

# **Formative Evaluation von Orphanet Schweiz**

## **Executive summary**

Im Auftrag des

Bundesamtes für Gesundheit (BAG) und der

Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen – und Direktoren (GDK)

Dr. Rolf Wipfli, Dr. Christopher H. Müller

+41 44 849 29 29

[wipfli@ergonomen.ch](mailto:wipfli@ergonomen.ch)

## Impressum

Vertragsnummer:	16.011042
Laufzeit der Evaluation:	Mai 2016 – November 2016
Datenerhebungsperiode:	Juni 2016 – September 2016
Leitung Evaluationsprojekt im BAG:	Tamara Bonassi, Fachstelle Evaluation und Forschung (E+F)
Meta-Evaluation:	<p>Der vorliegende Bericht wurde vom BAG und der GDK extern in Auftrag gegeben, um eine unabhängige und wissenschaftlich fundierte Antwort auf zentrale Fragen zu erhalten. Die Interpretation der Ergebnisse, die Schlussfolgerungen und allfällige Empfehlungen an das BAG und andere Akteure können somit von der Meinung, respektive dem Standpunkt des BAG abweichen.</p> <p>Der Entwurf des Berichts war Gegenstand einer Meta-Evaluation durch die Fachstelle E+F des BAG. Die Meta-Evaluation (wissenschaftliche und ethische Qualitätskontrolle einer Evaluation) stützt sich auf die Qualitätsstandards der Schweizerischen Evaluationsgesellschaft (SEVAL-Standards). Das Resultat der Metaevaluation wurde dem Evaluationsteam mitgeteilt und fand Berücksichtigung im vorliegenden Bericht.</p>
Bezug:	<p>Fachstelle Evaluation und Forschung (E+F), Bundesamt für Gesundheit, 3003 Bern <a href="mailto:evaluation@bag.admin.ch">evaluation@bag.admin.ch</a> <a href="http://www.bag.admin.ch/evaluation">www.bag.admin.ch/evaluation</a></p>
Übersetzung:	Französische, englische und deutsche Texte übersetzt durch Rolf Wipfli
Zitiervorschlag	Wipfli, R., Müller, Ch. H. (2016). Formative Evaluation Orphanet Schweiz. Bern: Bundesamt für Gesundheit und Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren.
Korrespondenzadresse:	<p>Die Ergonomen Usability AG Rolf Wipfli Steinstrasse 35 8003 Zürich <a href="http://www.ergonomen.ch/">http://www.ergonomen.ch/</a></p>

## Abstract

Orphanet ist ein internationales Konsortium mit 40 Partnerländern. Orphanet betreibt ein Referenzportal zu seltenen Krankheiten und zu Medikamenten für seltene Krankheiten (Orphan Drugs) unter der Adresse «www.orpha.net». Ziel der Zusammenarbeit dieses Konsortiums ist, die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Zu diesem Zweck sammelt Orphanet Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs und stellt diese auf orpha.net zur Verfügung.

Die Schweiz ist mit «Orphanet Schweiz» am Konsortium Orphanet beteiligt. Orphanet Schweiz arbeitet darauf hin, dass die Therapieangebote zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs in der Schweiz möglichst vollständig erfasst und an das Referenzportal weitergeleitet werden. Orphanet Schweiz betreibt die länderspezifische Seite «www.orphanet.ch».

Eine externe Evaluation sollte aus Schweizer Sicht Orphanet, das Portal orpha.net und die länderspezifische Internetseite orphanet.ch beurteilen. Zu prüfen waren die Ausgestaltung und Organisation von Orphanet, die Klärung von Fragen in Bezug auf Finanzierung und Betrieb, die Beurteilung der Inhalte und der Nutzung von orpha.net und orphanet.ch sowie das Aufzeigen von Optimierungspotenzialen.

Die Analyse stützt sich auf Dokumente, Interviews und Kontextanalysen (Arbeitsbeobachtungen) mit ausgewählten Interessensvertretenden von Organisationen im Bereich der seltenen Krankheiten sowie Patienten oder ihren Angehörigen. Mit einer Online-Befragung mit 29 Antwortenden sowie mit der Diskussion möglicher Lösungsansätze mit ausgewählten Vertretern aus der Projektorganisation wurde die Evaluation vervollständigt.

