

Orphanet – Eine Informationsressource für Seltene Erkrankungen

orphanet



## Themenübersicht



- Historie Orphanet und aktueller Status
- Die Orphanet-Datenbank -www.orpha.net-
- Suchbeispiel (wie finde ich eine Erkrankung in der Online-Datenbank?)
- Aufgaben des nationalen Orphanet-Teams DE



Historische Entwicklung und aktueller Status Orphanet



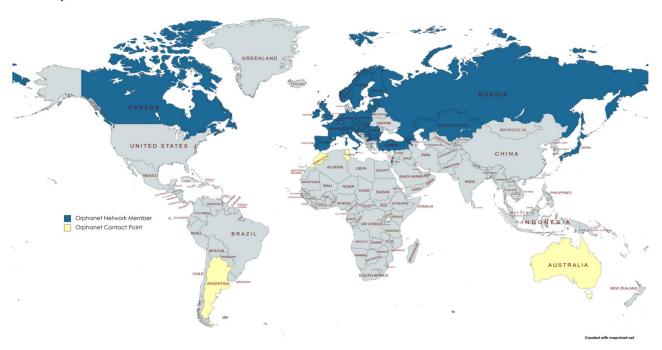
# Rückblick Entwicklung von Orphanet

- Orphanet wurde 1997 in Frankreich gegründet. Das Projekt wurde in Form einer internetbasierten Datenbank etabliert, um die damals noch spärlich verfügbaren Informationen über Seltene Erkrankungen 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 41 Partnerländern aus Europa und weiteren Mitgliedern rund um den Globus stellt das Netzwerk eine Vielzahl assoziierter Ressourcen zur Verfügung...



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

### The Orphanet Network



Die nationalen Teams sind verantwortlich für die Datensammlungen der verfügbaren Leistungen ihres Landes.

Alle Orphanet Teams befolgen die <u>Orphanet SOP's (Standard Operating Procedures)</u>.

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.

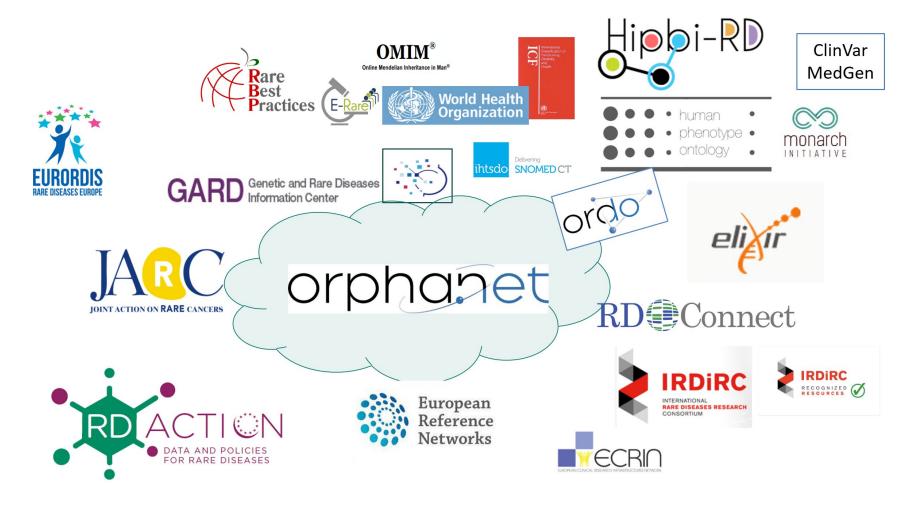


# Ziele von Orphanet : Die Versorgung der Patienten durch Wissen verbessern

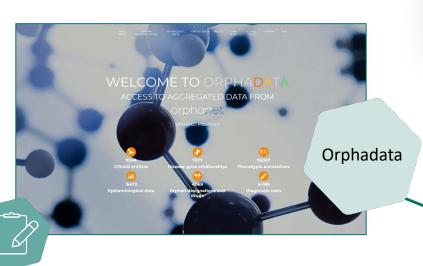
- Bereitstellung hochwertiger Informationen über Seltene Erkrankungen insbesondere die Inventarliste der SE mit assoziierter mehrsprachige Enzyklopädie.
- Bereitstellung eines Verzeichnisses von Expertendiensten, um das Fachwissen über SE zu verbessern und um Daten zu liefern, die zur Unterstützung politischer Maßnahmen erforderlich sind.
- Bereitstellung von Datenstrukturen (Orphanet-Nomenklatur) für die RD-Community, um eine semantische Interoperabilität zwischen Ländern und zwischen Bereichen (Gesundheit, Forschung) zu ermöglichen.
- Weiterentwicklung von Orphanet als Referenz-Wissensbasis für SE



