



orphanet

Relazione sulle attività svolte nel 2011

orphanet

Relazione sulle attività svolte nel 2011

www.orphanet.it



Sommario

1. Quadro generale	4
1.1. Obiettivo	4
1.2. Attività nel 2011	4
1.3. Principali risultati ottenuti nel 2011	4
2. Evoluzione della rete di Orphanet	6
2.1. Avvio della Joint Action europea di Orphanet	6
2.2. Allargamento della rete	7
2.3. Elenco dei partner con relativo campo d'azione	7
3. Evoluzione dei contenuti del database	9
4. Prodotti e servizi di Orphanet	11
4.1. Nuove funzionalità del sito di Orphanet sviluppate nel 2011	11
4.2. Evoluzione dei prodotti e servizi sviluppati in precedenza	14
5. Utenti	19
5.1. Indicizzazione attraverso i motori di ricerca	19
5.2. Utenza del sito	20
5.3. Tipo di utenti e modalità di uso	21
6. Rete: collaborazioni nazionali e internazionali di Orphanet	24
6.1. Collaborazione con la Commissione Europea	24
6.2. Collaborazione con l'OMS	24
6.3. Collaborazione con le Autorità Sanitarie	24
6.4. Collaborazioni scientifiche e partnership con l'Industria	25
7. Finanziamento	26
7.1. Finanziamento delle attività principali di Orphanet	26
7.1.1. Finanziamenti europei	27
7.1.2. Altre partnership per il finanziamento delle attività principali	28
7.1.3. Partnership in corso di tipo non finanziario a supporto delle attività principali	29
7.2. Partnership con o senza stanziamento di fondi per l'attività dei team nazionali	29
7.2.1. Partnership di tipo finanziario a supporto delle attività dei team nazionali	29
7.2.2. Collaborazione con partner istituzionali a supporto delle attività dei team nazionali	34
7.2.3. Partnership non finanziarie nel 2011	35
8. Strategia di comunicazione	41

8.1. Materiale divulgativo	41
8.2. Inviti per interventi in conference nel 2011	42
8.3. Stand alle conference nel 2011	42
9. Team di Orphanet a dicembre 2011.....	43

1. Quadro generale

1.1. Obiettivo

L'obiettivo generale di Orphanet è fornire al grande pubblico un insieme esaustivo di informazioni sulle malattie rare (MR) e sui farmaci orfani (FO) al fine di contribuire al miglioramento della diagnosi, della presa in carico e del trattamento dei pazienti affetti dalle malattie rare.

1.2. Attività nel 2011

Orphanet è diventato il portale di riferimento per le malattie rare e i farmaci orfani.

Attraverso il sito è possibile accedere a:

- Un elenco delle malattie rare con relative classificazioni, stabilite sulla base di quelle già esistenti pubblicate da esperti. Per ogni malattia sono disponibili la classificazione ICD10, l'OMIM e una "carta di identità" comprensiva dei dati sulla prevalenza, sull'età di esordio, sulla modalità di trasmissione e sui geni associati. (Al momento, non tutte le malattie sono corredate di "carte di identità" complete).
- Un'enciclopedia di oltre 3.000 malattie rare, redatta e valutata da esperti a livello mondiale. Le descrizioni sono redatte in inglese e in seguito tradotte in francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo. Per specifiche malattie sono disponibili le Linee Guida di Emergenza.
- Un elenco dei farmaci orfani con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana all'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Un elenco dei servizi specialistici nei 36 paesi di Orphanet, che forniscono informazioni su: centri di riferimento e centri specializzati, laboratori di diagnosi, progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri, network, piattaforme tecnologiche, associazioni di pazienti.
- Una serie di altri servizi:
 - Uno strumento di supporto alla diagnosi (ricerca per segno e sintomo).
 - Una newsletter in inglese di interesse politico e scientifico, pubblicata anche in francese e italiano.
 - Una raccolta di relazioni e studi monografici di vario argomento: la sezione "I Quaderni di Orphanet", costituita da documenti in formato PDF.

