



Eidgenössisches Departement des Innern EDI

**Bundesamt für Gesundheit BAG**  
Direktionsbereich Gesundheitspolitik

## Formative Evaluation von Orphanet Schweiz

### Stellungnahme des Bundesamts für Gesundheit (BAG) und der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK)

#### Ausgangslage

Orphanet ist ein internationales Konsortium mit 40 Partnerländern, das ein Referenzportal zu seltenen Krankheiten und zu Medikamenten für seltene Krankheiten (Orphan Drugs) unter der Adresse [www.orpha.net](http://www.orpha.net) betreibt. Ziel der Kooperation ist es, die Diagnose, die Versorgung und die Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern. Zu diesem Zweck sammelt Orphanet in den teilnehmenden Ländern Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs und stellt diese auf [www.orpha.net](http://www.orpha.net) validiert zur Verfügung.

Die Schweiz ist mit «Orphanet Schweiz» am Konsortium Orphanet seit 2001 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 und betreibt die länderspezifische Seite [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) nach den Vorgaben des Konsortiums.

Orphanet Schweiz ist den Universitätsspitalern (Hôpitaux Universitaires Genevois HUG) in Genf angesiedelt und wurde in der Vergangenheit finanziell von den HUG, Beiträgen einzelner Kantone und Stiftungen unterstützt. Die GDK hat in den Jahren 2011 bis 2015 finanzielle Beiträge an Orphanet Schweiz entrichtet.

Das BAG und die GDK und haben im Frühling 2016 „Die Ergonomen Usability AG“ mit der formativen Evaluation von Orphanet Schweiz beauftragt. Die Evaluation beinhaltet folgende zu beantwortende Fragestellungen:

1. Wie ist Orphanet ausgestaltet und organisiert?
2. Wie wird Orphanet in Bezug auf Finanzierung, Betrieb, Inhalt und der Nutzung beurteilt?
3. Was ist das Optimierungspotential von Orphanet?

#### Resultate der Evaluation

##### **Organisation von Orphanet**

Orphanet wurde 1997 in Paris durch die Direction générale de la Santé und das INSERM (Institut national de la santé et de la recherche médicale) gegründet. Seit Beginn strebte Orphanet die internationale Zusammenarbeit an, um möglichst viele Informationen zu seltenen Krankheiten und Orphan Drugs zusammenzutragen und diese Patienten und Patientinnen, der Forschung und medizinischen Fachpersonen zur Verfügung zu stellen. Unterdessen sind 40 Länder im Konsortium vertreten.

Die Zusammenarbeit und Aufgabenteilung zwischen dem Konsortium und den Teilnahmeländern sind in einem Regelwerk, den sogenannten «Standard Operating Procedures» von Orphanet vorgegeben und definiert. Was bedeutet dies für die Schweiz?

1. Die Leitung von Orphanet Schweiz ist im Management Board des Konsortiums vertreten.
2. Die Organisation Orphanet Schweiz ist zuständig für die Gewinnung der Informationen und Daten aus der Schweiz, die auf dem Referenzportal eingetragen werden.

Orphanet Schweiz hat in den vergangenen zwei Jahren (Jan. 2015 - Okt. 2016) 225 Neueinträge und 1051 Aktualisierungen auf [www.orpha.net](http://www.orpha.net) veröffentlichen können. Pro Monat stammen demzufolge ungefähr 10 Neueinträge und rund 50 Aktualisierungen aus der Schweiz.

Die **Zielgruppe** von Orphanet umfasst medizinische Fachpersonen, Patientinnen, Patienten und deren Angehörige, Patientenorganisationen, Forschende, Firmen im Bereich Biotech und Pharmazeutik, öffentliches Gesundheitswesen, Forschungseinrichtungen und öffentliche Verwaltungen.

#### ***Finanzieller und zeitlicher Aufwand für Orphanet***

Frankreich und die Europäische Union (EU) unterstützen das internationale Konsortium Orphanet mit Millionenbeiträgen pro Jahr. Die Schweiz ist mitarbeitende Partnerin und finanziert die laufenden Kosten der Schweizer Organisation selbst. Zum Zeitpunkt der Evaluation wird mit Lohnkosten für Orphanet Schweiz von CHF 370'000 pro Jahr gerechnet.

Als zeitlich aufwändig gestaltet sich die Gewinnung von Informationen für das Referenzportal: Die Informationen und Daten müssen auf verschiedenen vom Konsortium vorgegebenen Tools zusammengetragen werden. Die Mitarbeitenden von Orphanet Schweiz kontaktieren hierzu die medizinischen Fachpersonen und bieten Unterstützung beim Ausfüllen. Sie validieren die Informationen und liefern diese ans Konsortium weiter, welches die Einträge schliesslich aufschaltet. Der Zeitaufwand für die Kontaktnahme von medizinischen Fachpersonen, für deren Unterstützung beim Ausfüllen der Tools und für die Vorvalidierung ist erheblich.

#### ***Nutzung von Orphanet***

Die im Rahmen der formativen Evaluation durchgeführte Befragung zeigt, dass von 29 Befragten 23 Orphanet genutzt haben, von 4 Patienten lediglich eine Person. Orphanet bietet Inhalte für alle Nutzergruppen an. Das Auffinden der Informationen ist aber für Nutzende schwierig. Die Suche nach Informationen setzt voraus, dass man die Kategorien in Orphanet kennt und sich darin zurechtfindet. Es braucht zudem viel medizinisches Vorwissen („health literacy“), um Informationen zu finden. Es ist nicht möglich, sich alle Informationen aus einem Land zu einer Krankheit direkt anzeigen zu lassen.

