



Département fédéral de l'intérieur DFI

Office fédéral de la santé publique
Unité de direction Politique de la santé

Évaluation formative d'Orphanet Suisse

Prise de position de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) et de la Conférence suisse des directrices et directeurs cantonaux de la santé (CDS)

Situation initiale

Orphanet est un consortium international composé de 40 pays partenaires qui exploite un portail de référence, www.orpha.net, pour les maladies rares et les médicaments orphelins. L'objectif de cette collaboration est d'améliorer le diagnostic, la prise en charge et le traitement de ces maladies. Dans ce but, Orphanet réunit des informations sur les maladies rares et les médicaments orphelins dans les pays partenaires et les met à disposition, une fois validées, sur www.orpha.net.

Depuis 2001, «Orphanet Suisse» représente la Suisse au sein du consortium. Son travail consiste à recenser de la manière la plus complète possible les offres de thérapie disponibles en Suisse et à les transmettre au portail de référence. Orphanet Suisse exploite également une page internet spécifique, www.orphanet.ch, conformément aux prescriptions du consortium.

Orphanet Suisse est affilié aux Hôpitaux universitaires de Genève (HUG), qui l'ont soutenu financièrement par le passé aux côtés de certains cantons et de fondations. Entre 2011 et 2015, la CDS a également versé des contributions à Orphanet Suisse.

Au printemps 2016, l'OFSP et la CDS ont chargé la société Ergonomen Usability SA de réaliser une évaluation formative d'Orphanet Suisse. Les principales questions étaient les suivantes :

1. Comment Orphanet est-il présenté et organisé ?
2. Quel jugement peut être porté sur Orphanet du point de vue de son financement, de son exploitation, de son contenu et de son utilisation ?
3. Quel est le potentiel d'optimisation d'Orphanet ?

Résultats de l'évaluation

Organisation d'Orphanet

Orphanet a été fondé en 1997 à Paris par la Direction générale de la santé et l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (INSERM). Depuis sa création, Orphanet a été pensé à des fins de collaboration internationale pour réunir le plus de données possibles sur les maladies rares et les médicaments orphelins et les mettre à la disposition des patients, de la recherche et des spécialistes médicaux. À présent, le consortium Orphanet se compose de 40 pays membres.

La collaboration et la répartition des tâches entre le consortium et les pays partenaires sont imposées et définies dans un règlement intitulé *Standard Operating Procedures* (procédures opérationnelles standards). Qu'est-ce que cela signifie pour la Suisse ?

1. La direction d'Orphanet Suisse est représentée au Conseil d'administration du consortium.
2. Orphanet Suisse est chargé de collecter des informations et des données au niveau national et de les intégrer au portail de référence.

Ces deux dernières années (de janvier 2015 à octobre 2016), Orphanet Suisse a publié 225 nouvelles entrées et 1051 actualisations sur www.orpha.net. Par mois, ce sont donc environ 10 nouvelles entrées et 50 actualisations qui émanent de la Suisse.

Les **groupes cibles** d'Orphanet comprennent les professionnels de la santé, les patients et leurs proches, les organisations de patients, les chercheurs, les entreprises dans les domaines biotechnologique et pharmaceutique, les systèmes de santé publique, les établissements de recherche et les administrations publiques.

Investissement financier et temps consacré à Orphanet

Les contributions annuelles de la France et de l'Union européenne (UE) au consortium international se chiffrent en millions. En tant que partenaire, la Suisse prend elle-même en charge les frais inhérents à son portail. Au moment de l'évaluation, les frais de personnel annuels d'Orphanet Suisse s'élevaient à 370 000 francs.

Le temps nécessaire à la collecte d'informations pour le portail de référence est considérable.

En effet, les informations et les données doivent être recueillies au moyen de différents outils imposés par le consortium. Les collaborateurs d'Orphanet Suisse doivent prendre contact avec les professionnels de la santé afin d'obtenir leur aide. Ils valident ensuite les informations et les transmettent au consortium, qui publie finalement les entrées.

Ces prises de contacts, le soutien pour l'utilisation des outils et la pré-validation des données prennent un temps considérable.

Utilisation d'Orphanet

L'enquête par questionnaire réalisée dans le cadre de l'évaluation formative montre que, sur les 29 personnes interrogées, 23 avaient déjà utilisé Orphanet et sur les 4 patients, un seul.

Orphanet propose des contenus pour tous les groupes d'utilisateurs. Trouver les informations se révèle toutefois difficile. La recherche d'informations présuppose de connaître les différentes catégories dans Orphanet et de savoir s'y retrouver. De nombreux acquis médicaux préalables (*health literacy*) sont en outre nécessaires. Par ailleurs, il n'est pas possible d'afficher directement toutes les informations issues d'un même pays sur une maladie rare.

