

# Orphanet: Die europäische Datenbank im Dienste seltener Krankheiten

Loredana D'Amato Sizonenko, Genf, Coordinatrice Orphanet Suisse

Übersetzung: Rudolf Schlaepfer, La Chaux-de-Fonds

## 1. Die seltenen Krankheiten

Gemäss der in Europa geltenden Schwelle wird eine Krankheit als selten bezeichnet, wenn sie weniger als 1 Person auf 2000 betrifft. Die Anzahl Erkrankte variiert je nach Krankheit beträchtlich. Die meisten seltenen Krankheiten betreffen nur einige tausend, einige hundert, ja nur wenige Dutzend Menschen. Trotz der schwachen Prävalenz jeder einzelnen dieser Krankheiten schätzt man, dass sie in ihrer Gesamtheit betrachtet 6–8% der Bevölkerung betreffen, d. h. mehr als 27 Millionen EuropäerInnen, was der Bevölkerung Hollands, Belgiens und Luxemburgs zusammen genommen entspricht.

Im Verlaufe der letzten 10 Jahre hat in Europa eine echte Bewusstwerdung der Schwierigkeiten stattgefunden, welchen die von seltenen Krankheiten befallenen Patienten gegenüberstehen, insbesondere die Ungleichheit im Zugang zu Diagnose, Behandlung und Betreuung. Die Bezeichnung «selten» sollte jedoch nicht über die gesundheitspolitische Bedeutung hinwegtäuschen, welche diese Krankheiten darstellen<sup>1), 2)</sup>. Eine grosse Zahl dieser Pathologien werden als «selten» (französisch «orphelin», verwaist) bezeichnet, weil den betroffenen Menschen keine angepasste Behandlung geboten wird. Analog dazu bezeichnet man ein Medikament als «selten», wenn seine kommerziellen Überlebenschancen nicht gewährleistet sind, weil der potentielle Markt beschränkt ist. Es handelt sich um Medikamente, die durch die pharmazeutische Industrie aus kommerziellen Gründen nicht entwickelt werden, die aber einem gesundheitspolitischen Bedarf entsprechen.

Man kennt heute beinahe 7000 seltene Krankheiten und jede Woche werden 5 neue Pathologien in der wissenschaftlichen Literatur beschrieben. Bei 80% der seltenen Krankheiten wurde eine genetische Ursache identifiziert, ein einzelnes oder mehrere Gene oder Chromosomenanomalien betreffend. Sie treten bei 3–4% der Geburten auf. Die übrigen Ursachen können infektiös, autoimmun, teratogen, degenerativ oder

proliferativ (Krebskrankheiten) sein. Es ist zu bemerken, dass alle kindlichen Krebserkrankungen seltene Krankheiten sind.

Die seltenen Krankheiten sind meist schwer und invalidisierend, betreffen die physischen, die intellektuellen, Verhaltens- oder sensorischen Fähigkeiten und oft ist die Lebenserwartung gefährdet. In mehr als der Hälfte der Fälle treten die Symptome schon bei Geburt oder während der Kindheit auf, wie zum Beispiel die spinale Amyotrophie, der Morbus Crohn, die cystische Fibrose, die Osteogenesis imperfecta, das Rett Syndrom, die Chondrodysplasie und die Mehrzahl der metabolischen Krankheiten.

Es muss auch hervorgehoben werden, dass sich hinter einer relativ häufigen Krankheit eine seltene Krankheit verbergen kann. Dies ist zum Beispiel der Fall für den Autismus (Rett Syndrom, tuberöse Sklerose von Bourneville, fragiles X-Syndrom, Krankheit von Sanfilippo, etc.) oder die Epilepsie (West-Syndrom, schwere myoklonische Epilepsie des Säuglings, von Unverricht-Lundborg'schen Krankheit etc.). Obwohl die Symptome vieler seltener Krankheiten während der Kindheit auftreten, geht es oft Jahre, bis die Diagnose gestellt wird.

Der Leidensweg des von einer seltenen Krankheit betroffenen Menschen und dessen Familie wird oft noch steiniger durch soziale Isolation, fehlende Hoffnung auf Behandlung und das Fehlen an praktischer Hilfe im täglichen Leben. Der Druck auf die Familien ist deshalb gross und es sind die Familien die sich mobilisierten, um die Anerkennung dieser oft noch zu wenig beachteten Krankheiten zu fordern.