Attualmente Orphanet è il solo progetto che permette di associare le malattie alle relative informazioni bibliografiche (compresi i link ad altri siti web di informazione) e ai servizi utili per i pazienti. Di conseguenza, Orphanet è il sito web sulle MR più significativo per quanto riguarda i riferimenti informativi.

1.3. Principali risultati ottenuti nel 2011

Principali risultati ottenuti nel 2011:

- L'avvio della Joint Action europea di Orphanet ad Aprile 2011.

Attualmente Orphanet è finanziato da una Joint Action tra la Commissione Europea e i Stati Membri (SM) dell'UE.

- La governance di Orphanet è stata ottimizzata.

Nell'aprile del 2011 si è provveduto alla riorganizzazione del consiglio direttivo al fine di ottimizzare la gestione della rete di Orphanet, garantire l'efficienza dell'attività svolta dai team nazionali e, inoltre, dare evidenza del nuovo coinvolgimento delle autorità sanitarie degli Stati Membri. Tre organi (il Consiglio di Amministrazione, il Comitato Direttivo e il Comitato Consultivo Internazionale) garantiscono la coerenza del progetto, la sua evoluzione in relazione agli sviluppi tecnologici e alle necessità degli utenti finali e la sua sostenibilità.

- La traduzione del sito web internazionale e dell'intero contenuto del database in portoghese.

- La pubblicazione di minisiti specifici per ciascun paese nelle lingue nazionali.

I minisiti nazionali offrono nuove possibilità di accesso alle informazioni, che possono essere presentate nella maniera che più si adatta alle necessità di ciascun Stato Membro (SM) e di ciascun portatore di interesse. Permettono l'accesso alle consuete informazioni reperibili sul sito internazionale, ma anche a quelle specifiche di un determinato paese: notizie, eventi, iniziative politiche e documenti sulle MR.

- L'allargamento della rete a nuovi paesi

Nel 2011 il Canada è entrato a far parte della rete di Orphanet e sono state avviate trattative con l'Argentina, l'Australia, il Brasile, la Cina e il Giappone.

- L'accesso libero e gratuito ai dataset di Orphanet su www.orphadata.org.

Il servizio disponibile su Orphadata.org è stato creato per far fronte all'aumento crescente di richieste di dati, per assicurare la diffusione della nomenclatura delle MR di Orphanet e per massimizzare l'utilizzo delle informazioni sui servizi specialistici presenti nel database. Da giugno 2011 è direttamente accessibile su Orphadata la totalità dei dataset di Orphanet in un formato riutilizzabile. I dataset rappresentano un'estrazione parziale dei dati contenuti in Orphanet e sono aggiornati mensilmente. Sono liberamente accessibili in sei lingue (inglese, francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo) e stanno ottenendo un grande successo con più di 1.000 download al mese.

- L'enciclopedia delle MR è stata implementata e aggiornata.

Dal 2011 è possibile la consultazione anche in portoghese e polacco, in aggiunta all'inglese, al francese, al tedesco, all'italiano e allo spagnolo. Continuiamo a pervenire le richieste per articoli di revisione nell'OJRD.

- L'elenco dei centri specializzati, dei laboratori di diagnosi, delle sperimentazioni cliniche, dei network, dei registri e delle associazioni dei pazienti è stato implementato e aggiornato.

- Le informazioni sui Farmaci Orfani sono pubblicate nella sezione "I Quaderni di Orphanet" per una comunicazione più efficace.

2. Evoluzione della rete di Orphanet

2.1. Avvio della Joint Action europea di Orphanet

Orphanet è considerato a livello internazionale una risorsa autorevole, poiché è l'unica fonte di dati validati sulle malattie rare, ed è citato nei documenti della Commissione Europea sulle Malattie Rare ("Malattie rare: una sfida per l'Europa" – 11 novembre 2008 e "Raccomandazioni del Consiglio sulle Malattie Rare" – 8 giugno 2009) come fonte di informazioni aggiornate sulla situazione delle MR nell'Unione Europea e anche come strumento strategico per le MR che ciascun SM dovrebbe sviluppare entro la fine del 2013.

