

# Webinar zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2022

Motto: „*Farbe bekennen!*“



# Agenda

- 11:00 Uhr Begrüßung
- 11:05 Orphanet: Eine Informationsressource für Seltene Erkrankungen
- 11:25 Orphanet-Video
- 11:30 Kodieren von Seltenen Erkrankungen mit der Alpha-ID-SE
- 11:45 Fragen/Diskussion
- 12:00 Ende



Bundesinstitut  
für Arzneimittel  
und Medizinprodukte

# Orphanet – Eine Informationsressource für Seltene Krankheiten

orphanet



# Orphanet – Eine Informationsressource für Seltene Krankheiten

Was ist Orphanet ?

Was sind die Ziele von Orphanet ?

Wer ist aktuell an dem Orphanet Netzwerk beteiligt?

Welche Angebote hält Orphanet für die Nutzer bereit ?

Wie kann ich Orphanet als Gesundheitsexperte nutzen?

Wie kann ich als Patient eine Selbsthilfegruppe in Orphanet finden?

# Was ist Orphanet ?




# Orphanet-Datenbank ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) : Die Informationsressource für Seltene Krankheiten

Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan  
Drugs

„Keine Krankheit kann zu **selten** sein,  
um ihr Aufmerksamkeit zu schenken“

Nutzen Sie Orphanet

 Inventar, Klassifikation und Enzyklopädie der seltenen Krankheiten mit assoziierten Genen	 Informationen über ein Arzneimittel für seltene Krankheiten	 Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen	 Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen
 Verzeichnis der Expertenzentren	 Verzeichnis medizinischer Labors, die diagnostische Leistungen anbieten	 Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinischen Studien, Register und Biobanken	 Sammlung der Themen- Artikel: Orphanet-Berichtsreihe

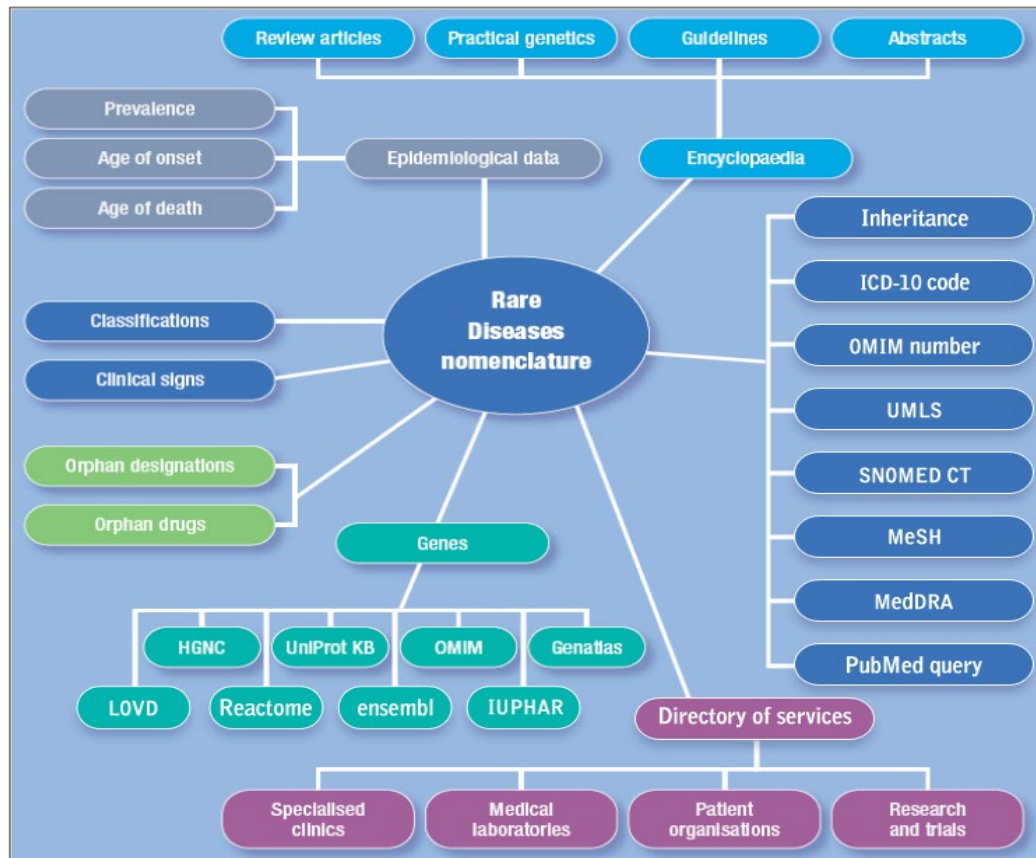
 Bitte Krankheit eingeben

2022 in  
8 Sprachversionen  
verfügbar

# Gründung von Orphanet

- Orphanet wurde 1997 in Frankreich mit dem Aufkommen des Internets gegründet. Das Projekt wurde in Form einer internetbasierten Datenbank etabliert, um die damals noch spärlich verfügbaren Informationen über Seltene Krankheiten zu sammeln, und so die Diagnose, Versorgung und Behandlung der betroffenen Patienten zu verbessern.
- Die französische Initiative wandelte sich im Jahr 2000 in ein europaweites Anliegen und ab diesem Zeitpunkt erfolgte eine Förderung durch die Europäische Kommission. Mehr und mehr Länder werden eingebunden (Deutschland ist Partner seit 2001).
- **Orphanet ist heute mehr als nur eine Datenbank:** Als Konsortium von 40 Partnerländern aus Europa und weiteren Mitgliedern rund um den Globus stellt das Netzwerk eine Vielzahl assoziierter Projekte zur Verfügung.

# Im Zentrum der Orphanet-Datenbank steht die Nomenklatur der Seltenen Erkrankungen (SE)

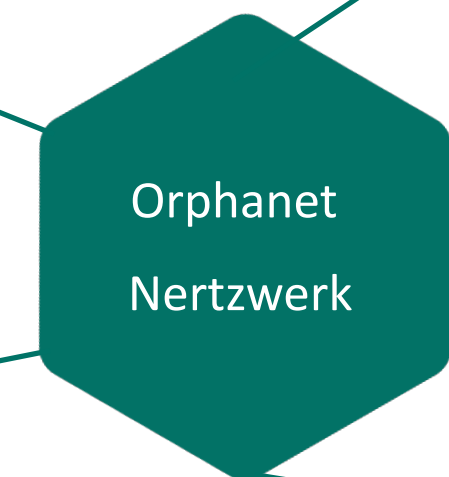


In der relationalen Datenbank sind alle Inhalte mit dem Inventar der SE verknüpft.





# Orphanet heute: Unterschiedliche Anwendungen für verschiedene Nutzer



**WELCOME TO ORPHADATA**  
ACCESS TO AGGREGATED DATA FROM orphanet

UPDATED MONTHLY

- 5345 Clinical entities
- 15473 Epidemiological data
- 7877 disease-gene relationships
- 4039 Orphan medications and drugs
- 35067 Phenotypic annotations
- 44185 Diagnostic tests

orphadata

Orpha.net

Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

„Keine Krankheit kann zu **selten** sein, um ihr Aufmerksamkeit zu schenken“

Nutzen Sie Orphanet

- Investar, Klassifikation und Einträge für seltene Krankheiten mit assoziierten Genen
- Informationen über ein Arzneimittel für seltene Krankheiten
- Verzeichnis der Selbsthilfungsorganisationen
- Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen
- Verzeichnis der Expertenarbeiten
- Verzeichnis medizinischer Labors, die diagnostische Leistungen anbieten
- Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinische Studien, Register und Biobanken
- Sammlung der Themen-Artikel: Orphan-Drugs-Reviews