Die meisten seltenen Krankheiten sind ebenfalls unter den Gesundheitsberufen ungenügend bekannt. Dieser Mangel an Kenntnissen ist nicht nur Ursache von diagnostischen Irrwegen, von Leiden für die Kranken und ihre Familien und für manchmal sich nachteilig auswirkende Verzögerungen bei der Betreuung, sondern trägt auch zu vermehrten Gesundheitskosten bei.

Für eine frühzeitige Diagnose und langfristige Betreuung braucht es den Einsatz

pluridisziplinärer Teams, welche wissenschaftliches Fachwissen und medizinisches Können in sich vereinigen und so die Kranken möglichst schnell in Genuss der neuesten Fortschritte der Forschung bringen können. Diese spezialisierten Teams sollten in beschränkter Anzahl anerkannt werden und durch die Kranken und das Medizinalpersonal klar identifizierbar sein.

Auf Grund der oben erwähnten Tatsachen ist es klar, dass die Kinderärzte bei der Früherkennung der seltenen Krankheiten an vorderster Front stehen. Als Grundversorger, dank ihrer umfassenden Sicht von Gesundheit und Betreuung der Patienten, spielen sie eine entscheidende Rolle bei der Erkennung von Zeichen und Symptomen und der Zuweisung an den Spezialisten.

## 2. Vorstellung von Orphanet

([www.orpha-net.ch](http://www.orpha-net.ch) und [www.orpha.net](http://www.orpha.net))

Orphanet wurde 1997 in Frankreich gemeinsam durch die Direction Générale de la Santé und das INSERM (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale) geschaffen.

Orphanet gilt heute als europäische Online-Datenbank im Dienste der Patienten mit seltenen Krankheiten; es bietet einen freien Zugang zu Informationen und spezifischen Dienstleistungen für seltene Krankheiten und seltene Medikamente. Orphanet wendet sich an Fach- und alle anderen interessierten Personen und ist in 6 Sprachen abrufbar: Französisch, Deutsch, Englisch, Italienisch, Spanisch und Portugiesisch (Abb. 1).

### 2.1 Zielsetzung

Orphanet will zur Verbesserung der Diagnostik und der Betreuung und Behandlung der von seltenen Krankheiten befallenen Patienten beitragen, die Förderung der Forschung begünstigen, den Einsatz all jener unterstützen, die sich vom Problem der seltenen Krankheiten betroffen fühlen und schliesslich den Einsatz der bestehenden Ressourcen verbessern.

### 2.2 Partner

Dank der Finanzierung durch die europäische Kommission seit 2000 wird Orphanet durch ein europäisches Konsortium geleitet. Durch ein französisches Team koordiniert, sind **34 mehrheitlich europäische Länder** und auch die **Schweiz** daran beteiligt. Die



Abbildung 1: Empfang [www.orpha.net](http://www.orpha.net) mit 6 Sprachen zur Auswahl



Abbildung 2: Beispiel einer Information (Rett-Syndrom)

Andererseits bietet Orphanet eine **Liste von Dienststellen** an, mit Informationen über Spezialkliniken und -Praxen, Diagnoselabors, Forschungsprojekte, Medikamente und klinische Versuche, Patientenregister, Listen von Fachleuten von Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen.

Der enzyklopädische Teil der Datenbank wird von einem *Redaktionskomitee* und die Liste der Dienstleistungen von einem *nationalen wissenschaftlichen Komitee* überwacht. Die Mitglieder dieser Gremien werden auf Grund ihrer Kenntnisse einer spezifischen seltenen Krankheit oder Gruppe von seltenen Krankheiten ausgewählt. Diese Experten wurden durch die Spezialistenorganisationen, die Gesundheitsämter der am Projekt teilnehmenden Länder oder jede andere dazu qualifizierte Organisation vorgeschlagen. Der Inhalt der Datenbank ändert täglich dank der regelmässigen Eingabe neuer Angaben zu spezialisierten Dienstleistungen durch die Partnerländer. Jede dem Publikum zugängliche Information wird vor seiner Freigabe durch mindestens ein Mitglied des wissenschaftlichen Ausschusses geprüft. Die Informationen werden sooft als nötig auf Grund der wissenschaftlichen Fortschritte auf den neuesten Stand gebracht, die Spezialistenadressen mindestens einmal jährlich.

