

Orphanet: BfArM stärkt Sichtbarkeit Seltener Erkrankungen

Mit dem Online-Portal Orphanet (www.orpha.net/de) stellt das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) umfangreiches Wissen zu Seltenen Erkrankungen zur Verfügung. Oftmals wirft die Diagnose einer Seltenen Erkrankung viele Fragen auf: bei Erkrankten, aber auch bei ärztlichem Fachpersonal, dem die seltenen Krankheitsbilder im Behandlungsalltag nicht regelmäßig begegnen. Was ist über die Krankheit bekannt? Welche Therapie gibt es? Wo finden Betroffene Hilfe? Orphanet gibt Antworten auf diese Fragen. Gleichzeitig legt das Orphanet-Team im BfArM den Grundstein dafür, dass Seltene Erkrankungen im Gesundheitswesen abgebildet werden können.

Bei vielen Seltenen Erkrankungen können erste Symptome schon kurz nach der Geburt oder im frühen Kindesalter auftreten. Allerdings machen sich viele der Erkrankungen erst im Erwachsenenalter bemerkbar. Primärversorgende wie Kinderärztinnen/-ärzte oder Hausärztinnen/-ärzte können jederzeit mit Seltenen Erkrankungen konfrontiert werden. Umso wichtiger ist eine verlässliche Informationsquelle, die den aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisstand zu einer Seltenen Erkrankung wiedergibt. Hier kommt Orphanet ins Spiel.

Mehr als nur Datenbank

„Was vor über 25 Jahren als Datenbank-Projekt begann, um die damals noch spärlichen Informationen zu Seltenen Erkrankungen zu sammeln, ist heute längst zu einem europaweiten Anliegen gewachsen“, erklärt Dr. Stefanie Weber, Leiterin der Abteilung Kodiersysteme und Register im BfArM, zu der auch das nationale Orphanet-Team gehört. Hinter Orphanet steht inzwischen ein Netzwerk aus 41 europäischen Partnerländern sowie weiteren Mitgliedern weltweit. Deutschland ist seit 2001 Mitglied. Stefanie Weber: „Ziel ist es, internationale Expertise und das Wissen um Diagnosen, Behandlung und Forschung zu bündeln, damit Patientinnen und Patienten bestmöglich versorgt werden können.“

Orphanet enthält Wissen zu mehr als 6.000 Seltenen Erkrankungen. Neben Basisinformationen über das jeweilige Krankheitsbild bietet das Portal Daten zu verfügbaren spezialisierten Leistungen wie Expertenzentren, Medizinische Labore mit Testangeboten, laufende Forschungsprojekte, klinische Studien, Patientenregister und Patientenorganisationen. Da das Informationsangebot so umfangreich ist, stellt Orphanet auch für Erkrankte eine wertvolle Anlaufstelle dar.

Kodierung als wichtige Grundlage

Dass das nationale Orphanet-Team im BfArM in der Abteilung Kodiersysteme und Register angesiedelt ist, hat einen besonderen Hintergrund. Orphanet stellt die sogenannten ORPHACodes bereit, das bedeutet: Jede dort erfasste Krankheit hat eine eigene eindeutige Kennnummer. Was zunächst sehr technisch klingt, ist im Gesundheitswesen und letztendlich für die betroffenen Patientinnen und Patienten enorm wichtig.

International werden Krankheiten über die Internationale Klassifikation der Krankheiten, kurz ICD, kodiert. Anhand dieser Codes kann zum Beispiel die Krankenkasse nachvollziehen, wie häufig bestimmte Krankheiten auftreten oder welche Therapien verordnet werden. Für den Großteil der

Seltenen Erkrankungen gibt es in diesem System allerdings keinen eindeutigen Kode. Meist werden sie mit ICD-Kodes verschlüsselt, denen gleichzeitig noch weitere, häufiger vorkommende Erkrankungen zugeordnet sind. In der Folge fehlen lückenlose Daten, die von der Versorgungsforschung bis hin zur Planung klinischer Studien und damit der Entwicklung neuer Therapien dringend benötigt werden.

Entsprechend ist eine Kernaufgabe des Orphanet-Teams im BfArM, Seltene Erkrankungen über die ORPHAcodes im Kodiersystem sichtbar zu machen. Diese werden zusätzlich zur obligatorischen ICD-Kodierung angewandt. Das Orphanet-Team sorgt dafür, dass eine sinnvolle Verknüpfung der unterschiedlichen Kodiersysteme stattfinden kann. „Uns ist wichtig, dass die ORPHAcodes nicht nur zur medizinischen Kodierung dienen“, betont Stefanie Weber. „Hinter jedem Kode steckt unschätzbare Wissen, das Leben retten und zu einer besseren Lebensqualität beitragen kann.“

Was ist eine Seltene Erkrankung? (Hintergrund)

In Europa gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Personen betroffen sind. Da mehr als 6.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen bekannt sind, ist die Gesamtzahl der Betroffenen dennoch hoch; EU-weit geht man von rund 30 Millionen aus.

Für lebensbedrohliche oder schwerwiegende Seltene Erkrankungen wurden auf EU-Ebene Verordnungen erlassen. Die „Orphan-Verordnung“ - auch zusammen mit der Kinderarzneimittelverordnung - soll die Entwicklung von Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen (Orphan Drugs) attraktiver machen, solange es keine zufriedenstellenden Behandlungsmethoden gibt oder das Orphan Drug einen erheblichen Nutzen aufweist.

Seit letztem Jahr wurden 29 Orphan Drugs entweder neu zugelassen oder ihre Anwendungsgebiete erweitert, in 17 Fällen auch auf Kinder. Derzeit durchlaufen 32 Zulassungsanträge für Orphan Drugs die Prüfung durch die europäische Zulassungsbehörde.