerufen werden. Der Produktname umfasst den Handelsnamen, den Wirkstoffnamen (Englisch), die chemische Bezeichnung (Englisch), die INN-Bezeichnung oder Code-Namen. Dieser Teilprojektbereich der Datenbank wurde an der European Medicines Agency (EMA) von dem Ausschuss für Arzneimittel für seltene Leiden (Committee for Orphan Medicinal Products; COMP) in Zusammenarbeit mit weiteren Interessengruppen (Working Group with Interested Parties; WGIP) initiiert.

### Verlinkung weiterer Webressourcen

Es existieren ausgesprochen viele exzellente Informationsquellen im Internet, die Auskunft über eine spezifische Krankheit oder eine Gruppe seltener Krankheiten geben. Eine Auswahl dieser Websites ist über die direkte Verlinkung bei Orphanet verfügbar, derzeit sind 4500 verschiedene Internetsites gelistet. Die allermeisten dieser Websites informieren über eine bestimmte Krankheit, aber auch Angaben zu klinischen Zentren und Laboren sind zu finden (diese Angaben

sind allerdings oft nicht systematisch erfasst). In den meisten Fällen sind die Informationen auf Partnerorganisationen beschränkt. Viele Patientenorganisationen haben umfangreiche Informationsschriften erstellt, die ebenfalls über Orphanet verfügbar sind [1].

### Orphanet-Newsletter

Einer der wirkungsvollsten Wege, um Informationen über seltene Krankheiten zu verbreiten, ist die Nutzung der elektronischen Newsletter. Der Newsletter „OrphaNews Europe“ der Rare Disease Task Force (RDTF) informiert auf Englisch (8500 registrierte Leser), daneben existiert der französischsprachige Newsletter „OrphaNews France“ (5600 registrierte Leser). Eine Übersetzung dieser Newsletter in andere Sprachen wird angestrebt, sobald Fördermittel verfügbar sind. Beide Newsletter berichten über die wissenschaftlichen Grundlagen neu entdeckter Krankheiten und identifizierter Gene, informieren über die Grundlagenforschung und Ergebnisse translationaler Forschung, geben einen Ausblick auf politische Entwicklungen in den Mitgliedsstaaten und Europa, beinhalten aber ebenso weitere Aspekte über seltene Krankheiten und Orphan Drugs: Informationen zu Forschungsförderung, neueste Publikationen, Neuigkeiten von und über Patientenorganisationen, Termine, Events u. v. a. m.

### Orphanet als Buch

Zusätzlich zu den online verfügbaren Informationen sind landesspezifische Daten in Form von Printversionen für Frankreich, Italien und Deutschland [6] verfügbar.

### Ausblick

Geschätzte 6–8% der Bevölkerung, also etwa 27–36 Mio. Personen in der Europäischen Union leiden an einer seltenen Krankheit [4]. Die Situation der betroffenen Menschen wurde von Gesundheitsbehörden und Politikern lange Zeit vernachlässigt und spiegelt sich nicht zuletzt in einer unverhältnismäßigen Gesetzgebung wider [5]. Erst seit wenigen Jahren existieren adäquate politische und wis-

senschaftliche Anstrengungen, die in geeigneten Forschungsprogrammen resultierten; nur wenige Länder verfügen über einen nationalen Plan für seltene Krankheiten oder vergleichbare Strategien. Als wissenschaftliches „Kommunikations-tool“ trägt Orphanet dazu bei, die Versorgung dieser Patienten zu verbessern: Indem es verfügbare Informationen sammelt, vernetzt und der Öffentlichkeit in einem anspruchsvollem Konzept zur Verfügung stellt. Ganz im Sinne der notwendigen grenzüberschreitenden Anstrengungen ist die Einbindung weiterer Länder in das Projekt vorgesehen, zudem wird eine Übersetzung der Datenbank in alle europäischen Sprachen vorbereitet. Langfristig ist Orphanet eine Implementierung in die nationalen Gesundheitssysteme der beteiligten Länder zu wünschen, damit diese Ressource auch zukünftig der „rare diseases community“ zur Verfügung stehen kann.

### Korrespondenzadresse

#### Dr. K. Rommel

Institut für Humangenetik  
Medizinische Hochschule Hannover  
Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover  
Rommel.Kathrin@mh-hannover.de

**Interessenkonflikt.** Die korrespondierende Autorin gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

### Literatur

1. Aymé S, Kole A, Groft S (2008) Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *Lancet* 371(9629):2048–2051
2. Aymé S, Schmidtke J (2007) Networking for rare diseases: a necessity for Europe. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz* 50(12):1477–1483
3. Europäisches Parlament und Rat (2000) Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden. *Amtsblatt der Europäischen Gemeinschaften* L18/1. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:DE:PDF>
4. Europäische Kommission, Generaldirektion Gesundheit und Verbraucher (2008) Empfehlung des Rates für eine europäische Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_rec\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_de.pdf)
5. Rixen S (2008) Seltene Erkrankungen als Problem des Gesundheitssozialrechts. *Z Evid Fortbild Qual Gesundheitswes (ZEFQ)* 102:31–36
6. Schmidtke J, Langenbeck U, Nyongui E, Rommel K (2007) Orphanet Handbuch Seltene Krankheiten 2007. Vertrieb: info@mmi.de, Hannover