# Orphanet – Kooperationen und Interaktionspartner





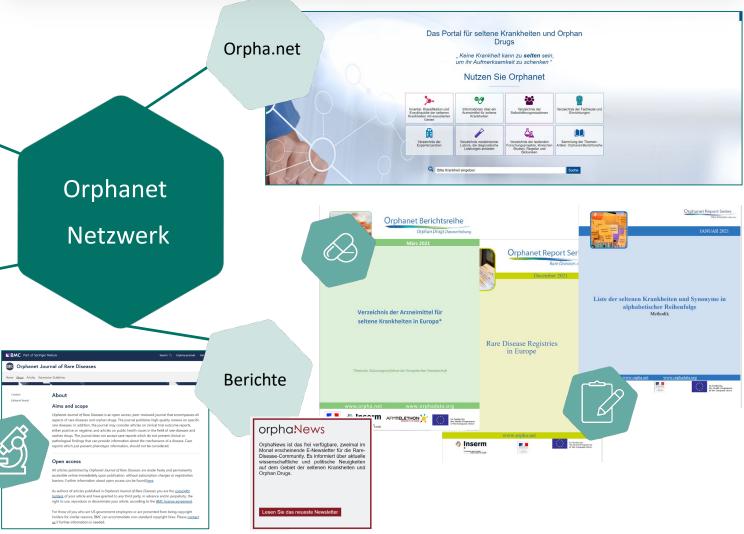








# Orphanet heute: Unterschiedliche Anwendungen für verschiedene Nutzer



Die Orphanet-Datenbank www.orpha.net



# Orphanet-Datenbank (<u>www.orpha.net</u>): *Die* Informationsressource für Seltene Krankheiten



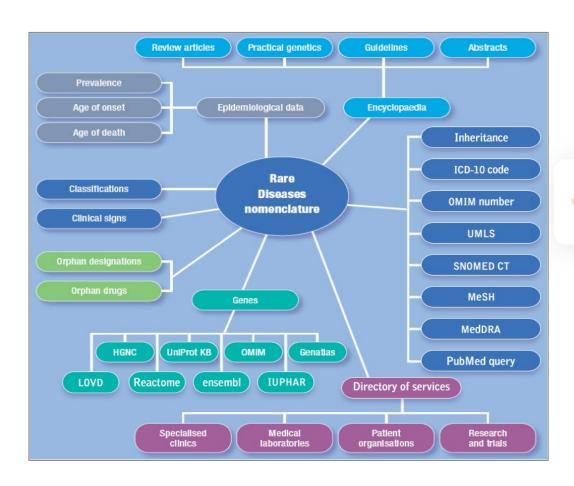


# Informationsangebote der Orphanet-Datenbank

- Inventar der Seltenen Erkrankungen verlinkt/gemappt mit externen Datenbanken/Kodiersystemen
- Verzeichnis von spezialisierten Leistungen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen
- Enzyklopädie der seltener Erkrankungen; Verlinkte Enzyklopädie mit Empfehlungen und Leitlinien für die Notfallmedizin und Anästhesie sowie klinische Versorgungsleitlinien.
- Ein vollständiges Verzeichnis der Orphan Drugs
- Berichtsreihe mit speziellen Schwerpunkten (Orphan Drugs, Liste aller Erkrankungen)
- Ein **Newsletter** der zweimalig im Monat erscheint



# 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.



Wie finde ich eine Erkrankung in der Online-Datenbank?



# **Einstieg Datensuche**

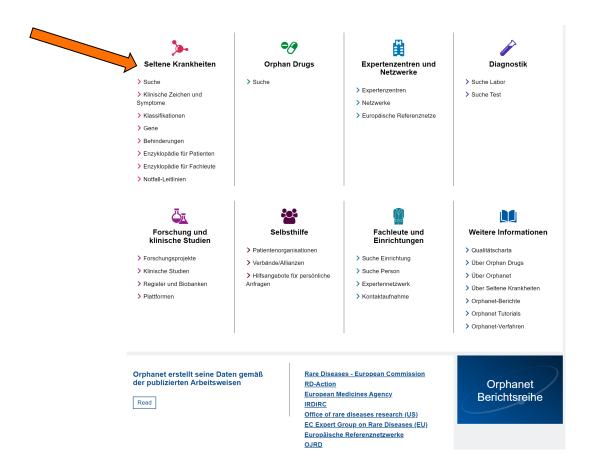


Das <Burger-Menü> organisiert die verschiedenen Angebote die auf dem Portal verfügbar sind.

Startseite Orphanet (Deutsche Sprachversion)



# Burger-Menü – Überblick der verfügbaren Angebote





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

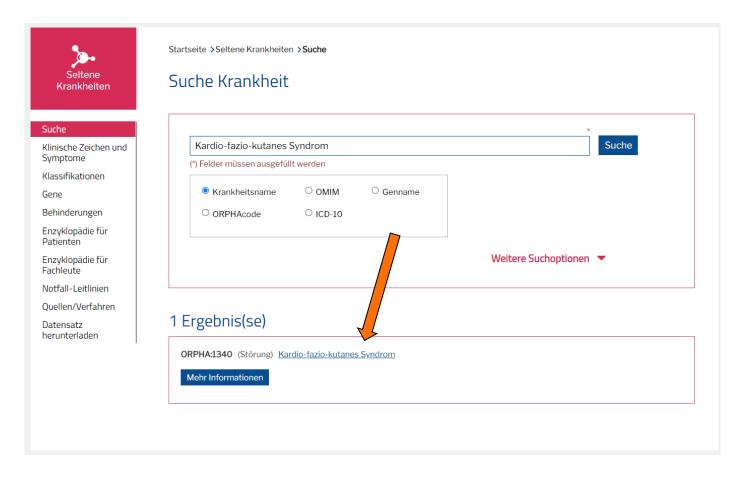


Suchvorschläge werden angezeigt und können ausgewählt werden.

