



JANUAR 2021

Liste der seltenen Krankheiten und Synonyme in alphabetischer Reihenfolge

Methodik

www.orpha.net

www.orphadata.org

Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

Methodik

Orphanet bietet eine umfassende Liste aller in der Datenbank Orphanet registrierten seltenen Krankheiten. Die Veröffentlichung erfolgt einmal im Jahr. In Orphanet werden seltene Krankheiten nach folgenden Kriterien definiert:

- Jede Entität wird durch ihre klinische Homogenität definiert, unabhängig von ihrer Ätiologie oder der Anzahl der identifizierten kausalen Gene;
- Die Definition der „Seltenheit“ orientiert sich an der europäischen Gesetzgebung, die eine Prävalenz von weniger als 5 betroffenen Personen auf 10.000 als selten erachtet (Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden („orphan drugs“), <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=DE>).

Die Registrierung einer seltenen Krankheit in Orphanet setzt voraus, dass die Krankheit bei mindestens zwei unabhängigen Personen in der internationalen wissenschaftlichen Literatur (peer-reviewed Artikel) beschrieben wurde und eine zufällige Assoziation klinischer Zeichen ausgeschlossen ist.

Jede Krankheit wird mit einem bevorzugten Begriff und so vielen Synonymen wie nötig registriert. Jeder Krankheit wird ein eindeutiger numerischer Identifikator zugeordnet. Der sog. Orpha-Code wird den Krankheiten zufällig zugeordnet und niemals für eine andere Entität wiederverwendet. Die Orphanet-Nomenklatur ist in einem multihierarchischen und polyparentalen Klassifikationssystem um die wichtigsten medizinischen Fachgebiete herum organisiert und basiert auf klinischen Kriterien nach diagnostischer und therapeutischer Relevanz.

Jede in der Nomenklatur registrierte Entität wird einer der nachfolgenden **Klassifizierungsebenen** zugeordnet: **Gruppe von Störungen**, **Störung** oder **Subtyp der Störung**. Diese drei Ebenen

organisieren die relationale Struktur der Orphanet-Klassifikation.

Einige ORPHA-Codes, die in der Vergangenheit erstellt wurden, fehlen möglicherweise in der aktuellen Liste der seltenen Krankheiten. Es gibt 3 möglichen Situationen, die zur Löschung des Orpha-Codes aus der Datenbank führen:

- **Überflüssige Begriffe:** Die Entität wird grundlos in Orphanet geführt, mögliche Gründe sind: exaktes Duplikat einer anderen aktiven Krankheit; unklare Entität, die nicht genau charakterisiert werden kann; Krankheit mit nur einem veröffentlichten Fall; oder Kategorie nicht mehr in Gebrauch.
- **Veraltet:** Die Krankheit wurde ursprünglich als eigenständige Diagnose beschrieben, wird aber heute aufgrund der Entwicklung des Wissens als Teil einer anderen bestehenden Krankheit betrachtet. In diesem Fall werden Informationen, die sich auf die veraltete Krankheit beziehen, neu zugeordnet und die Anwender auf die aktive Zielkrankheit umgelenkt.
- **Nicht Selten:** Die Krankheit entspricht nach dem derzeitigen epidemiologischen Kenntnisstand nicht der europäischen Definition einer seltenen Krankheit.

Datenerhebung

Sobald neue wissenschaftliche Erkenntnisse vorliegen, wird die Orphanet-Nomenklatur seltener Krankheiten durch die regelmäßige Aufnahme neuer Krankheiten oder die Änderung bestehender Krankheiten aktualisiert. Der Prozess der Erstellung und Aktualisierung der Nomenklatur stützt sich auf zwei (nicht-exklusive) Quellen: dokumentierte Quellen (peer-reviewed Literatur) und Expertenrat. Die wissenschaftlichen Erkenntnisse werden durch folgende Instanzen überwacht:

- Eine zweimonatliche Analyse einer definierten Reihe von internationalen wissenschaftlichen Fachzeitschriften mit Peer-Review, die die Vielfalt der in Orphanet vertretenen medizinischen Fachgebiete abdecken;
- Ein monatlicher Medline-Suchalgorithmus: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title])

AND (rare disease* OR syndrome* OR disorder*);

- Spezifische Medline-Abfragen nach Anfragen von Experten, Nutzern der Datenbank oder Bedürfnissen, die sich aus neu in Orphanet registrierten Diensten ergeben (z.B. diagnostischer Test, Expertenzentrum, Patientenorganisation).