Nel 2011, è stato fatto un importante passo in avanti con l'avvio della Joint Action europea di Orphanet, uno strumento che combina i finanziamenti stanziati dalla Commissione Europea con quelli previsti a livello nazionale da ciascun SM, anche dalla Svizzera in qualità di partner collaborativo. La Joint Action di 7,2 milioni in tre anni ha avuto inizio il primo aprile e la riunione di avvio, a cui hanno partecipato tutti i coordinatori nazionali e i rappresentanti delle autorità degli SM, si è svolta a Parigi il 7-8 giugno del 2011. Lo scopo principale della Joint Action è incrementare e adattare la presenza di Orphanet in ciascun paese partecipante al progetto. Di conseguenza, gli obiettivi comprendono il miglioramento dei servizi esistenti e lo sviluppo di nuovi strumenti e servizi (compresi la creazione dell'ontologia di Orphanet e lo sviluppo di svariati nuovi servizi). Le iniziative prioritarie evidenziate dalla Joint Action comprendono la traduzione del database e dei documenti correlati in altre lingue al fine di rendere i servizi forniti accessibili a un pubblico più vasto.

Nel giugno del 2011 si è provveduto alla riorganizzazione del consiglio direttivo di Orphanet al fine di ottimizzare la gestione della Joint Action, garantire l'efficienza dell'attività svolta dai team e, inoltre, per dare evidenza del nuovo coinvolgimento delle autorità sanitarie degli Stati Membri. In aggiunta al Consiglio di Amministrazione (costituito dai coordinatori nazionali), sono stati creati e nominati due nuovi organi durante il primo incontro annuale della Joint Action:

Il Comitato Direttivo composto dai rappresentanti degli enti finanziatori/autorità sanitarie che contribuiscono al finanziamento del progetto principale (database delle malattie, enciclopedia, strutturazione del database, infrastrutture e coordinamento delle attività).

Il Comitato Consultivo Internazionale composto da esperti internazionali.

Questi tre organi garantiscono la coerenza del progetto, la sua evoluzione in relazione agli sviluppi tecnologici e alle necessità dei utenti finali e la sua sostenibilità.

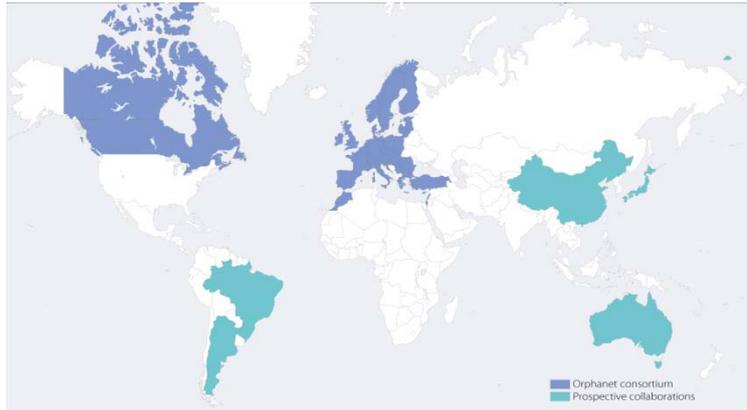
Attraverso la Joint Action e la nuova gestione, Orphanet si propone di razionalizzare i costi in relazione ai risultati, di diventare più user-friendly e di essere più sostenibile. Nonostante il numero ingente di sfide complesse e opportunità che si sono venute a creare con la Joint Action per i paesi facenti parte della rete di Orphanet, i partner del progetto si stanno mobilizzando tenendo sempre gli occhi puntati sull'obiettivo finale: migliorare le condizioni dei pazienti affetti dalle malattie rare e delle loro famiglie in Europa e non solo.