Als Beispiel zeigt *Abbildung 2* Informationen zum Rett-Syndrom. Der enzyklopädische Teil umfasst eine zusammenfassende Darstellung der Krankheit, gefolgt von einer detaillierten Beschreibung für Fachleute und/oder für das breite Publikum, ein Link zur Datenbank für genetischen Krankheiten OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), die 50 neuesten Publikationen in Pubmed, die klinischen Symptome der Krankheit und weitere informative Webseiten. Anschliessend sind die verfügbaren Spezialkliniken in Europa aufgeführt. Durch Wahl der verschiedenen Rubriken kann man die Suche auf ein Land oder eine Stadt einschränken und so die gesuchte Spezialklinik und den verantwortlichen Spezialisten finden.

**2.4 Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)**  
([www.ojrd.com/home/](http://www.ojrd.com/home/))

Im Bestreben, die Qualität der wissenschaftlichen Information zu verbessern, publiziert Orphanet in Zusammenarbeit mit BioMed Central das OJRD. Dieses Journal ist frei zugänglich und ist als erstes seiner Art ein-

nationalen, am Projekt beteiligten Teams, das schweizerische inbegriffen, sind beauftragt, in ihrem jeweiligen Ursprungsland Daten über spezialisierte Dienste im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten zu sammeln.

**2.3 Organisation**

Orphanet bietet einerseits eine von europäischen Experten verfasste Online-Enzyklopädie an, welche ungefähr 3800 Krankheiten aufführt und detailliertere Angaben zu über 1500 seltenen Krankheiten gibt.

zig den seltenen Krankheiten und seltenen Medikamenten gewidmet. Es berücksichtigt alle Aspekte der seltenen Krankheiten und publiziert qualitativ hochwertige Artikel zu Themen betreffend Diagnose, klinische Beschreibungen, Betreuung, klinischer Verlauf, Ätiologie, Epidemiologie und genetische Beratung. Das OJRD bietet Forschern und Klinikern die Gelegenheit, ihre Arbeiten zu seltenen Krankheiten und seltenen Medikamenten zu publizieren, wie zum Beispiel die Beschreibung neuer Syndrome und die Resultate klinischer Versuche, negative Ergebnisse inbegriffen. Die Referenzen zu den publizierten Artikeln sind in PubMed aufgeführt, die Artikel selbst in PubMed Central archiviert.

Die Artikel können weltweit kostenlos online konsultiert werden. Dieses neue wirtschaftliche Modell bietet jedermann Zugang zu wissenschaftlichen und medizinischen Daten, welche bisher den bei spezialisierten Bibliotheken abonnierten Personen vorbehalten waren. Ziel dieses freien Zugangs ist es, das Interesse der Öffentlichkeit für die Forschung anzuregen und, wenn möglich, für gewisse Projekte deren Unterstützung zu finden. Diese Publikationspolitik sollte zur Gleichheit im Zugang zu den neuesten Kenntnissen unter den Forschern beitragen, ob sie nun aus ärmeren oder aus reicheren Ländern stammen.

### 2.5 Dienstleistungen von Orphanet

Zusätzlich zum Handbuch für seltene Krankheiten und der Liste spezialisierter Dienststellen, bietet Orphanet zahlreiche zur Informationsverbreitung beitragende Dienstleistungen (Abb. 3).

**Orphanews-Europe** ist die frei zugängliche, englischsprachige monatliche Informationsschrift der Task Force Maladies Rares der Europäischen Kommission ([www.rdtf.org](http://www.rdtf.org)).

**Orphanews-France** ist die frei zugängliche, zweimonatliche französischsprachige Newsletter von Orphanet. Sie verbreitet wissenschaftliche Informationen und solche betreffend Verordnungen, Ereignisse und Politik im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten. Dieser Dienst ist nur auf französisch verfügbar.

**Teilnahme an klinischer Forschung:** Patienten haben die Möglichkeit, sich als Freiwillige für klinische Forschungsprojekte und klinische Versuche zu melden.

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there is a search bar with the text 'Suche der Krankheit' and a search button. Below the search bar, there is a text input field containing 'Rett' and a 'Suche' button. To the right of the search bar, there is a 'Drucken' button. Below the search bar, there is a link: 'Beachten Sie die alphabetische Liste der Krankheitsnamen'. The main content area is titled 'ORPHANET'S ZIELSETZUNG' and contains text about the database's purpose and goals. Below this, there are two buttons: 'Teilnahme an klinischer Forschung' and 'Registrierung bei Orphanet'. At the bottom, there is a section titled 'VERANSTALTUNGEN' with several links to upcoming events.