Entscheidungen, die sich auf die Aktualisierung der Nomenklatur seltener Krankheiten beziehen, werden monatlich von einem medizinischen und wissenschaftlichen Ausschuss innerhalb von Orphanet bewertet und mit konsultierten Experten weiter validiert.

Die Orphanet-Nomenklatur für seltene Krankheiten wird in Englisch erstellt und in die Landessprachen der Orphanet-Datenbank übersetzt (Französisch, Deutsch, Italienisch, Spanisch, Portugiesisch, Polnisch, Tschechisch und Niederländisch). Eine medizinische Validierung der Übersetzungen wird durchgeführt.

Weitere Informationen über die Erstellung und den Aktualisierungsprozess der Orphanet-Nomenklatur und -Klassifikation finden Sie in unserem [Verfahrensdokumenten](#).

Datenpräsentation

Vorzugsbegriffe und Synonyme aller in der Orphanet-Nomenklatur vorkommenden Krankheiten (aktive Krankheiten) sind in alphabetischer Reihenfolge mit ihren jeweiligen ORPHA-Codes in einer Tabelle aufgeführt, die unter dem folgenden Link verfügbar ist: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Verzeichnis_der_seltenen_Krankheiten_in_alphabetischer_Reihenfolge.xlsx

Diese umfassen alle drei in Orphanet vorhandenen Klassifikationsebenen (Störung, Subtyp der Störung und Gruppe von Störungen). Ein Sternchen (*) wird hinzugefügt, um aktive Entitäten/ORPHA-Codes zu kennzeichnen, die speziell auf den Klassifikationsebenen <Störung> und <Subtyp der Störung> vorhanden sind. Diese beiden Ebenen sollten für die Kodierung von bestätigten Diagnosen in Patientenakten verwendet werden.

Zusätzlich ist die vollständige Liste der veralteten Einträge, die nicht mehr Teil der Orphanet-Nomenklatur sind, in alphabetischer Reihenfolge im zweiten Register der Tabelle aufgeführt. Hier kann die aktive Zielkrankheit (und der entsprechenden ORPHA-Code) nachgeschlagen werden, die anstelle der veralteten Entität verwendet werden muss.

Überflüssige Einträge sind in dieser Datei nicht aufgeführt. Im Falle von Dubletten wird die Nomenklatur des veralteten Eintrags in der Regel der aktiven seltenen Krankheit zugeordnet, die in der Nomenklatur-Datei aufgeführt ist.

Die Orphanet-Nomenklatur ist in anderen Formaten verfügbar:

- berechenbare [XML-Datensätze](#) die von der Orphanet-Datenbank abstammen und eine massive Datenanalyse ermöglichen. Dazu gehören die [Orphanet-Nomenklaturdateien zur Kodierung \(Nomenclature pack\)](#), die speziell für die Implementierung von ORPHA-Codes in Gesundheitssystemen entwickelt wurden.
- die Orphanet-Ontologie für seltene Krankheiten (ORDO), ein strukturiertes und maschinenlesbares Vokabular, das für die rechnergestützte Analyse seltener Krankheiten nützlich ist.

Diese Ressourcen sind zum Download verfügbar auf der [Orphadata](#) Plattform.

- Informationen zur Nomenklatur (einschließlich der Definitionen) für die jeweilige Krankheit sind ebenfalls auf der [Orphanet-Website](#) verfügbar.

Bei Fragen oder Anmerkungen wenden Sie sich bitte an: contact.orphanet@inserm.fr

Chefredakteur : Ana Rath – Redakteur : Kathrin Rommel

Technische Unterstützung : Valérie Lanneau, David Lagorce, -Photographie : Alliance Maladies Rares / Karine

LhémonZitierweise bei Bezugnahme auf dieses Dokument lautet: « Verzeichnis der seltenen Krankheiten und Synonyme in alphabetischer Reihenfolge », Orphanet Berichtsreihe, Rare Diseases collection, Januar 2021

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/DE/Verzeichnis_der_seltenen_Krankheiten_in_alphabetischer_Reihenfolge.pdf

Diese Orphanet Berichtsreihe wurde als Bestandteil des Direct Grant N°831390 erstellt, welches im Rahmen des Gesundheitsprogramms der europäischen Gemeinschaft (2014-2021) gefördert wird.).

Die Inhalte dieser Orphanet Berichtsreihe reflektieren ausschließlich die Sichtweisen der AutorInnen, sie stehen unter seiner/ihrer alleinigen Verantwortlichkeit; Die Europäischen Kommission und/oder die Exekutivagentur für Verbraucher, Gesundheit und Lebensmittel trägt keine Haftung und Verantwortung für jegliche Nutzung der bereitgestellten Inhalte.