Ontology

**Orphanet Rare Disease Ontology**  
Last updated: December 15, 2021

Summary: Classes, Properties, Notes, Mappings, Widgets

Details: Acronym: ORO, Inhibitor: false, Description: The Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO) is jointly developed by Orphanet and the EBI to provide a structured vocabulary for rare diseases capturing relationships between genes and other relevant features which will form a useful resource for the computational analysis of rare diseases. It derives from the Orphanet Database (www.orphanet.eu) database dedicated to rare diseases reported from literature and validated by international experts. It integrates a knowledge classification of rare diseases, relationships of relations, epidemiological data and connections with other terminologies (SNOMED-CT, ICD-10, ICD-9, ICD-10-CM, ICD-10-PCS, ICD-11, ICD-11-CM, ICD-11-DM, ICD-11-FR, ICD-11-M, ICD-11-OR, ICD-11-SC, ICD-11-TM, ICD-11-UM, ICD-11-VM, ICD-11-WM, ICD-11-XM, ICD-11-YM, ICD-11-ZM, ICD-11-AA, ICD-11-AB, ICD-11-AC, ICD-11-AD, ICD-11-AE, ICD-11-AF, ICD-11-AG, ICD-11-AH, ICD-11-AI, ICD-11-AJ, ICD-11-AL, ICD-11-AM, ICD-11-AN, ICD-11-AO, ICD-11-AP, ICD-11-AQ, ICD-11-AR, ICD-11-AS, ICD-11-AT, ICD-11-AU, ICD-11-AV, ICD-11-AW, ICD-11-AX, ICD-11-AY, ICD-11-AZ, ICD-11-BA, ICD-11-BB, ICD-11-BC, ICD-11-BD, ICD-11-BE, ICD-11-BF, ICD-11-BG, ICD-11-BH, ICD-11-BI, ICD-11-BJ, ICD-11-BK, ICD-11-BL, ICD-11-BM, ICD-11-BN, ICD-11-BO, ICD-11-BP, ICD-11-BQ, ICD-11-BR, ICD-11-BS, ICD-11-BT, ICD-11-BU, ICD-11-BV, ICD-11-BW, ICD-11-BX, ICD-11-BY, ICD-11-BZ, ICD-11-CA, ICD-11-CB, ICD-11-CC, ICD-11-CD, ICD-11-CE, ICD-11-CF, ICD-11-CG, ICD-11-CH, ICD-11-CI, ICD-11-CJ, ICD-11-CK, ICD-11-CL, ICD-11-CM, ICD-11-CN, ICD-11-CO, ICD-11-CP, ICD-11-CQ, ICD-11-CR, ICD-11-CS, ICD-11-CT, ICD-11-CU, ICD-11-CV, ICD-11-CW, ICD-11-CX, ICD-11-CY, ICD-11-CZ, ICD-11-DA, ICD-11-DB, ICD-11-DC, ICD-11-DD, ICD-11-DE, ICD-11-DF, ICD-11-DG, ICD-11-DH, ICD-11-DI, ICD-11-DJ, ICD-11-DK, ICD-11-DM, ICD-11-DN, ICD-11-DO, ICD-11-DP, ICD-11-DQ, ICD-11-DR, ICD-11-DS, ICD-11-DT, ICD-11-DU, ICD-11-DV, ICD-11-DW, ICD-11-DX, ICD-11-DY, ICD-11-DZ, ICD-11-EA, ICD-11-EB, ICD-11-EC, ICD-11-ED, ICD-11-EE, ICD-11-EF, ICD-11-EG, ICD-11-EH, ICD-11-EI, ICD-11-EJ, ICD-11-EK, ICD-11-EL, ICD-11-EM, ICD-11-EN, ICD-11-EO, ICD-11-EP, ICD-11-EQ, ICD-11-ER, ICD-11-ES, ICD-11-ET, ICD-11-EU, ICD-11-EV, ICD-11-EW, ICD-11-EX, ICD-11-EY, ICD-11-EZ, ICD-11-FA, ICD-11-FB, ICD-11-FC, ICD-11-FD, ICD-11-FE, ICD-11-FF, ICD-11-FG, ICD-11-FH, ICD-11-FI, ICD-11-FJ, ICD-11-FK, ICD-11-FL, ICD-11-FM, ICD-11-FN, ICD-11-FO, ICD-11-FP, ICD-11-FQ, ICD-11-FR, ICD-11-FS, ICD-11-FT, ICD-11-FU, ICD-11-FV, ICD-11-FW, ICD-11-FX, ICD-11-FY, ICD-11-FZ, ICD-11-GA, ICD-11-GB, ICD-11-GC, ICD-11-GD, ICD-11-GE, ICD-11-GF, ICD-11-GG, ICD-11-GH, ICD-11-GI, ICD-11-GJ, ICD-11-GK, ICD-11-GL, ICD-11-GM, ICD-11-GN, ICD-11-GO, ICD-11-GP, ICD-11-GQ, ICD-11-GR, ICD-11-GS, ICD-11-GT, ICD-11-GU, ICD-11-GV, ICD-11-GW, ICD-11-GX, ICD-11-GY, ICD-11-GZ, ICD-11-HA, ICD-11-HB, ICD-11-HC, ICD-11-HD, ICD-11-HE, ICD-11-HF, ICD-11-HG, ICD-11-HH, ICD-11-HI, ICD-11-HJ, ICD-11-HK, ICD-11-HL, ICD-11-HM, ICD-11-HN, ICD-11-HO, ICD-11-HP, ICD-11-HQ, ICD-11-HR, ICD-11-HS, ICD-11-HT, ICD-11-HU, ICD-11-HV, ICD-11-HW, ICD-11-HX, ICD-11-HY, ICD-11-HZ, ICD-11-IA, ICD-11-IB, ICD-11-IC, ICD-11-ID, ICD-11-IE, ICD-11-IF, ICD-11-IG, ICD-11-IH, ICD-11-II, ICD-11-IJ, ICD-11-IK, ICD-11-IL, ICD-11-IM, ICD-11-IN, ICD-11-IO, ICD-11-IP, ICD-11-IQ, ICD-11-IR, ICD-11-IS, ICD-11-IT, ICD-11-IU, ICD-11-IV, ICD-11-IW, ICD-11-IX, ICD-11-IY, ICD-11-IZ, ICD-11-JA, ICD-11-JB, ICD-11-JC, ICD-11-JD, ICD-11-JE, ICD-11-JF, ICD-11-JG, ICD-11-JH, ICD-11-JI, ICD-11-JJ, ICD-11-JK, ICD-11-JL, ICD-11-JM, ICD-11-JN, ICD-11-JO, ICD-11-JP, ICD-11-JQ, ICD-11-JR, ICD-11-JS, ICD-11-JT, ICD-11-JU, ICD-11-JV, ICD-11-JW, ICD-11-JX, ICD-11-JY, ICD-11-JZ, ICD-11-KA, ICD-11-KB, ICD-11-KC, ICD-11-KD, ICD-11-KE, ICD-11-KF, ICD-11-KG, ICD-11-KH, ICD-11-KI, ICD-11-KJ, ICD-11-KK, ICD-11-KL, ICD-11-KM, ICD-11-KN, ICD-11-KO, ICD-11-KP, ICD-11-KQ, ICD-11-KR, ICD-11-KS, ICD-11-KT, ICD-11-KU, ICD-11-KV, ICD-11-KW, ICD-11-KX, ICD-11-KY, ICD-11-KZ, ICD-11-LA, ICD-11-LB, ICD-11-LC, ICD-11-LD, ICD-11-LE, ICD-11-LF, ICD-11-LG, ICD-11-LH, ICD-11-LI, ICD-11-LJ, ICD-11-LK, ICD-11-LL, ICD-11-LM, ICD-11-LN, ICD-11-LO, ICD-11-LP, ICD-11-LQ, ICD-11-LR, ICD-11-LS, ICD-11-LT, ICD-11-LU, ICD-11-LV, ICD-11-LW, ICD-11-LX, ICD-11-LY, ICD-11-LZ, ICD-11-MA, ICD-11-MB, ICD-11-MC, ICD-11-MD, ICD-11-ME, ICD-11-MF, ICD-11-MG, ICD-11-MH, ICD-11-MI, ICD-11-MJ, ICD-11-MK, ICD-11-ML, ICD-11-MN, ICD-11-MO, ICD-11-MP, ICD-11-MQ, ICD-11-MR, ICD-11-MS, ICD-11-MT, ICD-11-MU, ICD-11-MV, ICD-11-MW, ICD-11-MX, ICD-11-MY, ICD-11-MZ, ICD-11-NA, ICD-11-NB, ICD-11-NC, ICD-11-ND, ICD-11-NE, ICD-11-NF, ICD-11-NG, ICD-11-NH, ICD-11-NI, ICD-11-NJ, ICD-11-NK, ICD-11-NL, ICD-11-NM, ICD-11-NN, ICD-11-NO, ICD-11-NP, ICD-11-NQ, ICD-11-NR, ICD-11-NS, ICD-11-NT, ICD-11-NU, ICD-11-NV, ICD-11-NW, ICD-11-NX, ICD-11-NY, ICD-11-NZ, ICD-11-OA, ICD-11-OB, ICD-11-OC, ICD-11-OD, ICD-11-OE, ICD-11-OF, ICD-11-OG, ICD-11-OH, ICD-11-OI, ICD-11-OJ, ICD-11-OK, ICD-11-OL, ICD-11-OM, ICD-11-ON, ICD-11-OO, ICD-11-OP, ICD-11-OQ, ICD-11-OR, ICD-11-OS, ICD-11-OT, ICD-11-OU, ICD-11-OV, ICD-11-OW, ICD-11-OX, ICD-11-OY, ICD-11-OZ, ICD-11-PA, ICD-11-PB, ICD-11-PC, ICD-11-PD, ICD-11-PE, ICD-11-PF, ICD-11-PG, ICD-11-PH, ICD-11-PI, ICD-11-PJ, ICD-11-PK, ICD-11-PL, ICD-11-PM, ICD-11-PN, ICD-11-PO, ICD-11-PP, ICD-11-PQ, ICD-11-PR, ICD-11-PS, ICD-11-PT, ICD-11-PU, ICD-11-PV, ICD-11-PW, ICD-11-PX, ICD-11-PY, ICD-11-PZ, ICD-11-QA, ICD-11-QB, ICD-11-QC, ICD-11-QD, ICD-11-QE, ICD-11-QF, ICD-11-QG, ICD-11-QH, ICD-11-QI, ICD-11-QJ, ICD-11-QK, ICD-11-QL, ICD-11-QM, ICD-11-QN, ICD-11-QO, ICD-11-QP, ICD-11-QL, ICD-11-QN, ICD-11-QO, ICD-11-QP, ICD-11-QR, ICD-11-QS, ICD-11-QT, ICD-11-QU, ICD-11-QV, ICD-11-QW, ICD-11-QX, ICD-11-QY, ICD-11-QZ, ICD-11-RA, ICD-11-RB, ICD-11-RC, ICD-11-RD, ICD-11-RE, ICD-11-RF, ICD-11-RG, ICD-11-RH, ICD-11-RI, ICD-11-RJ, ICD-11-RK, ICD-11-RL, ICD-11-RM, ICD-11-RN, ICD-11-RO, ICD-11-RR, ICD-11-RS, ICD-11-RT, ICD-11-RU, ICD-11-RV, ICD-11-RW, ICD-11-RX, ICD-11-RY, ICD-11-RZ, ICD-11-SA, ICD-11-SB, ICD-11-SC, ICD-11-SD, ICD-11-SE, ICD-11-SF, ICD-11-SG, ICD-11-SH, ICD-11-SI, ICD-11-SJ, ICD-11-SK, ICD-11-SL, ICD-11-SM, ICD-11-SN, ICD-11-SO, ICD-11-SP, ICD-11-SQ, ICD-11-SR, ICD-11-SS, ICD-11-ST, ICD-11-SU, ICD-11-SV, ICD-11-SW, ICD-11-SX, ICD-11-SY, ICD-11-SZ, ICD-11-TA, ICD-11-TB, ICD-11-TC, ICD-11-TD, ICD-11-TE, ICD-11-TF, ICD-11-TG, ICD-11-TH, ICD-11-TI, ICD-11-TJ, ICD-11-TK, ICD-11-TL, ICD-11-TM, ICD-11-TN, ICD-11-TO, ICD-11-TP, ICD-11-TQ, ICD-11-TR, ICD-11-TS, ICD-11-TT, ICD-11-TU, ICD-11-TV, ICD-11-TW, ICD-11-TX, ICD-11-TY, ICD-11-TZ, ICD-11-UA, ICD-11-UB, ICD-11-UC, ICD-11-UD, ICD-11-UE, ICD-11-UF, ICD-11-UG, ICD-11-UH, ICD-11-UI, ICD-11-UJ, ICD-11-UK, ICD-11-UL, ICD-11-UM, ICD-11-UN, ICD-11-UO, ICD-11-UP, ICD-11-UQ, ICD-11-UR, ICD-11-US, ICD-11-UT, ICD-11-UU, ICD-11-UV, ICD-11-UW, ICD-11-UX, ICD-11-UY, ICD-11-UZ, ICD-11-VA, ICD-11-VB, ICD-11-VC, ICD-11-VD, ICD-11-VE, ICD-11-VF, ICD-11-VG, ICD-11-VH, ICD-11-VI, ICD-11-VJ, ICD-11-VK, ICD-11-VL, ICD-11-VM, ICD-11-VN, ICD-11-VO, ICD-11-VP, ICD-11-VQ, ICD-11-VR, ICD-11-VS, ICD-11-VT, ICD-11-VU, ICD-11-VV, ICD-11-VW, ICD-11-VX, ICD-11-VY, ICD-11-VZ, ICD-11-WA, ICD-11-WB, ICD-11-WC, ICD-11-WD, ICD-11-WE, ICD-11-WF, ICD-11-WG, ICD-11-WH, ICD-11-WI, ICD-11-WJ, ICD-11-WK, ICD-11-WL, ICD-11-WM, ICD-11-WN, ICD-11-WO, ICD-11-WP, ICD-11-WQ, ICD-11-WR, ICD-11-WS, ICD-11-WT, ICD-11-WU, ICD-11-WV, ICD-11-WW, ICD-11-WX, ICD-11-WY, ICD-11-WZ, ICD-11-XA, ICD-11-XB, ICD-11-XC, ICD-11-XD, ICD-11-XE, ICD-11-XF, ICD-11-XG, ICD-11-XH, ICD-11-XI, ICD-11-XJ, ICD-11-XK, ICD-11-XL, ICD-11-XM, ICD-11-XN, ICD-11-XO, ICD-11-XP, ICD-11-XQ, ICD-11-XR, ICD-11-XS, ICD-11-XT, ICD-11-XU, ICD-11-XV, ICD-11-XW, ICD-11-XY, ICD-11-XZ, ICD-11-YA, ICD-11-YB, ICD-11-YC, ICD-11-YD, ICD-11-YE, ICD-11-YF, ICD-11-YG, ICD-11-YH, ICD-11-YI, ICD-11-YJ, ICD-11-YK, ICD-11-YL, ICD-11-YM, ICD-11-YN, ICD-11-YO, ICD-11-YP, ICD-11-YQ, ICD-11-YR, ICD-11-YS, ICD-11-YT, ICD-11-YU, ICD-11-YV, ICD-11-YW, ICD-11-YY, ICD-11-YZ, ICD-11-ZA, ICD-11-ZB, ICD-11-ZC, ICD-11-ZD, ICD-11-ZE, ICD-11-ZF, ICD-11-ZG, ICD-11-ZH, ICD-11-ZI, ICD-11-ZJ, ICD-11-ZK, ICD-11-ZL, ICD-11-ZM, ICD-11-ZN, ICD-11-ZO, ICD-11-ZP, ICD-11-ZQ, ICD-11-ZR, ICD-11-ZS, ICD-11-ZT, ICD-11-ZU, ICD-11-ZV, ICD-11-ZW, ICD-11-ZX, ICD-11-ZY, ICD-11-ZZ