2.2 Allargamento della rete

Dalla sua fondazione, grazie alla qualità dei dati e alla sua reputazione, Orphanet si è esteso gradualmente negli anni fino a comprendere un totale di 35 paesi dall'est al sud del globo. Nel 2011, Orphanet si è spinto ulteriormente ad ovest estendendosi al Canada.

Il numero di paesi che desiderano entrare a far parte della rete cresce

annualmente, come conseguenza dei vantaggi di aderire a un sistema già consolidato rispetto all'incombenza di creare un sistema "de novo". Durante il 2011 sono state avviate delle negoziazioni con i seguenti paesi: Australia, Argentina, Brasile, Cina, Irlanda e Giappone.



2.3. Elenco dei partner con relativo campo d'azione

2.3.1. TEAM COORDINATORE

Il coordinamento della rete è gestito dal team coordinatore, Orphanet-France, i cui uffici sono situati al Service Commun 11 dell'INSERM (l'Istituto Nazionale francese per la Salute e la Ricerca Medica). L'INSERM svolge l'attività di coordinamento della rete di Orphanet dall'inizio del 1997.

Il team coordinatore è responsabile del coordinamento delle attività della rete, degli aspetti hardware e software legati al progetto, del database delle malattie rare e della redazione dell'enciclopedia, ed anche del controllo della qualità dei dati inseriti a livello nazionale.

Il team coordinatore si occupa inoltre dell'aggiornamento del database dei farmaci in fase di sviluppo, dalla designazione all'autorizzazione all'immissione in commercio, con i relativi dati sulla loro disponibilità a livello nazionale.

2.3.2. PARTNER

La realizzazione di un insieme di servizi può essere ottenuta solo attraverso il consolidamento dei dati raccolti a livello nazionale dagli SM. L'identificazione delle risorse specialistiche richiede una conoscenza approfondita delle istituzioni e degli enti nazionali per la ricerca e l'assistenza medica e delle diverse fonti. Tutti i coordinatori nazionali svolgono la loro attività in istituti di alto profilo in grado di fornire agli information scientist (tecnici dell'informazione) un ambiente lavorativo adeguato, che disponga di servizi segretariali e di archiviazione e che permetta l'accesso alla rete.

I partner sono responsabili della raccolta, validazione e dell'inserimento dei dati sulle sperimentazioni cliniche, sui laboratori di diagnosi, sui centri specializzati, sui progetti di ricerca, sui registri, e sulle associazioni di pazienti.

Elenco degli istituti partner di Orphanet:

Armenia: Center of Medical genetics and Primary Health Care of Armenia

Austria: Gesundheit Osterreich GmbH Medizinische Universitat Wien

Belgio: Federal Public Service health, Food Chain Safety and Environment
 Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid, Institut de Santé Publique

Bulgaria: Bulgarian association for Promotion of Education and Science

Canada: Mc Gill University

Cipro: Archbishop Makarios II Hospital

Croazia: Zagreb University

Danimarca: University Hospital of Aarhus

Estonia: University of Tartu

Francia: Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)

Finlandia: The Family Federation of Finland - (Väestöliitto)

Germania: Medizinische Hochschule Hannover

Grecia: Institute of Child Health Athens

Ungheria: National Center for Healthcare Audit and Improvement

Irlanda: National Centre for Medical Genetics

Israele: Tel Aviv University

Italia: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

Lettonia: The National Health Service

Libano: Université Saint Joseph Beyrouth

Lituania: Vilnius University Hospital Santariskiu Klinikos Centre for Medical Genetics