In der Evaluation sprechen sich die befragten Personen ohne Gegenstimmen für eine weiterbestehende Zusammenarbeit der Schweiz mit dem internationalen Konsortium Orphanet aus. Bindeglied zum internationalen Konsortium soll weiterhin die aktuelle Landeskoordinatorin sein.

Bezüglich Betrieb und Aufwand kommt die Evaluation zum Schluss, dass die Validierung der Informationen für Orphanet Schweiz unnötig aufwändig ist. Komplizierte Tools und Arbeitsprozesse, die durch die internationale Organisation Orphanet vorgegeben sind, erschweren die Arbeit. Die Inhalte von orpha.net und orphanet.ch betreffend, bemängeln Interessensvertreter die fehlende Abdeckung der Therapieangebote zu seltenen Krankheiten in der Schweiz, vor allem in der Deutschschweiz und der italienischen Schweiz. Als schwierig und wenig benutzerfreundlich wird die Suche nach Informationen auf dem Portal orpha.net beurteilt. Auch werden nicht alle vom internationalen Konsortium definierten Zielgruppen mit Orphanet erreicht: Patienten und ihre Angehörigen finden nur sehr umständlich die Informationen auf dem Portal orpha.net. Die Finanzierung von Orphanet Schweiz wurde bisher durch die Kantone, die GDK und private Stiftungen sichergestellt.

Das Evaluationsteam empfiehlt: Die Schweiz soll in Zukunft beim internationalen Konsortium Orphanet teilnehmen und die Organisation Orphanet Schweiz in Genf von Bund und Kantonen anerkannt werden. Aufbauend auf bestehenden Strukturen sind Informationsgewinnungszentren und vereinfachte Informationsseiten für Patienten zu schaffen, mit dem Ziel mehr Therapieangebote in Orphanet abzubilden und die Zielgruppe der Patienten zu stärken. Die Benutzerfreundlichkeit von orpha.net muss erhöht werden, wie auch die Optimierung des Prozesses der Datenvalidierung und der Verringerung des Aufwands für die Internetseite Orphanet.ch.

# Executive summary

## Einleitung

Weltweit gibt es etwa 300 Millionen Menschen, die an einer seltenen Krankheit leiden. In der Schweiz betrifft es schätzungsweise 580'000 Menschen. Seltene Krankheiten sind Krankheiten, an denen weniger als 5 von 10'000 Personen erkrankt sind. Bis heute sind 7'000 solcher, meistens genetisch bedingter Krankheiten bekannt. «Orphan Drugs» sind Medikamente, die verwendet werden, um diese seltenen Krankheiten zu behandeln.

Das aus 40 Partnerländern bestehende Konsortium «Orphanet» hat zum Ziel, die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Das Referenzportal von Orphanet sammelt Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs, aber auch zu Expertenzentren, Diagnoselabors, zu Forschung und klinischen Studien, zu Patientenorganisationen und schliesslich zu Fachleuten und Einrichtungen.

Orphanet unterhält ein Internetportal zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs namens «orpha.net». Die Datensammlung wird online zur Verfügung gestellt.

Des Weiteren gibt es Länderorganisationen, wie «Orphanet Schweiz», die im nationalen Kontext die Informationen zusammentragen, validieren und länderspezifische Informationsseiten betreiben. In der Schweiz handelt es sich um «Orphanet Schweiz», das den Universitätsspitalern Genf angegliedert ist. Orphanet Schweiz betreibt die Informationsseite «orphanet.ch».

Das Bundesamt für Gesundheit (BAG) und die Schweizerische Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) beauftragte Die Ergonomen Usability AG eine formative Evaluation von Orphanet Schweiz durchzuführen.

## Fragestellung

Der Gegenstand der formativen Evaluation ist Orphanet, dazu gehört das internationale Portal orpha.net und die Schweizer Seite orphanet.ch. Die Evaluation fokussiert aus Sicht der Schweizer Personen/Organisationen mit Blick zurück auf Organisation, Ausgestaltung, Finanzierung, sowie Inhalte und Nutzung des Orphanet und mit Blick nach vorne auf Optimierungspotenzial von Orphanet. In der Evaluation wird auch der politische Rahmen, insbesondere das Nationale Konzept seltene Krankheiten, mitberücksichtigt.

Die Hauptfragen der formativen Evaluation waren:

- Wie ist Orphanet ausgestaltet und organisiert?
- Wie wird Orphanet in Bezug auf Finanzierung, Betrieb, Inhalt und der Nutzung beurteilt?
- Was ist das Optimierungspotenzial von Orphanet?