Berichte

Orphanet Berichtssreihe  
Orphan Drugs Datenhebung  
März 2021

Verzeichnis der Arzneimittel für seltene Krankheiten in Europa\*

Rare Disease Registries in Europe

Orphanet Report Series  
Rare Diseases  
December 2021

Liste der seltenen Krankheiten und Synonyme in alphabetischer Reihenfolge  
Methodik

Orphanet Report Series  
Orphan Drugs  
JANUAR 2021

**orphaNews**

OrphaNews ist das frei verfügbare, zweimal im Monat erscheinende E-Newsletter für die Rare-Disease-Community. Es informiert über aktuelle wissenschaftliche und politische Neuigkeiten auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten und Orphan Drugs.

Lesen Sie das neueste Newsletter

**Orphanet Journal of Rare Diseases**

About

**Aims and scope**

Orphanet Journal of Rare Diseases is an open access, peer-reviewed journal that encompasses all aspects of rare diseases and orphan drugs. The journal publishes high-quality reviews on specific rare diseases. In addition, the journal may consider articles on clinical trial outcome reports, either positive or negative, and articles on public health issues in the field of rare diseases and orphan drugs. The journal does not accept case reports which do not present clinical or pathobiological findings that can provide information about the mechanisms of a disease. Case reports which just present phenotype information should not be considered.

**Open access**

All articles published by Orphanet Journal of Rare Diseases are made freely and permanently accessible online immediately upon publication, without subscription charges or registration barriers. Further information about open access can be found [here](#).

As authors of articles published in Orphanet Journal of Rare Diseases you are the copyright holder of your article and have granted to any third party, in advance and in perpetuity, the right to use, reproduce or disseminate your article, according to the [BMC license agreement](#).

For those of you who are US government employees or are prevented from being copyright holders for similar reasons, BMC can accommodate non-standard copyright lines. Please [contact us](#) if further information is needed.

# Was sind die Ziele von Orphanet ?



# Ziele von Orphanet :

## Die Versorgung der Patienten durch Wissen verbessern

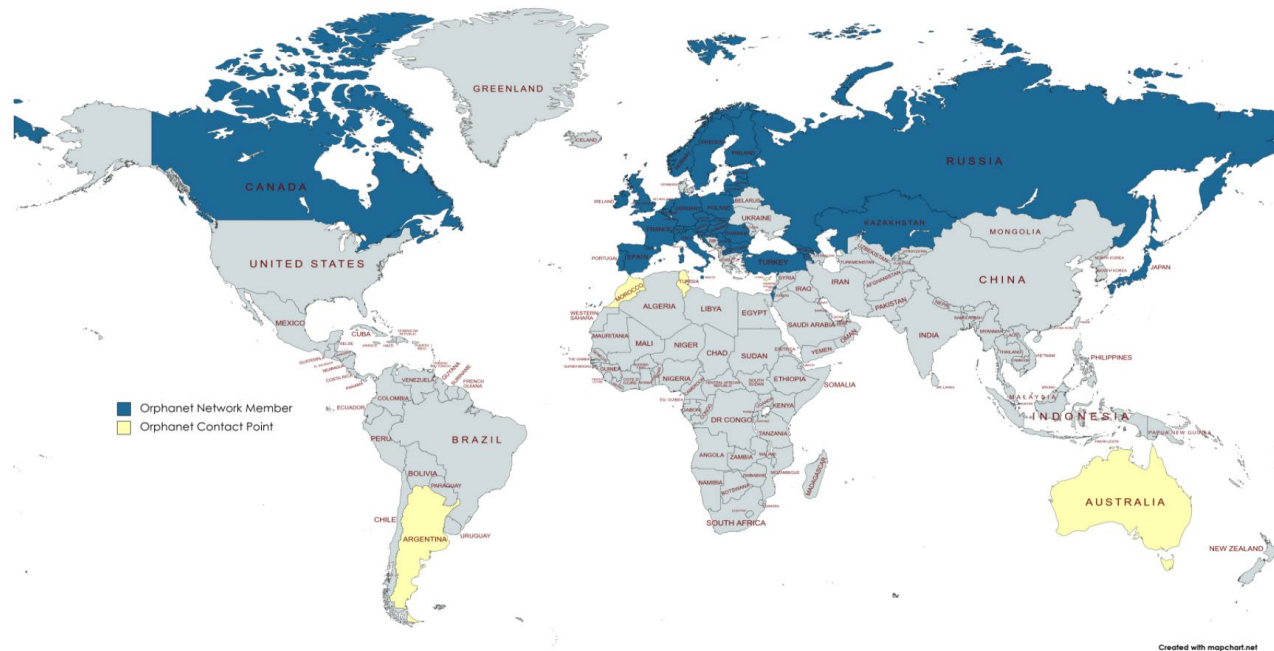
- **Bereitstellung hochwertiger Informationen** über Seltene Erkrankungen, insbesondere durch die mehrsprachige Enzyklopädie.
- Bereitstellung von Datenstrukturen (ORPHACodes!) für die RD-Community, um eine **semantische Interoperabilität zwischen Ländern** und zwischen Bereichen (Gesundheit, Forschung) zu ermöglichen.
- Bereitstellung eines **Verzeichnisses von Expertendiensten**, um das Fachwissen über SE zu verbessern, und um Daten zu liefern, die zur Unterstützung politischer Maßnahmen erforderlich sind.
- Weiterentwicklung und Stärkung von Orphanet als Referenz-Wissensbasis für SE durch Aufbau und Konsolidierung der **Zusammenarbeit innerhalb des gesamteuropäischen Orphanet-Netzes** und mit europäischen Referenznetzen (ERN) für die Erstellung, Verbesserung und Verbreitung von Wissen über seltene Krankheiten.