Abbildung 3: Dienstleistungen von Orphanet: Suche einer Krankheit, Orphanews Europe, Teilnahme an klinischer Forschung, Registrierung bei Orphanet

**Orphaschool** bietet interaktive Kurse zu verschiedenen Themen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten. Von der «Pränatalen Diagnose» zur «Populationsgenetik» über «Seinen Stammbaum zeichnen», wenden sich diese theoretischen oder praktischen Module ans breite Publikum oder an medizinische Fachleute. Auch diese Dienstleistung gibt es vorläufig nur auf französisch.

Die **Encyclopédie Orphanet Grand Public** ist eine Sammlung von Texten zu verschiedenen seltenen Krankheiten in einer dem Nicht-Fachmann verständlichen Sprache. Diese Texte wurden gemeinsam durch Orphanet und Maladies Rares Info Service ausgearbeitet und von Experten für seltene Krankheiten und von Patientenorganisationen überarbeitet. Ist ebenfalls nur in französischer Sprache verfügbar.

### 2.6 Partner

Orphanet und EuroGentest ([www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)) haben sich zur Verwaltung der Informationen über genetische Tests zusammengetan (siehe Kasten). Orphanet hat ebenfalls eine Partnerschaft mit EURORDIS ([eurordis.org](http://eurordis.org)), einer nicht-staatlichen patientengeführten Vereinigung von Patientenorganisationen und mit EUROCAT ([www.eurocat.ac.uk](http://www.eurocat.ac.uk)), europäisches Register für angeborene Missbildungen hergestellt.

europäisches Register für angeborene Missbildungen hergestellt.

### 2.7 Benutzer von Orphanet

Die Notwendigkeit dieser Informationsquelle für die Betreuung der von seltenen Krankheiten befallenen Patienten wird durch die Tatsache belegt, dass sie **mehr als 20000 mal täglich** aus 140 Ländern konsultiert wird. Diese Zahl nimmt mit der Eingabe neuer Daten durch die Partnerländer dauernd zu. Orphanet wird durch medizinische Fachleute (50%), durch Patienten und ihre Familien (35%) und durch andere Fachleute, Vertreter der Pharmaindustrie, Lehrer, Studenten, Journalisten usw. (15%) benutzt.

### 3. Orphanet Schweiz

ORPHANET Schweiz ([www.orpha-net.ch](http://www.orpha-net.ch)) ist dem Programm 2001 beigetreten und wird im Service de Génétique Médicale der Universität Genf verwaltet. Es wird zurzeit unterstützt durch die Stiftung Telethon Aktion Schweiz, die Schweizerische Akademie der medizinischen Wissenschaften, Interpharma und SwissLos (Abb. 4). Orphanet Suisse ist ein Programm von *nationalem Interesse*; es stellt mit der Schaffung eines regelrechten nationalen Netzwerkes seltener Krankheiten

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top right, it says 'SUISSE SCHWEIZ SVIZZERA SWITZERLAND' with a Swiss flag icon. The main heading is 'orphanet' in a stylized font. Below it, the text reads 'Serveur d'information pour tous publics sur les maladies rares et les médicaments orphelins' and 'www.orpha-net.ch'. On the left, there are sections for 'Orphanet Suisse' (with links for 'Sur nous', 'Maladies rares', 'Associations', 'Nous contacter'), 'Services Orphanet' (with links for 'OrphanXchange', 'OrphanNews Europe', 'OrphanNews France', 'OrphaSchool'), and 'Partenariat' (with 'Eurordis Newsletter'). A central search bar is titled 'Recherche par maladie en :' and has buttons for 'Français', 'Deutsch', 'Italiano', and 'English'. Below the search bar, there is a 'Nouveautés' section featuring the 'Orphanet Journal of Rare Diseases' (OJRD) with a description: 'Ce journal en accès libre est le premier de sa catégorie à être consacré exclusivement aux maladies rares et aux médicaments orphelins.' At the bottom, there are logos for 'Soutenu par: TELETHON, interpharmaph, SWISSLOS' and 'En collaboration avec: SGM, Société Suisse de Génétique Médicale, and a 'NON@CODE' accreditation logo with the text 'Nous adhérons aux principes de la charte HONcode. Vérifiez ici. ACCRÉDITÉE 01/2006'.