## Methoden

Die Ergonomen führten die Evaluation in drei jeweils aufeinander aufbauenden Arbeitsschritten aus:

### **Arbeitsschritt 1: Interviews, Kontextanalysen und Dokumentenanalyse**

Die Ergonomen interviewten neun Vertretende aus Organisationen im Bereich seltener Krankheiten und Patienten oder ihre Angehörigen. In manchen Fällen wurden zusätzlich Kontextanalysen an ihrem Arbeitsplatz durchgeführt, bei der die Teilnehmenden bei ihrer Nutzung von Orphanet beobachtet wurden; sie kommentierten dabei die Arbeitsschritte sowie die positiven und negativen Aspekte der Nutzung. Parallel zu den Interviews und Kontextanalysen analysierten die Ergonomen die relevanten Dokumente zu Orphanet und zum Kontext im Bereich der seltenen Krankheiten.

### **Arbeitsschritt 2: Online-Befragung**

Die Ergonomen erstellten einen Fragebogen mit 42 Fragen zur Erfragung der Nutzung und zum Verbesserungspotenzial von Orphanet. Die an der Umfrage teilnehmenden Personen konnten darin angeben, in welcher «Rolle» sie Orphanet nutzen, sei dies beispielsweise als Patient, als Ärztin oder als angestellte

Person bei Orphanet Schweiz. Diese «Rollen» werden im Weiteren als «Nutzerrollen» definiert. Die Befragten hatten die Möglichkeiten sich mehreren Nutzerrollen zuzuordnen. Je nach Nutzerrolle wurde die Auswahl der Fragen automatisch angepasst.

Die Ergonomen luden 48 Personen ein, an der Befragung teilzunehmen, 29 Personen füllten den Fragebogen aus. Es waren dies: 3 Patienten oder Angehörige, 6 Vertretende aus Verwaltungen, 2 Vertretende von Fachverbänden, 2 Forschungstätige, 8 Mitarbeitende des Gesundheitswesens, 5 Vertretende von Patientenorganisationen und 3 Mitarbeitende von Orphanet Schweiz.

### **Arbeitsschritt 3: Diskussion der Machbarkeit der Verbesserungsvorschläge**

Mit ausgewählten Vertretern aus der Projektorganisation dieser Evaluation besprachen die Ergonomen die Machbarkeit der Verbesserungsvorschläge für Orphanet Schweiz, welche auf Grundlage der vorangehenden Arbeitsschritte entwickelt wurden.

## **Resultate**

### **Organisation von Orphanet**

Orphanet wurde 1997 in Paris, Frankreich, durch die Oberste Gesundheitsdirektion (Direction générale de la Santé) und dem INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) gegründet. Seit Beginn strebte Orphanet eine internationale Zusammenarbeit an, um möglichst viele Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs zusammenzutragen und diese Patienten, der Forschung und medizinischen Fachpersonen zur Verfügung zu stellen. Zum Zeitpunkt der Evaluation ist Orphanet ein Konsortium mit 40 Partnerländern.

Es gibt zwei ausführende Ebenen bei Orphanet: das Koordinationsteam in Paris und die Länderteams in den Partnerländern.

Das **Koordinationsteam** hat die Aufgabe, die Zusammenarbeit zwischen den Ländern zu koordinieren und die nötige technische Infrastruktur (z.B. Server) bereitzustellen. In Paris werden die in den Ländern gewonnenen und bereits vorvalidierten Einträge zu seltenen Krankheiten oder Therapieangeboten geprüft, abschliessend validiert und schliesslich freigeschaltet.

Die **Länderteams** haben ihrerseits den Auftrag, die Therapieangebote zu seltenen Krankheiten in den jeweiligen Ländern ausfindig zu machen und die medizinischen Fachpersonen zu kontaktieren. Die medizinischen Fachpersonen werden beim Ausfüllen des Formulars unterstützt, das für den Eintrag eines entsprechenden Therapieangebots (z.B. ein Kompetenzzentrum für eine seltene Krankheit) erforderlich ist. Orphanet Schweiz validiert diesen Eintrag für die Schweiz bevor dieser an das Koordinationsteam in Paris weitergeleitet wird.

Die Zusammenarbeit und die Aufgabenteilung wird in den Standard Operating Procedures von Orphanet definiert.