Wer ist aktuell an dem Orphanet  
Netzwerk beteiligt?



# Das Netzwerk umfasst derzeit 41 Länder als Vollmitglieder und 4 weitere assoziierte Partnerländer

## The Orphanet Network



Orphanet is a multi-stakeholder, global network of 41 countries, coordinated by the Orphanet Coordinating team at the French National Institute of Health and Medical Research (INSERM) in Paris.

Die nationalen Teams sind verantwortlich für die Datensammlungen der verfügbaren Leistungen ihres Landes. Erfasst werden Expertenzentren (ZSE), Patientenorganisationen, Medizinische Labore mit assoziierten (Gen-)Tests, Forschungsprojekte, klinische Studien und weitere Ressourcen.

Alle Orphanet Teams befolgen die [Orphanet SOP's \(Standard Operating Procedures\)](#).

Das Orphanet Team Deutschland ist seit 2021 dem BfArM zugehörig.

Welche Angebote hält Orphanet für die Nutzer bereit ?



# Informationsangebote von Orphanet

- **Inventar der Seltenen Krankheiten** gemappt mit Ressourcen von OMIM, ICD10, MeSH, MedDRA, GARD und UMLS;
- **Verzeichnis von spezialisierten Leistungen auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten:** Expertenzentren, Diagnostikangebote, aktuelle Forschungsprojekte, klinische Studien, Register, Netzwerke, Technologieplattformen und Patientenorganisationen aus jedem Land des Orphanet-Konsortiums.
- **Enzyklopädie** der seltener Krankheiten
- Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie sowie klinische Versorgungsleitlinien.
- Ein vollständiges Verzeichnis der **Orphan Drugs**

# Informationsangebote von Orphanet

- **Eine Internet-Plattform: Orphadata** bietet hochwertige Datensammlungen zu Seltenen Krankheiten und Orphan Drugs im wiederverwendbaren und berechenbaren Format.
- Die **Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO)** ein strukturiertes Vokabular für Seltenen Krankheiten. Es bildet den Zusammenhang zwischen Krankheiten, Genen und anderen relevanten Merkmalen ab. ORDO bietet integrierte, wiederverwendbare Datensätze für die computergestützte Analyse. -> **“Orphamiser“/“Phenomiser“ (HPO)**
- **Berichtsreihe** mit speziellen Schwerpunkten (Orphan Drugs, Liste aller Krankheiten)
- Ein **Newsletter** der zweimalig im Monat erscheint: [OrphaNews](#). Es informiert über aktuelle wissenschaftliche und politische Angelegenheiten auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten und Orphan Drugs. Das Newsletter erscheint auf englisch, französisch und italienisch.



Wie kann ich Orphanet als  
Gesundheitsexperte nutzen?



# Informationen für Fachleute

- **Eine bestimmte Seltene Erkrankung finden und von hier aus**

1. Identity CARD (mit ORPHACode) sowie Kurzbeschreibung für den schnellen Überblick einsehen und
2. assoziierte klinische Informationen anzeigen lassen (z.B. Prävalenzangaben, Symptome nach Häufigkeit)
3. verlinkte klinische Studien oder Grundlagenforschungsprojekte (in DE oder darüber hinaus) aufrufen
4. für den Patienten eine Patientenorganisationen identifizieren
5. Kollegen mit klinischer Expertise oder Forschungsinteresse auch aus anderen Ländern identifizieren
6. verlinkte Fachartikel und relevante Leitlinien recherchieren



# Wie kann ich Orphanet als Patient nutzen?



# Informationen für den Patienten

- **Eine bestimmte Seltene Erkrankung finden und von hier aus**
  1. Kurzbeschreibung für den schnellen Überblick einsehen
  2. Zusammenfassung für den Arztbesuch ausdrucken
  3. den Hausarzt auf diesen Eintrag (und Orphanet) hinweisen
  4. eine geeignete Patientenorganisationen identifizieren
  5. ein geeignetes ZSE in der Nähe finden



Verzeichnis der  
Selbsthilfeorganisationen



Verzeichnis der Fachleute und  
Einrichtungen



Persönliche Beratungen zum eigenen Krankheitsbild durch das Orphanet Team sind leider **nicht** möglich !

Wie kann ich diese Informationen  
online aufrufen?



# Einstieg Datensuche

Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

„Keine Krankheit kann zu **selt**en sein, um ihr Aufmerksamkeit zu schenken“

### Nutzen Sie Orphanet

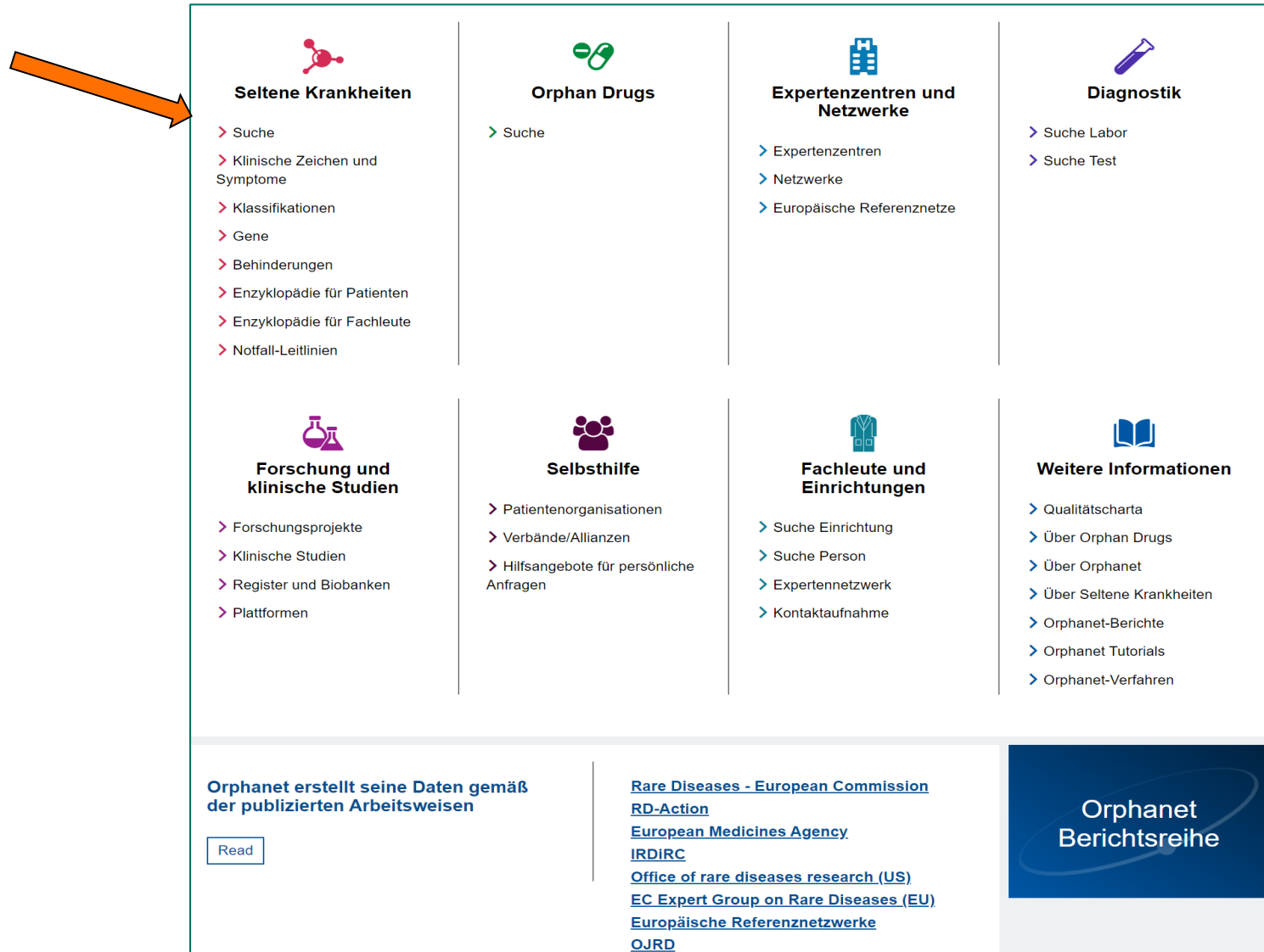
- Inventar, Klassifikation und Enzyklopädie der seltenen Krankheiten mit assoziierten Genen
- Informationen über ein Arzneimittel für seltene Krankheiten
- Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen
- Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen
- Verzeichnis der Expertenzentren
- Verzeichnis medizinischer Labors, die diagnostische Leistungen anbieten
- Verzeichnis der laufenden Forschungsprojekte, klinischen Studien, Register und Biobanken
- Sammlung der Themen-Artikel: Orphanet-Berichtsreihe









Bitte Krankheit eingeben

Das <Burger-Menü> organisiert die verschiedenen Angebote die auf dem Portal verfügbar sind.