Qualité des contenus et convivialité pour les utilisateurs

L'offre de thérapie ne couvre pas tout le territoire suisse, et encore moins la Suisse alémanique. Cela serait dû à la barrière linguistique entre les professionnels de la santé et Orphanet Suisse et à un manque de motivation. L'investissement considérable demandé aux professionnels de la santé pour ajouter une entrée joue également un rôle.

Les personnes interrogées étaient satisfaites de la qualité des données dans Orphanet. Elles ont estimé que l'utilité et la qualité des informations étaient légèrement positives. L'utilisation serait cependant difficile, la fonction de recherche insatisfaisante et le design de www.orpha.net et de www.orphanet.ch ne serait pas adapté aux exigences visuelles actuelles. Par ailleurs, d'après les personnes interrogées, la page internet suisse www.orphanet.ch ne contient aucune information utile.

Recommandations des évaluateurs

Participation de la Suisse à Orphanet

Étant donné qu'Orphanet est la seule organisation en Europe permettant d'échanger des données sur les maladies rares, les évaluateurs recommandent de poursuivre la participation. Les procédures opérationnelles en vigueur limitent certes la marge de manœuvre, mais la Suisse peut exercer son influence via sa représentation au Conseil d'administration.

Reconnaissance de l'organisation Orphanet Suisse

L'OFSP et la CDS devraient confirmer Genève dans son statut de siège d'Orphanet Suisse et de représentante de la Suisse.

Meilleure prise en compte du groupe cible des patients et de leurs proches

Les patients et leurs proches doivent être mieux soutenus lors de la recherche d'informations sur les maladies rares.

Optimisation de la validation des données et de la convivialité pour les utilisateurs

La Suisse devrait demander au Conseil d'administration d'Orphanet d'optimiser et de simplifier les outils permettant d'ajouter et de valider des données, et d'améliorer la fonction de recherche sur le portail de référence.

Minimisation du temps consacré au site suisse d'Orphanet

Le temps consacré à www.orphanet.ch devrait être réduit au minimum, étant donné que les utilisateurs estiment que la page est inutile.

Création de centres d'information

Les évaluateurs proposent de créer des centres d'information intercantonaux permettant d'aider les spécialistes à transmettre leurs informations à Orphanet Suisse. Parallèlement, ces centres pourraient conseiller et informer les patients et leurs proches.

Prise de position des mandants sur l'évaluation et étapes suivantes

L'évaluation a été menée de manière approfondie et avec la participation des principaux acteurs. Le rapport d'évaluation offre une base précieuse pour la suite de la mise en œuvre du Concept national maladies rares et, en particulier, de la mesure 3 « Plateformes d'information ».

Le rôle central d'Orphanet en tant que base de données européenne pour les maladies rares comportant des entrées validées est confirmé dans l'évaluation. Les recommandations décrites par les évaluateurs sont claires.

L'OFSP et la CDS estiment tous deux qu'Orphanet propose une offre pertinente et nécessaire pour la Suisse. Les résultats de l'évaluation montrent toutefois qu'il est nécessaire d'intervenir. Les informations suisses sont lacunaires, surtout en Suisse alémanique, et la convivialité de la plate-forme doit être améliorée. En outre, le financement de l'offre doit être garanti. L'OFSP et la CDS conviendront des suites à donner sur ce point.

La recommandation des évaluateurs sur la création de centres d'information n'est pas reprise par l'OFSP et la CDS. Les hôpitaux traitant des maladies rares doivent réfléchir aux moyens appropriés pour aider les spécialistes à saisir les données et à les livrer à la coordination nationale d'Orphanet Suisse aux HUG. Par ailleurs, des règlements et des conventions seront développés, le cas échéant, dans le cadre de l'association, qu'il est prévu de créer, pour la reconnaissance des centres de référence.

Pour les patients et leurs proches, il s'agit de vérifier, lors de la mise en œuvre de la mesure 4 (Récolte et diffusion de l'information) comment et par qui les besoins en informations peuvent être couverts.

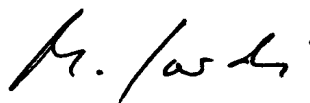
Berne, le 29 novembre 2016

Office fédéral de la santé publique
Unité de direction Politique de la santé



Stefan Spycher, vice-directeur

Conférence suisse des directrices
et directeurs cantonaux de la santé



Michael Jordi, secrétaire central



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 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 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 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 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 und von www.orphanet.ch genüge heutigen visuellen Ansprüchen nicht. Ausserdem stelle die Schweizer Seite 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 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.

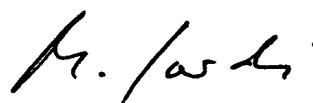
Bern, 29. November 2016

Bundesamt für Gesundheit
Direktionsbereich Gesundheitspolitik



Stefan Spycher, Vizedirektor

Schweizerische Konferenz der kantonalen
Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren



Michael Jordi, Zentralsekretär