Die **Zielgruppe** von Orphanet umfasst folgende Nutzergruppen:

- Medizinische Fachpersonen
- Patienten/Patientinnen und deren Angehörige
- Patientenorganisationen
- Forschende
- Firmen im Bereich Biotech und Pharmazetik
- Öffentliches Gesundheitswesen
- Forschungseinrichtungen
- Öffentliche Verwaltungen.

### **Aufwände für Orphanet**

Die Schweiz ist als Nicht-Mitglied der Europäischen Union (EU) ein mitarbeitender Partner und übernimmt die anfallenden Kosten selbst. Die Kosten für Orphanet Schweiz sind bisher von privaten Organisationen, den Kantonen und von der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen – und Direktoren (GDK) von 2011 bis 2015 getragen worden. Fortan wird eine Finanzierung im Rahmen des nationalen Konzepts Seltene Krankheiten angestrebt. Zum Zeitpunkt der Evaluation wird für das laufende Jahr mit Personalkosten von rund CHF 370'000 gerechnet. Die Genfer Universitätsspitäler beteiligten sich 2016 an diesen Lohnkosten.

Der zeitliche Aufwand für die Vorvalidierung der Informationen für die Schweiz und die Kontaktaufnahme mit den medizinischen Fachpersonen ist erheblich. Dies ist zum einen den komplexen Abläufen mit Rückfragen zwischen Paris und den medizinischen Fachpersonen an den Schweizer Spitälern zuzuschreiben, zum anderen sind die eingesetzten Tools sehr umständlich in der Handhabung. Im vergangenen Jahr 2015 konnte Orphanet Schweiz 126 Einträge neu in Orphanet einpflegen, 552 Einträge wurden aktualisiert. Im laufenden Jahr 2016 konnten bis und mit Oktober 99 Einträge neu eingepflegt und 499 Einträge aktualisiert werden.

### **Effektive Nutzung von Orphanet**

Von den insgesamt 29 Befragten hatten 23 Orphanet bereits genutzt. Von den 4 befragten Patienten kannte lediglich eine Person Orphanet.

Die auf dem Internetportal am häufigsten genutzten Themenbereiche sind gemäss Befragung «seltene Krankheiten», «Expertenzentren und Netzwerke» und «Fachleute und Einrichtungen». Nur drei der befragten Nutzenden besuchen Orphanet mehr als einmal täglich.

Orphanet bietet Inhalte für alle Nutzergruppen an: Es gibt Dokumente für medizinische Fachpersonen, kodierte Informationen für Forschende und vereinfachte Dokumente für Patienten und deren Angehörige. Das Auffinden dieser Informationen ist aber für Nutzende schwierig.

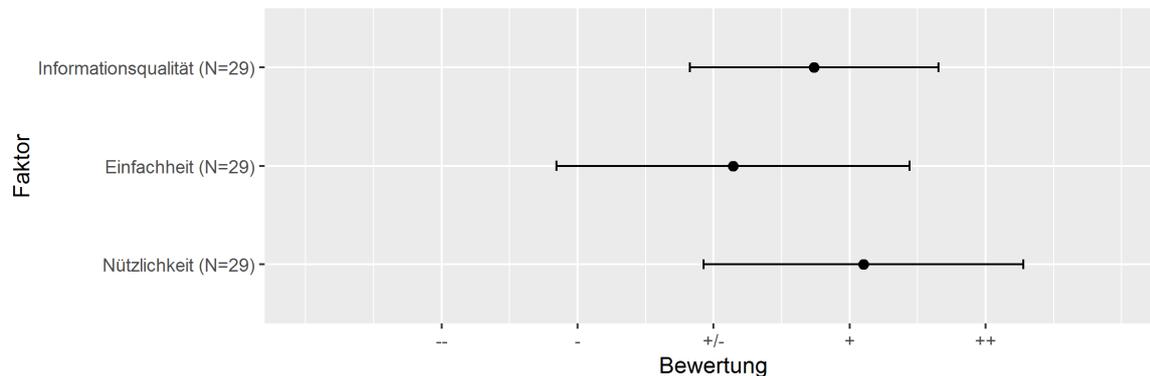
Die Suche nach Informationen setzt voraus, dass man die Kategorien in Orphanet (z.B. Expertenzentren und Netzwerke, Diagnostik, Forschung und klinische Studien etc.) kennt und sich darin zurechtfindet. Zudem braucht es viel medizinisches Vorwissen zur gesuchten Krankheit und gute allgemeine medizinische Kenntnisse («health literacy»), damit man die gesuchte Information auch findet. Es ist auf dem Portal orpha.net nicht möglich, direkt zu einer seltenen Krankheit alle Informationen in einem Land anzeigen zu lassen.