Abbildung 4: Empfang [www.orpha-net.ch](http://www.orpha-net.ch). Die Suche nach einer Krankheit wird auf die europäische, allen Ländern gemeinsame Datenbank ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)), gelenkt.

EuroGentest [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org) ist ein durch das europäische Programm FP6 finanziertes Spezialistennetz der Abteilungen für medizinische Genetik.

Ziel ist die Entwicklung der zur Harmonisierung und Qualitätsverbesserung der Zentren für genetische Diagnostik (Cytogenetik, Molekulargenetik, biochemische und klinische Genetik) in Europa notwendigen Infrastrukturen, Arbeitsmittel, Ressourcen, Empfehlungen und Verfahren.

Gewisse, dem breiten Publikum zugängliche homepages führen Listen von Labors für genetische Analysen und der verfügbaren Tests auf (Orphanet, Genetests), es gibt jedoch kein zentrales erschöpfendes Register und die Angaben betreffend Qualitätskontrolle sind wenig oder gar nicht erkenntlich. Um diese Lücke zu schliessen, führt EuroGentest in Zusammenarbeit mit Orphanet derzeit bei den europäischen Labors für Genetik eine Umfrage betreffend Qualitätskontrolle (QAu) durch.

Die Datenbank Qualitätskontrolle ist in Vorbereitung und wird insbesondere in Genf und Leuven (Belgien) entwickelt. Sie wird nicht nur Informationen zu den durchgeführten Analysen und die Personalien der Verantwortlichen angeben, sondern auch ob das Labor für genetische Untersuchungen anerkannt ist und/oder ob es regelmässig an externen Qualitätskontrollen teilnimmt.

Die so gelieferten Informationen erlauben es einerseits den Ärzten einen qualitativ hochstehenden Partner für ihre genetischen Untersuchungen zu finden und andererseits den Labors Anerkennung für ihre Investitionen in die Qualitätskontrolle zu geniessen.

Die Datenbank wird ab Oktober 2006 öffentlich zugänglich über die homepage von Orphanet und EuroGentest.

ein Arbeitsinstrument zur Verfügung für das breite, oft über die seltenen Krankheiten schlecht informierten Publikums (Patienten und ihre Familien, medizinische und hilfsmedizinische Fachleute, Lehrer, Studenten, Journalisten etc.).

Gesundheitsorganisationen (FMH, Schweizerische Gesellschaft für Pädiatrie, Schweizerische Gesellschaft für medizinische Genetik) sowie europäische als auch schweizerische Patientenorganisationen befürworten und unterstützen das Bestehen von Orphanet Schweiz.

Europäisch betrachtet, sind die Daten von Orphanet Schweiz den Fachleuten und Patienten ganz Europas von Nutzen, da für viele seltene Krankheiten spezialisierte Kliniken nur in wenigen, nie in allen Ländern existieren, und die Schweiz eines der auf diesem Gebiet hochspezialisierten Länder ist.

Auf nationaler Ebene wurde ein wissenschaftlicher Ausschuss gebildet. Er besteht zurzeit aus einem Dutzend Spezialisten, deren Rolle es ist, auf Grund vorgegebener Richtlinien für jede Spezialisierung den entsprechenden Ansprechpartner für seltene Krankheiten zu finden und die Information vor der Online-Veröffentlichung zu überprüfen. Die Erstellung eines Verzeichnisses Orphanet Schweiz, umfassend Spezialkliniken, Diagnoselabors, Forschungstätigkeiten, Netzwerke von Fachleuten und Patientenvereinigungen ist derzeit im Aufbau.

Der Autor benutzt diese Gelegenheit, alle Fachleute einzuladen, ihre Tätigkeiten im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten (Forschungsprojekte, Spezialsprechstunden, Verzeichnisse, klinische Versuche etc.) zu melden, damit sie in Orphanet erfasst werden, ihre Spezialisierung auf nationaler und europäischer Ebene sichtbar wird und so die Zusammenarbeit erleichtert wird (siehe Kasten).

