Orphanet

J. Arnemann

Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln, Deutschland

Synonym(e) Portal für seltene Krankheiten

Englischer Begriff Orphanet

Definition Orphanet ist ein internationales Portal für seltene Erkrankungen, ursprünglich 1997 durch das französische Gesundheitsministerium und INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) gegründet und primär an Ärzte und Wissenschaftler gerichtet.

Bechreibung Heute besteht Orphanet aus einem Konsortium europäischer Partnerländer unter französischer Federführung mit Förderung durch die EU.

Im Vordergrund steht die Datenbank als Verzeichnis und Klassifikation wie auch ausführliche Enzyklopädie der seltenen Erkrankungen zum Nachschlagen. Der weitere Bereich

betrifft die Interaktion zwischen den behandelnden und um eine korrekte Diagnose ringenden Ärzten einerseits und den bei Orphanet registrierten Experten und Wissenschaftlern andererseits. So werden Leistungsverzeichnisse zu Expertenzentren, Diagnostikleistungen, aber auch zu Forschungsprojekten, klinischen Studien oder Patientenorganisationen vermittelt. Die Mehrzahl der seltenen Erkrankungen betreffen entwicklungsgenetische, neurologische, onkologische und hämatologische Erkrankungen.

Orphanet gibt weiterhin sog. „Clinical Practice Guidelines (CPGs) for rare diseases“ heraus, in denen Anleitungen für eine methodische Vorgehensweise bei der Formulierung einer Verdachtsdiagnose beschrieben sind, wie auch Empfehlungen zur Therapie, zu Behandlungsschemata und Patientenversorgung. Zusätzlich gibt Orphanet auch Informationen zu Medikamenten für eine Behandlung dieser seltenen Erkrankungen, sog. „orphan drugs“, heraus.

Literatur

www.orpha.net/. Zugriffen am 23.06.2017