Immer die gegenwärtige Sprachversion berücksichtigen!



# Suche einer Erkrankung: Eingabe Suchbegriff



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



# Informationen rund um die Erkrankung (5 Bereiche)

## Kardio-fazio-kutanes Syndrom



### 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.

Kurzdefinition der Erkrankung

### ORPHA:1340

Klassifizierungsebene: Störung

Synonym(e):

CFC-Syndrom

Prävalenz: Unbekannt

Erbgang: Autosomal-dominant

Manifestationsalter: Vorgeburtlich,

Neugeborenenzeit

ICD-10: Q87.8

OMIM: 115150 615278 615279

<u>615280</u>

UMLS: C1275081

MeSH: **C535579** 

*GARD:* <u>9146</u>

MedDRA: -

ID-Karte der Erkrankung



# Informationen rund um die Erkrankung (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.

Das kardiofaziokutane (CFC) Syndrom zeigt eine große phänotypische Variabilität, Polyhydramnion wird häufig berichtet. Die Neugeborenen präsentieren sich bei der Geburt mit relativer Makrozephalle, kurzem Hals und ausgeprästen 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 in Säuglingsalter auf, bessern sich aber in der Kindheit. Wachstumsstörungen, die zu Kleinwuchs führen, sind teilweise au 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. Hypertelorismus, Strabismus, Nystagmus, Hypoplasie des Sehnerys 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.

Das CFC-Syndrom gilt als RASopathie und ist auf Mutationen in einem der 4 Gene zurückzuführen: BRAF (7q34) (in 75% der CFC-Fälle), MAP2KI (15q22.1-q22.33), MAP2K2 (19p13.3) und KRAS (12p12.1), die für Proteine des Sarkom/Mitrogen-aktivierte Proteinkinase (RAS/MAPK)-Signalwegs kodleren. Dieser Signalweg ist an der Regulation von Zelldifferenzierung, Proliferation, Migration und Apoptose beteiligt

### Diagnostische Verfahren

klinischen Merkmale und dem sporadischen Auftreten der Multigen-Panel-Tests, einschließlich aller bekannten RASopathie sequenzielle Gentests empfohlen, beginnend mit BRAF, wobei die

### Differentialdiagnose

Zu den Differentialdiagnosen gehören das Costello-Syndrom (C! Phänotyp mit dem CFC-Syndrom aufweisen. Das CFC-Syndrom s

### Pränataldiagnostik

Bei bekannter Mutation in der Familie ist eine vorgeburtliche Diagnostik möglich

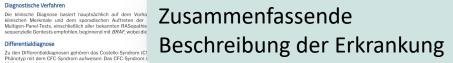
Alle bisher gemeldeten Fälle sind auf de novo Mutationen zurückzuführen. Aufgrund der sporadischen Natur der

### 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.

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

- Letzte Aktualisierung: Oktober 2020



# Detaillierte Informationen

### Artikel für Fachleute

- > Klinische Leitlinien Français (2021)
- > Empfehlungen für den Gentest

Deutsch (2015, pdf) Français (2016, pdf)

Detaillierte Informationen

> Review-Artikel (Klinischen

English (2016)

(Verlinkte Artikel)

### Zusatzinformationen

### Weitere Informationen über diese Krankheit

Artikel für die allgemeine

Öffentlichkeit

Svenska (2011)

Español (2015, pdf)

Deutsch (2015, pdf)

- > 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
- > Orphan-Designation(s) und Orphan Drug(s) (1)

### Relevante Forschungsaktivitäten

- > Forschungsprojekte (41)
- > Klinische Studien (3)
- > Register und Biobanken (50)
- > Expertennetzwerk (3)

### Spezialisierter Sozialdienst

> Eurordis-Verzeichnis

Verfügbare **Zusatzinfos** 



# Weltweite Datenbanknutzung



Täglich mehr als 104000 Seitenaufrufe aus über 200 Ländern

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





Aufgaben des nationalen Teams



# Aufgaben des nationalen Orphanet-Teams Deutschland (Sitz in der Abteilung K-Kodiersysteme und Register des BfArM)

- Verantwortlich für die **Datensammlungen** der verfügbaren Leistungen in Deutschland (Katalog der Fachdienstleistungen)
- Qualitätssicherung
- Jahresupdate
- Übersetzungen (Nomenklatur der SE, Abstracts Enzyklopädie, Website Content)
- Schnittstelle nationale Experten/Orphanet (neue Erkrankungen, Anfragen Klassifikation)
- Pflege der nationalen Website



## Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!









## Kontakt

Orphanet Team Deutschland K - Kodiersysteme Waisenhausgasse 36-38a 50676 Köln

orphanet@bfarm.de