#### ***Qualität der Inhalte und Benutzerfreundlichkeit***

Die Therapieangebote - insbesondere in der Deutschschweiz - sind bei weitem nicht vollständig. Grund seien Sprach- und Motivationsbarrieren zwischen medizinischen Fachpersonen und Orphanet Schweiz. Auch der Aufwand für medizinische Fachpersonen, eine Eingabe zu machen, ist beträchtlich. Die Befragten sind mit der Qualität der Daten in Orphanet zufrieden und beurteilen Nützlichkeit und Informationsqualität von Orphanet leicht positiv. Die Nutzung sei aber schwierig, die Suchfunktion schlecht und das Design von [www.orpha.net](http://www.orpha.net) und von [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) genüge heutigen visuellen Ansprüchen nicht. Ausserdem stelle die Schweizer Seite [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) gemäss den Befragten keine nützlichen Informationen bereit.

### **Empfehlungen der Evaluatoren**

#### ***Teilnahme der Schweiz an Orphanet***

Weil Orphanet die einzige Organisation im Europäischen Kontext für den Austausch der Daten zu Seltenen Krankheiten ist, empfehlen die Evaluatoren, dass die Schweiz weiterhin teilnimmt. Die geltenden Standard Operating Procedures engen den Handlungsspielraum zwar ein, aber die Schweiz kann über das Management Board Einfluss nehmen.

#### ***Anerkennung der Organisation Orphanet Schweiz***

Genf soll als Sitz von Orphanet Schweiz und Vertretung der Schweiz bei Orphanet durch BAG und GDK bestätigt werden.

#### ***Bessere Berücksichtigung der Zielgruppe der Patienten und Angehörigen***

Patienten und Patientinnen sowie deren Angehörige sollen bei ihrer Suche nach Informationen besser unterstützt werden.

### **Optimierung der Datenvalidierung und Erhöhung der Benutzerfreundlichkeit**

Die Schweiz soll über das Management Board Einfluss darauf nehmen, dass die Tools zur Eingabe und Validierung von Daten effizienter und einfacher werden und auch darauf einwirken, dass die Suchfunktion des Referenzportals verbessert wird.

### **Aufwand für die Schweizer Seite von Orphanet minimieren**

Der Aufwand für [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch) soll auf das Minimum reduziert werden, weil die Befragten die Seite als nicht nützlich beurteilen.

### **Schaffung von Informationszentren**

Die Evaluatoren schlagen die Schaffung von interkantonalen Informationszentren vor, welche Fachpersonen unterstützen sollen, ihre Informationen an Orphanet Schweiz zu liefern. Gleichzeitig sollen Informationszentren auch Patienten und Angehörige beraten und informieren.

### **Beurteilung der Evaluation durch die Auftraggeber und weitere Schritte**

Die Evaluation wurde sorgfältig und unter Einbezug aller relevanten Akteure und Partner durchgeführt. Der Evaluationsbericht stellt eine wertvolle Grundlage dar, um die weitere Umsetzung des «Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten» (NKSK) in der Massnahme 3 «Informationsplattformen» zu gestalten. Die zentrale Rolle von Orphanet als *die* europäische Datenbank für seltene Krankheiten mit validierten Einträgen wird durch die Evaluation bestätigt. Die von den Evaluatoren beschriebenen Empfehlungen sind nachvollziehbar.

Die Auftraggeber BAG und GDK sind sich einig, dass Orphanet ein sinnvolles und notwendiges Angebot für die Schweiz bereitstellt. Die Evaluationsergebnisse zeigen allerdings auf, dass Handlungsbedarf besteht. Die Schweizer Informationen sind - insbesondere was die Deutschschweiz angeht - lückenhaft, und die Benutzerfreundlichkeit der Plattform muss verbessert werden. Weiter gilt es, die Finanzierung des Angebots zu sichern. BAG und GDK werden sich zur Diskussion des weiteren Vorgehens hierzu absprechen.

Die Empfehlung der Evaluatoren, Informationszentren zu schaffen, übernehmen BAG und GDK nicht. Die an der Behandlung von seltenen Krankheiten beteiligten Spitäler sollen über geeignete Wege nachdenken, wie die Fachleute bei der Erfassung der Daten unterstützt und wie die Daten an die Landeskoordination an den HUG geliefert werden können. Dazu wird es Reglemente und Vereinbarungen brauchen, die ggf. im Rahmen des geplanten Vereins zur Anerkennung von Referenzzentren entwickelt werden.

Für Patienten und Angehörige soll bei der Umsetzung der Massnahme 4 des NKSK (Zusammentragen und Verbreiten von Informationen) geprüft werden, wie und durch wen deren Informationsbedürfnisse abgedeckt werden können.

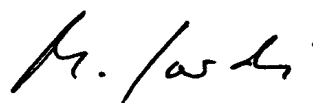
Bern, 29. November 2016

Bundesamt für Gesundheit  
Direktionsbereich Gesundheitspolitik



Stefan Spycher, Vizedirektor

Schweizerische Konferenz der kantonalen  
Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren



Michael Jordi, Zentralsekretär