Startseite Orphanet (Deutsche Sprachversion)

# Burger-Menü – Überblick der verfügbaren Angebote



 <h3>Seltene Krankheiten</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Suche</li><li>&gt; Klinische Zeichen und Symptome</li><li>&gt; Klassifikationen</li><li>&gt; Gene</li><li>&gt; Behinderungen</li><li>&gt; Enzyklopädie für Patienten</li><li>&gt; Enzyklopädie für Fachleute</li><li>&gt; Notfall-Leitlinien</li></ul>	 <h3>Orphan Drugs</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Suche</li></ul>	 <h3>Expertenzentren und Netzwerke</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Expertenzentren</li><li>&gt; Netzwerke</li><li>&gt; Europäische Referenznetze</li></ul>	 <h3>Diagnostik</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Suche Labor</li><li>&gt; Suche Test</li></ul>
 <h3>Forschung und klinische Studien</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Forschungsprojekte</li><li>&gt; Klinische Studien</li><li>&gt; Register und Biobanken</li><li>&gt; Plattformen</li></ul>	 <h3>Selbsthilfe</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Patientenorganisationen</li><li>&gt; Verbände/Allianzen</li><li>&gt; Hilfsangebote für persönliche Anfragen</li></ul>	 <h3>Fachleute und Einrichtungen</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Suche Einrichtung</li><li>&gt; Suche Person</li><li>&gt; Expertennetzwerk</li><li>&gt; Kontaktaufnahme</li></ul>	 <h3>Weitere Informationen</h3> <ul style="list-style-type: none"><li>&gt; Qualitätscharta</li><li>&gt; Über Orphan Drugs</li><li>&gt; Über Orphanet</li><li>&gt; Über Seltene Krankheiten</li><li>&gt; Orphanet-Berichte</li><li>&gt; Orphanet Tutorials</li><li>&gt; Orphanet-Verfahren</li></ul>

**Orphanet erstellt seine Daten gemäß der publizierten Arbeitsweisen**

[Read](#)

[Rare Diseases - European Commission RD-Action](#)  
[European Medicines Agency](#)  
[IRDIRC](#)  
[Office of rare diseases research \(US\)](#)  
[EC Expert Group on Rare Diseases \(EU\)](#)  
[Europäische Referenznetzwerke](#)  
[OJRD](#)

**Orphanet Berichtsreihe**

# Es sind verschiedene Suchoptionen in den Menüs verfügbar. Hier: Suche einer Krankheit durch Eingabe eines Suchbegriffs.

The screenshot shows the Orphanet search interface. On the left, a sidebar menu lists various search options: 'Suche', 'Klinische Zeichen und Symptome', 'Klassifikationen', 'Gene', 'Behinderungen', 'Enzyklopädie für Patienten', 'Enzyklopädie für Fachleute', 'Notfall-Leitlinien', 'Quellen/Verfahren', and 'Datensatz herunterladen'. An orange arrow points from the 'Suche' option in the sidebar to the search input field. The main search area has a header 'Suche Krankheit' and a search input field containing 'Krankheitsname'. Below the input field, there are radio buttons for 'Krankheitsname' (selected), 'OMIM', 'Genname', 'ORPHAcod', and 'ICD-10'. A 'Suche' button is to the right of the input field. Below the search options, there is a link for 'Alphabetische Liste'. The search results on the right show a list of diseases starting with 'Kardiol', with 'Kardiolo-cyclo-oxygenase-Syndrom' highlighted. Below the list, there are links for 'Verfahren: Orphanet inventory of rare diseases' and 'Nomenklatur der seltenen Krankheiten in deutscher Sprache'.

Suchvorschläge werden angezeigt und können ausgewählt werden.

Immer die gegenwärtige Sprachversion berücksichtigen !



# Suche einer Krankheit: Eingabe Suchbegriff

The screenshot shows the Orphanet search interface. On the left is a navigation menu with a red header 'Seltene Krankheiten' and a search icon. The menu items include 'Suche', 'Klinische Zeichen und Symptome', 'Klassifikationen', 'Gene', 'Behinderungen', 'Enzyklopädie für Patienten', 'Enzyklopädie für Fachleute', 'Notfall-Leitlinien', 'Quellen/Verfahren', and 'Datensatz herunterladen'. The main content area has a breadcrumb trail 'Startseite > Seltene Krankheiten > Suche' and a title 'Suche Krankheit'. A search bar contains the text 'Kardio-fazio-kutanes Syndrom' and a blue 'Suche' button. Below the search bar is a note '(\*) Felder müssen ausgefüllt werden' and a selection box with radio buttons for 'Krankheitsname' (selected), 'OMIM', 'Genname', 'ORPHAcode', and 'ICD-10'. To the right of the selection box is a red link 'Weitere Suchoptionen' with a dropdown arrow. Below this is the result section '1 Ergebnis(se)' containing a blue link 'ORPHA:1340 (Störung) [Kardio-fazio-kutanes Syndrom](#)' and a blue button 'Mehr Informationen'. A large orange arrow points from the search bar area down to the result link.

Auf das Suchergebnis klicken um die Identity-Card zu öffnen!

# Informationen rund um die Krankheit (5 Bereiche)

## Kardio-fazio-kutanes Syndrom

[Kommentar](#)

### Krankheitsdefinition

Ein seltenes Syndrom mit multiplen kongenitalen Anomalien, das durch kraniofaziale Dysmorphien, angeborene Herzfehler, dermatologische Anomalien (meist hyperkeratotische Haut und spärliches, lockiges Haar), neurologische Manifestationen (Hypotonie, Krampfanfälle), Gedeihstörung und Intelligenzminderung gekennzeichnet ist.

**ORPHA:1340**

[Klassifizierungsebene: Störung](#)

*Synonym(e):*

CFC-Syndrom

*Prävalenz:* Unbekannt

*Erbgang:* Autosomal-dominant

*Manifestationsalter:* Vorgeburtlich,  
Neugeborenenzeit

*ICD-10:* Q87.8

*OMIM:* [115150](#) [615278](#) [615279](#)  
[615280](#)

*UMLS:* C1275081

*MeSH:* C535579

*GARD:* [9146](#)

*MedDRA:* [A01](#)

Kurzdefinition der Krankheit

ID-Karte der Krankheit

# Informationen rund um die Krankheit (5 Bereiche)

## Zusammenfassung

### Epidemiologie

In der Literatur sind bisher etwa 300 Fälle veröffentlicht worden. Die Prävalenz in der japanischen Bevölkerung wurde auf 1/810.000 geschätzt. Es wird jedoch angenommen, dass die Prävalenz höher ist.

### Klinische Beschreibung

Das kardiofaziale (CFC) Syndrom zeigt eine große phänotypische Variabilität. Polyhydramnion wird häufig berichtet. Die Neugeborenen präsentieren sich bei der Geburt mit relativer Makrozephalie, kurzem Hals und ausgeprägten dysmorphen kraniofazialen Merkmalen (d.h. grobe Gesichtszüge, hohe Stirn, tief angesetzte Ohren, Ptosis, abfallende Lidaxen), Epikanthusfalten, kurze Nase mit abgesenktem Nasenrücken, prominentes Philtrum, hochgewölbter Gaumen, dicke Unterlippe, Kardiale Anomalien, falls vorhanden, werden möglicherweise erst später diagnostiziert und umfassen Pulmonalvenenstenose, interaurikuläre Kommunikation und hypertrophe Kardiomyopathie. Fütterungsschwierigkeiten, die zu Gedeihstörungen, gastroösophagealem Reflux (GER), Erbrechen und Verstopfung führen, treten oft im Säuglingsalter auf, bessern sich aber in der Kindheit. Wachstumsstörungen, die zu Kleinwuchs führen, sind teilweise auf einen Wachstumshormonmangel zurückzuführen. Zu den dermatologischen Manifestationen gehören spärliches, dünnes und lockiges Haar, trockene, hyperkeratotische und hyperelastische Haut (an Armen, Beinen und im Gesicht), allgemeine Hyperpigmentierung, fortschreitende Entstehung von Nävi, Ichthyose, Palmoplantarkeratose, Café au lait-Flecken, Lymphödeme und Hämangiome. Schwere ekzematöse Läsionen werden häufig gesehen. Hyperlorismus, Strabismus, Nystagmus, Hypoplasie des Sehnervs und Astigmatismus können zu verminderter Sehkraft und Sehschärfe führen. Es wurde auch über rezidivierende Mittelohrentzündung berichtet. Neurologische Auffälligkeiten in Form von Hypotonie, Lernschwierigkeiten und Entwicklungsverzögerungen (hauptsächlich motorisch und sprachlich) werden bei allen Kindern beobachtet. In 50 % der Fälle können auch Krampfanfälle auftreten.

### Ätiologie

Das CFC-Syndrom gilt als RASopathie und ist auf Mutationen in einem der 4 Gene zurückzuführen: *BRAF* (7q34) (in 75% der CFC-Fälle), *MAP2K1* (15q22.1-q22.33), *MAP2K2* (19p13.3) und *KRAS* (12p12.1), die für Proteine des Sarkom/Mitrogen-aktivierte Proteinkinase (RAS/MAPK)-Signalwegs kodieren. Dieser Signalweg ist an der Regulation von Zelldifferenzierung, Proliferation und Apoptose beteiligt.