### **Qualität der Inhalte**

Die Befragten, insbesondere die medizinischen Fachpersonen und die Mitarbeitenden von Administrativen, bemängelten, dass die Therapieangebote in der Schweiz ungenügend abgedeckt sind. Es fehlen vor allem die Angebote in der Deutschschweiz. Der Grund dafür sei, dass Orphanet Schweiz allgemein Schwierigkeiten habe, die Spitäler davon zu überzeugen, Angebote in Orphanet einzutragen. Es sind einerseits sprachliche Barrieren bei der Kommunikation über die Sprachgrenzen vorhanden, aber es gibt für die medizinischen Fachpersonen auch kaum eine Motivation, den hohen Aufwand für einen Eintrag auf sich zu nehmen.

Die befragten Personen waren zufrieden mit der Qualität der Daten in Orphanet. Die Nützlichkeit und die Informationsqualität von Orphanet wurden über alle Antworten betrachtet als leicht positiv beurteilt (siehe Abbildung A). Die Einfachheit der Nutzung hingegen wird als mittelmässig bewertet. In den Kommentaren haben insbesondere die medizinischen Fachpersonen und die Patientenorganisationen angegeben, dass die Suche nach Informationen schlecht umgesetzt sei und dass die Nutzerfreundlichkeit verbessert werden sollte. Das Design des Portals orpha.net (und auch der Schweizer Internetseite orphanet.ch) soll dem heutigen visuellen Anspruch an eine Internetseite angepasst werden.

Die Inhalte der Schweizer Internetseite orphanet.ch wurden von den Befragten, insbesondere von medizinischen Fachpersonen aber auch von Patientenorganisationen, als nicht nützlich beurteilt. Die darauf angebotenen Informationen zur Organisation von Orphanet Schweiz und Ankündigungen von Anlässen sind laut Aussagen der Befragten wenig wichtig. Nebst dem war vielen Befragten nicht klar, dass orphanet.ch nur eine Einstiegsseite für das internationale Portal orpha.net darstellt, und dass nur auf dem internationalen Portal die eigentlichen Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs gespeichert sind.



**Abbildung A: Wahrgenommene Einfachheit, wahrgenommene Nützlichkeit und Informationsqualität mit Angabe des Mittelwertes und der Standardabweichung. Die Skala reicht von einer sehr negativen Bewertung (--) bis zu einer sehr positiven Bewertung (++). (Quelle: Online-Befragung durch Die Ergonomen)**

In der Schweiz existieren zwei weitere Initiativen zu seltenen Krankheiten, die von der öffentlichen Hand getragen werden. Es sind dies die Internetseite [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch), eine Zusammenarbeit der Universitätsspitäler Genf und Waadt und das Projekt «Kompetenzzentrum für seltene Krankheiten – universitäre Medizin Zürich». Beide Angebote richten sich an Patienten und ihre Angehörigen und bieten eine Hotline an. Die Website [info-maladies-rares.ch](http://info-maladies-rares.ch) verfügt ausserdem über eine patientengerechte Suche, die Angebote aus den Kantonen Genf und Waadt laiengerecht aufbereitet anzeigt.

## Empfehlungen

**Teilnahme der Schweiz an Orphanet:** Die Ergonomen empfehlen, dass die Schweiz weiterhin als Partner («collaborating partner») an Orphanet teilnimmt. Alle Befragten sprachen sich dafür aus: Orphanet sei die einzige Organisation im europäischen Kontext, die es ermögliche, Daten zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs zu gewinnen und auszutauschen.

Durch den Entscheid an Orphanet teilzunehmen, müssen die Regeln, die in den Standard Operating Procedures definiert werden, erfüllt werden. Der Handlungsspielraum für die Schweiz ist dadurch in zwei Punkten begrenzt: Erstens sind die Arbeitsabläufe und die verwendeten Tools für die Eingabe und Validierung der Angebote zu seltenen Krankheiten vorgegeben. Zweitens wird das internationale Portal [orpha.net](http://orpha.net) vom Koordinationsteam in Paris betrieben, was bedeutet, dass Einfluss (z.B. betreffend Optimierungen) nur über das Management Board von Orphanet ausgeübt werden kann.