#### 4. Aussichten

Um der exponentiellen Zunahme an Kenntnissen auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten gerecht zu werden, ist eine neue Version von Orphanet in Vorbereitung. Der Öffentlichkeit Ende 2006 zugänglich, wird die ausführlichere Version zum Beispiel mehr Informationen zur Epidemiologie dieser Krankheiten, zu ihrer Einteilung, den betroffenen Genen und zur Notfallbehandlung geben. Sie wird

**Sie sind Experte, Spezialist für seltene Krankheiten, Pfleger, Forscher  
Sie sind für ein Referenzzentrum, eine Spezialsprechstunde, ein Labor, ein Register oder eine Vereinigung verantwortlich.**

## Welche Vorteile bringt eine Zusammenarbeit mit Orphanet oder die Erwähnung auf deren Homepage?

Orphanet gibt Ihnen die Möglichkeit, an der Schaffung einer qualitativ hochstehenden und leicht zugänglichen Information, und somit an der Verbesserung von Behandlung und Betreuung der Patienten beizutragen.

### Die Vorteile eines Beitrages an Orphanet:

- Durch qualitativ hochstehende Information zur Verbesserung der Betreuung und der Behandlung von seltenen Krankheiten beitragen,
- Nationale und internationale Mitarbeit fördern,
- Im offiziellen europäischen Register für seltene Krankheiten der Europäischen Kommission aufgeführt zu sein,
- Registrierung Ihrer klinischen Studie entsprechend den Anforderungen des Internationalen Komitees der Herausgeber wissenschaftlicher Zeitschriften,
- Den Bedürfnissen Kranker und ihrer Familien durch Vermittlung eines Maximums an anerkannten und aktualisierten Informationen entgegenkommen zu können,
- Ihre Spezialisierung wird den Behörden und der Gemeinschaft der von seltenen Krankheiten betroffenen Forschern, Klinikern, Industriellen sowie auch den Studenten, kranken Menschen und dem breiten Publikum bekannt gemacht,
- Durch einschreiben im öffentlichen Register der Europäischen Kommission wird die Transparenz der klinischen Versuche verbessert und damit der Zugang zu einer erschöpfenden und zentralisierten Information ermöglicht,
- Zur Vernetzung von Patienten- und Berufsorganisationen beitragen.

### Wie registrieren Sie Ihre Tätigkeit bei Orphanet?

- Die Einschreibeformulare können direkt online an die Adresse [www.orpha.net/form](http://www.orpha.net/form) übermittelt werden.
- Sich an Orphanet Schweiz: [orphanetCH@healthonnet.org](mailto:orphanetCH@healthonnet.org); Dr Loredana D'Amato Sizonenko: [loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch](mailto:loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch) weden.

ebenfalls eine Datenbank zur Qualitätskontrolle der Diagnoselabors (siehe Kasten Eurogentest) enthalten sowie eine Datenbank der seltenen Medikamente mit Informationen zu den seltenen Medikamenten, welche eine Bewilligung für die Kommerzialisierung in Europa, den USA, Japan und in Australien haben. Schliesslich ist ebenfalls ein diagnostischer Hilfsdienst vorgesehen.

## 5. Zusammenfassung

In Bezug auf Information für Fachleute, Patienten und breites Publikum ist die Datenbank von Orphanet ein echtes «Tor zu den seltenen Krankheiten», wesentlich um

«diagnostische Irrfahrten» zu verhindern, welche noch allzu oft das Los der Patienten mit seltenen Krankheiten sind. Solche Daten finden, sammeln und verbreiten verlangt langfristige Anstrengungen. Die Aufgabe ist enorm, und sind auch die Krankheiten selten, die Patienten sind zahlreich und dürfen nicht vergessen werden.

### Referenzen

- 1) Eurordis (European Organisation of Rare Diseases): Maladies Rares: comprendre une priorité de santé Publique. Nov 2005 [www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-FR.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-FR.pdf).
- 2) Eurordis (European Organisation of Rare Diseases): Seltene Erkrankungen: Erklärung zu einer vorrangigen Problematik im Gesundheitswesen. Nov 2005 [www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps\\_document-GM.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-GM.pdf).

### Korrespondanzadresse;

Dr Loredana D'Amato Sizonenko  
Coordinatrice Orphanet Suisse  
Service de Génétique Médicale  
Centre Médical Universitaire  
1, rue Michel Servet  
1211 Genève 4  
Tel: 022 379 57 07  
Fax: 022 379 57 06

[loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch](mailto:loredana.damatosizonenko@orpha-net.ch)