### Diagnostische Verfahren

Die klinische Diagnose basiert hauptsächlich auf dem Vorhandensein und der Häufigkeit der charakteristischen klinischen Merkmale und dem sporadischen Auftreten der Krankheit. Molekulargenetische Tests Multigen-Panel-Tests, einschließlich aller bekannten RASopathie-Gene, sind vorzuziehen. Falls nicht viel sequenzielle Gentests empfohlen, beginnend mit *BRAF*, wobei die Exons 6, 12 und 11 die am häufigsten mutierten Regionen sind.

### Differentialdiagnose

Zu den Differentialdiagnosen gehören das Costello-Syndrom (CS) und das Noonan-Syndrom, die einen überlappenden Phänotyp mit dem CFC-Syndrom aufweisen. Das CFC-Syndrom scheint, im Gegensatz zum CS, kein erhöhtes Risiko für Malignome zu haben.

### Pränataldiagnostik

Bei bekannter Mutation in der Familie ist eine vorgeburtliche Diagnostik möglich.

### Genetische Beratung

Alle bisher gemeldeten Fälle sind auf *de novo* Mutationen zurückzuführen. Aufgrund der sporadischen Natur der Erkrankung ist das Geschwister-Rezidivrisiko sehr gering.

### Management und Behandlung

Die Behandlung erfordert ein multidisziplinäres Team. Bei Säuglingen kann eine nasogastrale oder gastrostomische Ernährung oder eine Fundoplikatio Nissen erforderlich sein, wenn eine schwere GER vorliegt. Die Überwachung durch einen Kardiologen ist notwendig und eine Herzoperation kann erforderlich sein, um bestimmte Defekte zu beheben. Die Überwachung durch einen Neurologen ist bei Patienten mit Krampfanfällen erforderlich. Regelmäßige augenärztliche Untersuchungen sowie korrigierende Linsen oder Operationen können die Sehkraft verbessern. Die Standardbehandlung von Hautkrankheiten wird empfohlen. Eine Überweisung an einen Endokrinologen kann ebenfalls erforderlich sein. Eine frühzeitige Ergo-, Physio- und/oder Sprachtherapie fördert die motorische und sprachliche Entwicklung.

### Prognose

Die Prognose ist sehr variabel und hängt von den klinischen Manifestationen ab. Die Lebenserwartung kann annähernd normal oder reduziert sein (wenn schwere Herz- und/oder neurologische Manifestationen vorhanden sind).

## Beschreibung der Krankheit

### Detaillierte Informationen

#### Artikel für die allgemeine Öffentlichkeit

[Español \(2015.pdf\)](#)

[Deutsch \(2015.pdf\)](#)

[Svenska \(2011\)](#)

#### Artikel für Fachleute

[Klinische Leitlinien](#)

[Français \(2021\)](#)

[Empfehlungen für den Gentest](#)

[Deutsch \(2015.pdf\)](#)

[Français \(2016.pdf\)](#)

[Review-Artikel \(Klinischen Genetik\)](#)

[English \(2016\)](#)

## Detaillierte Informationen (Verlinkte Artikel)

### Zusatzinformationen

#### Weitere Informationen über diese Krankheit

[Klassifikation\(en\) \(8\)](#)

[Gen\(e\) \(4\)](#)

[Behinderung](#)

[Klinische Zeichen und Symptome](#)

[Relevante Website\(s\) \(8\)](#)

#### Patientenorientierte Ressourcen für diese Krankheit

[Expertenzentren \(485\)](#)

[Netzwerke \(14\)](#)

[Diagnostische Tests \(161\)](#)

[Selbsthilfeorganisationen \(103\)](#)

[Orphan-Designation\(s\) und Orphan Drug\(s\) \(1\)](#)

#### Relevante Forschungsaktivitäten

[Forschungsprojekte \(41\)](#)

[Klinische Studien \(3\)](#)

[Register und Biobanken \(50\)](#)

[Expertennetzwerk \(3\)](#)

#### Spezialisierte Sozialdienste

[Eurordis-Verzeichnis](#)

## Verfügbare Zusatzinfos

Wie sieht das Nutzerprofil aus ?



# Weltweite Datenbanknutzung

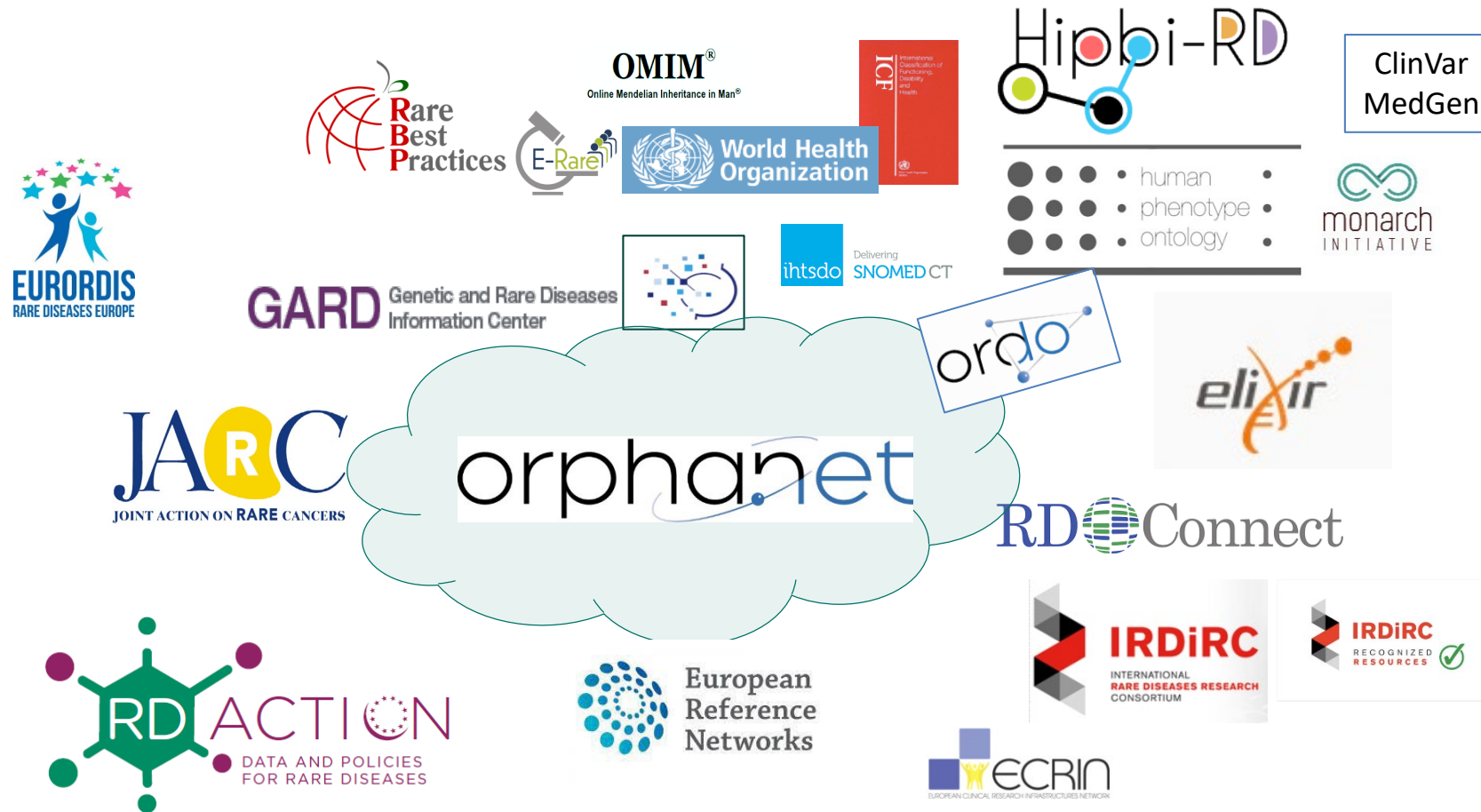


Täglich mehr als 104000  
Seitenaufrufe aus über  
200 Ländern

Etwa 2/3 Fachleute und  
1/3 Patienten und Angehörige

orphanet

# Orphanet – assoziierte Projekte - Interaktionspartner





Expertenzentren  
Netzwerke

Europäische  
Referenznetze

Datensatz  
herunterladen

Startseite > Expertenzentren und Netzwerke > Europäische Referenznetze

## Europäische Referenznetze

Europäische Referenznetze bieten Sachverständigen und Fachzentren aus allen Ländern eine Plattform für den Wissensaustausch.