Für die Schweiz gibt es aber Spielraum, die Kommunikation und der Einbezug der verschiedenen Interessensgruppen besser zu gestalten. Die folgenden Empfehlungen dienen der Erfüllung dieser Ziele:

**Anerkennung der Organisation Orphanet Schweiz:** Die Universitätsspitäler Genf sollen als Sitz von Orphanet Schweiz bestätigt werden. BAG und GDK sollen mit den Universitätsspitalern Genf eine Nachfolgeregelung vereinbaren, für den Fall, dass die jetzige Landeskoordinatorin von ihrem Posten zurücktreten sollte.

**Bessere Berücksichtigung der Zielgruppe der Patienten und Angehörige:** Die Patienten und ihre Angehörigen sollen bei der Suche nach Informationen zu seltenen Krankheiten besser unterstützt werden. Internetseiten sind zu fördern, die für Patienten und ihre Angehörige einfach zu bedienen sind und patientengerechte Informationen beinhalten/anzeigen.

**Erhöhung der Benutzerfreundlichkeit:** Die Suche in Orphanet soll verbessert werden. Der Nutzende soll die Möglichkeit haben, über alle Bereiche suchen zu können und auf seine Bedürfnisse zugeschnittene Informationen anzeigen zu lassen. Diese Massnahme kann von der Landeskoordinatorin dem Management Board vorgeschlagen werden.

Die Verknüpfung von der Schweizer Seite [Orphanet.ch](http://Orphanet.ch) zum Portal [orpha.net](http://orpha.net) ist so anzupassen, dass die Nutzenden erkennen, dass sie von einer nationalen Seite auf ein internationales Portal wechseln. Diese Massnahme kann von Orphanet Schweiz umgesetzt werden.

**Optimierung der Datenvalidierung:** Die Landeskoordinatorin kann im Management Board von Orphanet beantragen, dass die Tools, die vom Koordinationsteam Orphanet entwickelt und vorgegeben werden,

überarbeitet oder durch Effizientere ersetzt werden. Die bestehenden Tools erlauben es nicht, einen neuen Eintrag effizient zu bearbeiten und zu validieren.

**Aufwand für orphanet.ch minimieren:** Der Nutzen von orphanet.ch wird von den Befragten als klein eingestuft. Deshalb soll der Aufwand für den Unterhalt der Seite auf ein Minimum reduziert werden. Die Internetseite soll von den Internetbetreibern nur soweit mit Inhalten versehen werden, dass sie den in den Standard Operating Procedures von Orphanet definierten Auftrag immer noch erfüllt.

**Schaffung von Informationsgewinnungszentren und vereinfachten Informationsseiten für Patienten:**

Um die Abdeckung der Angebote in Orphanet zu seltenen Krankheiten in der Schweiz zu fördern schlagen die Ergonomen vor, eines oder mehrere Informationsgewinnungszentren zu schaffen. Diese müssten von politischer Seite her initiiert werden (Bund und Kantone) und auf den bestehenden Strukturen in der Schweiz aufgebaut werden. Diese Informationsgewinnungszentren haben die Aufgabe, den Kontakt zu allen Stakeholdern zu seltenen Krankheiten zu suchen: Insbesondere sollen die Patientenorganisationen, die ein Interesse mitbringen, dass die Informationen auf Orphanet komplett und aktuell sind, stärker miteinbezogen werden. Die Informationsgewinnungszentren würden Meldungen zu neuen Therapieangeboten entgegennehmen und diese zusammen mit den gemeldeten medizinischen Fachpersonen auf ihre Korrektheit überprüfen. Die Informationsgewinnungszentren übernehmen die Aufgabe, die Fachpersonen bei der Eingabe neuer Angebote in Orphanet zu unterstützen. Diese Informationsgewinnungszentren sollen neu als regionale Institutionen auftreten. Dadurch werden das Vertrauen und die Bereitschaft der medizinischen Fachpersonen erhöht, für den Eintrag eines Angebotes vertrauliche Angaben zu machen.

Zudem schlagen die Ergonomen vor, vereinfachte Informationsseiten für Patienten zu schaffen. Diese bieten eine Hotline an, wo Patienten und ihre Angehörigen Rat holen können.