### Sie sollen:

- > die einschlägigen EU-Kriterien bei der Bekämpfung von seltenen Krankheiten, die besondere Pflege erfordern, anwenden
- > als Forschungs- und Wissenszentren fungieren und Patienten aus anderen EU-Ländern behandeln
- > gegebenenfalls die Verfügbarkeit von Behandlungszentren gewährleisten

### Zusatzinformationen:

- > Website der Europäischen Kommission: [https://ec.europa.eu/health/ern\\_de](https://ec.europa.eu/health/ern_de)
- > Website der RD-ACTION: <http://www.rd-action.eu/european-reference-networks-erns/>

Alle ERN  Alle Länder  Alle Institutionen



## ERNs List

- > [European Reference Network on Rare Bone Disorders - ERN BOND](#)
- > [European Reference Network on Rare craniofacial anomalies and ENT disorders - ERN CRANIO](#)
- > [European Reference Network on Rare Endocrine Conditions - Endo-ERN](#)
- > [European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies - EpiCARE](#)
- > [European Rare Kidney Diseases Reference Network - ERKNet](#)
- > [European Reference Network on Rare Neurological Diseases - ERN-RND](#)
- > [European Reference Network on Rare inherited and congenital anomalies - ERNICA](#)
- > [European Reference Network on Respiratory Diseases - ERN-LUNG](#)
- > [European Reference Network on Rare and Undiagnosed Skin Disorders - ERN-Skin](#)
- > [European Reference Network on Rare Adult Cancers \(solid tumors\) - EURACAN](#)
- > [European Reference Network on Rare Hematological Diseases - EuroBloodNet](#)
- > [European Reference Network for Rare Neuromuscular Diseases - EURO-NMD](#)
- > [European Reference Network on Rare Eye Diseases - ERN-EYE](#)
- > [European Reference Network on GENetic TUMour Risk Syndromes - ERN GENTURIS](#)
- > [Rare Urogenital Diseases - EUROGEN](#)
- > [Gateway to Uncommon And Rare Diseases of the HEART - GUARD-HEART](#)
- > [European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability - ITHACA](#)
- > [European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders - MetabERN](#)
- > [European Reference Network for Paediatric Cancer \(haemato-oncology\) - PaedCan-ERN](#)
- > [European Reference Network on Rare Hepatological Diseases - RARE-LIVER](#)
- > [Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases Network - ReCONNET](#)
- > [Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network - RITA](#)
- > [European Reference Network on Transplantation in Children \(incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan\) - TransplantChild](#)
- > [European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases - VASCERN](#)

Alle ERN sind in Orphanet mit assoziierten Zentren gelistet

# Video zur Kodierung mit Orpha- Kennnummern







Bundesinstitut  
für Arzneimittel  
und Medizinprodukte

Das Bundesinstitut  
für Arzneimittel  
und Medizinprodukte



# Kodieren von Seltenen Erkrankungen mit der Alpha-ID-SE



# Warum Alpha-ID-SE?

- In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind. Derzeit sind ca. 6.000-8.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen (SE) bekannt.
- In der Gesamtzahl sind Menschen mit Seltenen Erkrankungen gar nicht so selten, denn allein in Deutschland leiden geschätzt 4 Millionen Menschen an einer Seltenen Erkrankung.
- Aus epidemiologischer Perspektive sind die spezifischen Krankheitsbilder bisher allerdings kaum sichtbar und nicht ausreichend untersucht.

# Warum Alpha-ID-SE?

- Die statistische Abbildung von Krankheiten im Gesundheitssystem wird durch die Kodierung bestimmt.
- In Deutschland ist die Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme – German Modification – ICD-10-GM – die maßgebliche Krankheitsklassifikation mit Bedeutung für:
  - Vergütung
  - Abbildung des Stellenwerts der Krankheiten im Gesundheitssystem
  - Grundlage für epidemiologische Erkenntnisse

# Seltene Erkrankungen in der Routinekodierung

- Die ICD-10-GM gibt derzeit nur für ca. 500 Seltene Erkrankungen einen spezifischen Kode vor (siehe Q87.4)
- Die meisten SE werden unspezifisch kodiert (siehe Q87.8)

## ***Auszug aus der ICD-10-GM-Systematik***

Q87.4	Marfan-Syndrom
Q87.5	Sonstige angeborene Fehlbildungssyndrome mit sonstigen Skelettveränderungen
Q87.8	Sonstige näher bezeichnete angeborene Fehlbildungssyndrome, anderenorts nicht klassifiziert
	Alport-Syndrom
	Laurence-Moon-Biedl-Bardet-Syndrom
	Zellweger-Syndrom

## ***Auszug aus dem Alphabet der ICD-10-GM mit aktuell 534 Einträgen zum Kode Q87.8***

Q87.8	Costello-Syndrom
Q87.8	Dahlberg-Borer-Newcomer-Syndrom
Q87.8	Dahlberg-Syndrom
Q87.8	Desmosterolose
Q87.8	Ellis-Yale-Winter-Syndrom
Q87.8	Fazio-kutano-skelettales Syndrom
Q87.8	Fehlbildungssequenz des urorektalen Septums
Q87.8	German-Syndrom
Q87.8	Hadziselimovic-Syndrom
Q87.8	Hall-Hittner-Syndrom
Q87.8	HEC-Syndrom [Hydrocephalus, endocardial fibroelastosis, cataract]
Q87.8	Hennekam-Syndrom
	Hirnfehlbildung mit kongenitalem Herzfehler und postaxialer
Q87.8	Polydaktylie
Q87.8	Houlston-Ironton-Temple-Syndrom
Q87.8	Hydrozephalus mit Endokardfibroelastose und Katarakt
Q87.8	Irons-Bianchi-Syndrom

# NAMSE Maßnahmenvorschlag 19



Nationaler Aktionsplan  
für Menschen mit Seltene Erkrankungen

Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge

Bis zur Einführung des ICD-11 empfiehlt das NAMSE die Entwicklung von ressourcenschonenden Lösungen. Im Rahmen eines Projektes soll die Möglichkeit der automatisierten Verknüpfung/  
Kopplung der Alpha-ID des ICD-10 GM mit den Orpha-Kennnummern aus Orphanet geprüft und ggf. umgesetzt werden. Ziel ist es, an den Zentren für Seltene Erkrankungen eine eindeutige und einheitliche Kodierung für Forschung und Register zu erreichen. Auf dieser Grundlage ist es denkbar, dass Software-Algorithmen in gängige Praxissoftware implementiert werden, die bei bestimmten Konstellationen auf das mögliche Vorliegen einer Seltene Erkrankung hinweisen. Dazu sollte geprüft werden, welche gängige Praxissoftware dafür in Frage kommt und wie die Softwareanbieter Seltene Erkrankungen in diese integrieren könnten.

## Maßnahmenvorschlag 19:

Kodierung aller Patienten mit Seltene Erkrankungen unter Nutzung des Orpha-Diagnosecodes gekoppelt an ICD-10 GM vor Einführung des ICD-11 im Rahmen eines Projektes zur Implementierung einer einheitlichen Kodierung.

**Zeitschiene:** kurzfristig

**Verantwortliche:** Orphanet Deutschland, DIMDI

Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

Startseite > Seltene Krankheiten > Suche

### Suche Krankheit

Suche

Zerebro-hepato-renales Syndrom

(\*) Felder müssen ausgefüllt werden

Krankheitsname  OMIM  Genname  
 Orpha-Kennnummer  ICD-10

### Zellweger-Syndrom

**ORPHA:912**

Synonym(e):  
**Zerebro-hepato-renales Syndrom**

Neugeborenenzeit  
**ICD-10: Q87.8**

UMLS: C0043459  
MeSH: D015211  
GARD: 7917  
MedDRA: -

Prävalenz: **Unbekannt**

Orphanet: **214100 214210 614859 614862 614866 614870 614872 614876 614882 614883 614886 614887**

Erbgang: **Autosomal-rezessiv**

Manifestationsalter:

# Alpha-ID

- Die auf dem Alphabetischen Verzeichnis der ICD-10-GM basierende Alpha-ID ermöglicht die Kodierung von medizinischen und alltagssprachlichen Diagnosenbezeichnungen.
- Der Alpha-ID-Kode stellt eine fortlaufende, stabile und nicht-sprechende (systemfreie) Identifikationsnummer dar. Er identifiziert den Diagnose-Eintrag des Alphabetischen Verzeichnisses eindeutig und dauerhaft.
- Jedem Eintrag der Alpha-ID ist der passende ICD-10-GM-Kode zugeordnet.
- Die Datei Alpha-ID wird jährlich aktualisiert vom BfArM veröffentlicht und enthält aktuell mehr als 85.000 Einträge.

**Baastrup-Syndrom** M48.29  
**Babesiose** B60.0  
**Babinski-Fröhlich-Syndrom** E23.6  
**Babinski-Nageotte-Syndrom** G93.5  
**Babinski-Syndrom, Anton-** R48.1  
**Baby**  
– Bronze- P83.8  
– Kollodium- Q80.2  
– – selbstheilend Q80.2  
– – – akrale Form Q80.2  
– Small-and-light-for-date- P05.1  
– Small-for-date- P05.1  
**Baby-Akne** L70.4  
**Babytragetuch, Erstickung** T71

# Ausschnitt aus der Alpha-ID

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Primärkode 1	ICD-10-GM-Stern-Kode	ICD-10-GM-Zusatzkode	ICD-10-GM-Primärkode 2	Eintrag
I4054	L12.1+	H13.3*			Okuläres Pemphigoid
I2461	E78.8+	M14.39*			Lipoiddermatoarthritis
I32050	M61.19				Fibrodysplasia ossificans progressiva
I81949	M61.19				Münchmeyer-Syndrom
I82889	Q41.1				Apfelschalen-Syndrom
I118177	Q41.1				Jejunalatresie
I17291	Q41.9				Dünndarmatresie
I117676	Q87.1				Kardiomyopathische Lentiginose
I9222	Q87.8				Zerebro-hepato-renales Syndrom
I125150	C56		C97!	C50.9	Hereditäres Brust- und Ovarialkrebssyndrom



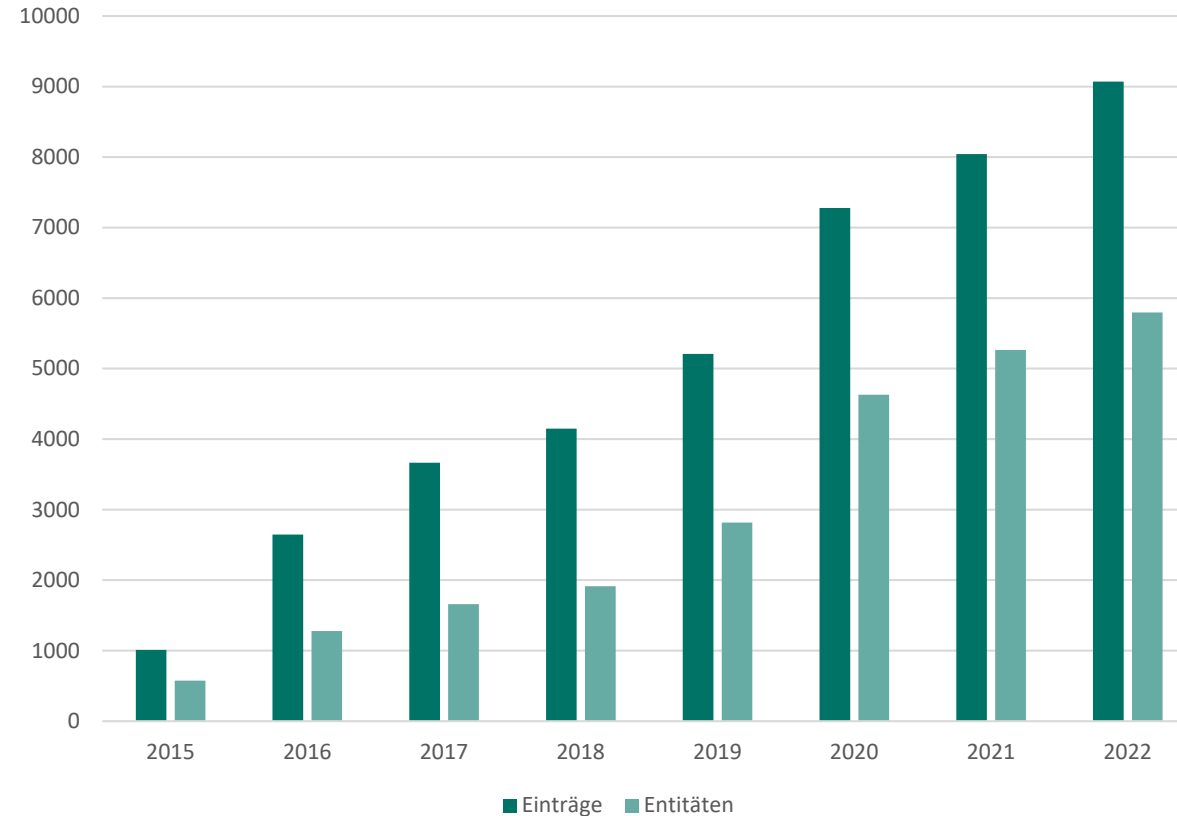
# Ausschnitt aus der Alpha-ID-SE

Alpha-ID-Kode	ICD-10-GM-Primärkode 1	ICD-10-GM-Stern-Kode	ICD-10-GM-Zusatzkode	ICD-10-GM-Primärkode 2	Orpha-Kennnummer	Eintrag
I4054	L12.1+	H13.3*			99922	Okuläres Pemphigoid
I2461	E78.8+	M14.39*			139436	Lipoiddermatoarthritis
I32050	M61.19				337	Fibrodysplasia ossificans progressiva
I81949	M61.19				337	Münchmeyer-Syndrom
I82889	Q41.1				1201	Apfelschalen-Syndrom
I118177	Q41.1				1201	Jejunalatresie
I17291	Q41.9				1201	Dünndarmatresie
I117676	Q87.1				500	Kardiomyopathische Lentiginose
I9222	Q87.8				912	Zerebro-hepato-renales Syndrom
I125150	C56		C97!	C50.9	145	Hereditäres Brust- und Ovarialkrebssyndrom

# Alpha-ID-SE

- Die Alpha-ID-SE enthält für Diagnosenbezeichnungen von SE zusätzlich zu Alpha-ID-Kode, Diagnosenbezeichnung und ICD-10-GM-Kode die zugeordnete Orpha-Kennnummer.
- Die hiermit erzielte Zusammenführung von ICD-10-GM und Orpha-Kennnummer in einer Datei soll die statistische Erfassung von SE und damit deren Abbildung im Gesundheitssystem ohne zusätzlichen Kodier-Aufwand verbessern und zu einer einheitlichen Kodierung von Seltenen Erkrankungen führen.
- Das Digitale-Versorgung-und-Pflege-Modernisierungs-Gesetz (DVPMG) führt die verbindliche Kodierung von Seltenen Erkrankungen mithilfe der Alpha-ID-SE im stationären Sektor ein.

# Entwicklung der Alpha-ID-SE 2015-2022



# Wie sollte die Kodierung erfolgen?

- Abhängig vom verwendeten Krankenhaus-Informationssystem und der erfolgten Implementierung der Alpha-ID-SE, suchen Sie die in der Patientenakte gestellte Diagnose in der Regel über die Diagnosenbezeichnung oder ein passendes Schlagwort im Diagnosenkatalog auf und erhalten einige Ergebnisse, aus denen Sie die zutreffende Diagnose auswählen.
- Bei Diagnosenbezeichnungen von Seltenen Erkrankungen wird zusätzlich zum ICD-GM-Code die zugehörige Orpha-Kennnummer (ORPHAcode) dargestellt.

# Kodierung mithilfe der Alpha-ID-SE

- In der Patientenakte ist die Diagnose „Zerebrohepato-renales Syndrom“ vermerkt.
- Bei der Begriffssuche wird die Entität aufgefunden und liefert folgende Informationen:

Alpha-ID	ICD-10-GM-Kode	Orpha-Kennnummer
I9222	Q87.8	912

- Eine zusätzliche Suche nach der Orpha-Kennnummer auf der Orphanet-Webseite ist nicht erforderlich.
- Die identifizierte Orpha-Kennnummer kann genutzt werden, um den behandelnden Personen als Sprunganker in die Informationen der Orphanet-Datenbank zu dienen

# Geplante Weiterentwicklung der Alpha-ID-SE zur Version 2023

- Aufnahme noch nicht enthaltener Entitäten aus der Orphanet-Nomenklatur
- Ergänzung der ORPHACodes zu in der Alpha-ID-SE enthaltenen Synonymen von bereits mit ORPHACode versehenen SE-Entitäten
- Ergänzung von Diagnosenbezeichnungen zu bereits enthaltenen Entitäten zur spezifischen Kodierung (zum Beispiel lokalisationsbezogene Diagnosenbezeichnungen (5-stellige ICD10 GM-Codes))
- Systematische Aktualisierungsprüfung der bereits mit ORPHACode versehenen Entitäten der Datei im Hinblick auf Änderungen in der Orphanet-Nomenklatur, ca. 2.000 Änderungen p.a. in der Orphanetnomenklatur  
(Neue Entitäten, Inaktivierung von Entitäten (nicht mehr selten in Europa, veraltete Konzepte etc.), Änderung von Vorzugsbegriff oder Synonymen, ggf. mit Änderung des Konzeptes, Änderung des zugeordneten ICD-10-WHO-Kodes)

# Kodierung von Seltenen Erkrankungen in Deutschland



## Sichtbarkeit

Durch die Verwendung der ORPHAcodes können Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem sichtbar werden und Verbesserungen in der Versorgung generiert werden



## Kodierung

Ab 01.01.2023 sollen in allen Krankenhäusern mittels Alpha-ID-SE Patienten mit Seltenen Erkrankungen auch mit einem ORPHAcode kodiert werden



## Information

BfArM wird in den kommenden Monaten Informationen und Schulungen rund um die Kodierung mit ORPHAcodes anbieten

# Orphanet über ORPHAcode erschließen



## 1. Kodieren

Durch die Kodierung z.B. in einem Zentrum für Seltene Erkrankungen kann die Information in der elektronischen Patientenakte hinterlegt werden

## 2. Informieren

Die nächsten Behandelnden können über den hinterlegten ORPHAcode direkten Zugang zu den Informationen bei Orphanet zum spezifischen Krankheitsbild erlangen

## 3. Behandlung anpassen

Durch das spezifische Wissen kann die Behandlung an die behandelte Person angepasst werden und das Risiko der Fehlbehandlung auf Grund einer Seltenen Erkrankung reduziert werden



# Weiterführende Links

Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen:

[https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3\\_Downloads/N/NAMSE/Nationaler Aktionsplan fuer Menschen mit Seltenen Erkrankungen - Handlungsfelder Empfehlungen und Massnahmenvorschlaege.pdf](https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_-_Handlungsfelder_Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf)

Orphanet:

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Hinweise zur Kodierung aus dem EU-Projekt RD-CODE:

<http://www.rd-code.eu/workpackage-5-enhancements/>

BfArM, Kodiersysteme – weitere Informationen zur Alpha-ID-SE:

[https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Terminologien/Alpha-ID-SE/\\_node.html](https://www.bfarm.de/DE/Kodiersysteme/Terminologien/Alpha-ID-SE/_node.html)

**Abonnieren Sie unseren Newsletter zu Kodiersystemen – wir halten Sie auf dem Laufenden!**

# Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



## Kontakt

Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte  
Abteilung K - Kodiersysteme  
Kurt-Georg-Kiesinger-Allee 3  
53175 Bonn

Ansprechpartner  
Das Orphanet-Team  
orphanet@bfarm.de  
[www.bfarm.de](http://www.bfarm.de)  
Tel. +49 (0)228 99 307-4945