Lussemburgo: Ministère de la Santé du Luxembourg

Marocco: Department of Medical Genetics, Institut National d'Hygiène du Maroc

Norvegia: Department for Rehabilitation and RD, Norwegian directorate of Health

Paesi Bassi: Academisch ziekenhuis Leiden- Leids Universitair Medisch Centrum

Polonia: Instytut Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka

Portogallo: Instituto de Biologia Molecular e Celular

Regno Unito: The University of Manchester

Repubblica Ceca: Univerzita Karlova v Praze, Charles University in Prague

Romania: Universitatea de Medicina si Farmacie «Grigore. T. Popa»

Serbia: Institute of Molecular Genetics and genetic Engineering - Belgrade University

Slovacchia: Children's University Hospital in Bratislava

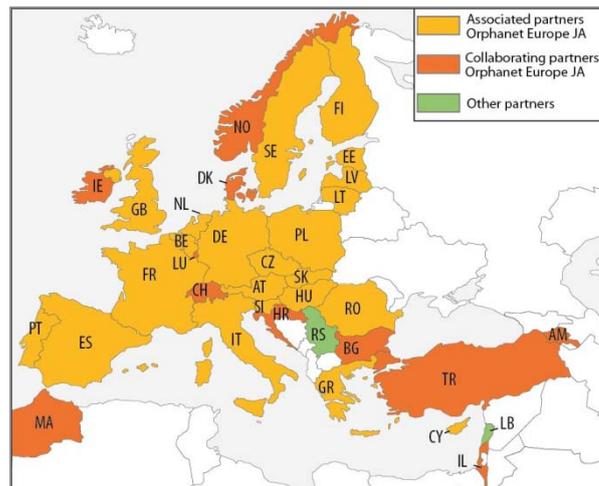
Slovenia: Univerzitetni Klinicni Center Ljubljana, University Medical Centre Ljubljana

Spagna: Centro de investigation biomedica en Red de Enfermedades Raras
 Ministry of Health and Social policy

Svezia: Karolinska Institutet

Svizzera: Division of Genetic Medicine - University Hospitals Geneva

Turchia: Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul



3. Evoluzione dei contenuti del database

Il database delle malattie e dei geni contiene **8.461 malattie o gruppi di malattie** e i loro sinonimi.



Epidemiologia:

- 3.747 malattie con dati sulla prevalenza
- 3.800 malattie con dati sulla modalità di trasmissione
- 3.642 malattie con dati sull'età di esordio

Sindrome di Joubert

Numero Orpha	: ORPHA475
Prevalenza delle malattie rare	: 1-9 /100 000
Trasmissione	: Autosomica recessiva
Età di esordio	: Neonatale/prima infanzia
Codice CIM 10	: Q04.3
Numero MIM	: 213300 [?] 610688 [?] 612291 [?] 614173 [?] 614424 [?] 614464 [?]

3.504 malattie classificate mediante l'ICD10
3.776 malattie con numero OMIM

2.543 geni associati a 2.544 malattie, comprendenti:

- 2.480 geni con link a UniProt
- 2.521 geni con riferimenti OMIM
- 2.512 geni con link a Genatlas
- 2.543 geni con link a HGNC

L'enciclopedia di Orphanet contiene:

- 2.845 abstract in francese
- 3.077 abstract in inglese
- 2.475 abstract in tedesco
- 2.714 abstract in italiano
- 2.101 abstract in spagnolo
- 268 abstract in portoghese

1.148 abstract nuovi o aggiornati o definizioni redatti durante il 2011

malattia	> Classificazione() (7)
	> Gene() (7)
	> Pubblicazioni in PubMed [?]
	> Altri siti (9)
Risorse mediche per questa malattia	> Centri specializzati
	> Test diagnostici
	> Associazioni
	> Farmaco() orfani
Attività di ricerca su questa malattia	> Network (26)
	Quaderni di Orphanet
	> Prevalenza delle malattie rare
	> Farmaci orfani in Europa
	Partecipare/informare
	> Leggere la newsletter
	> Leggere il OJRD [?]
	> Registra la tua attività

2.373 malattie con link a Pubmed

9.051 link esterni per 2.599 malattie

2.700 malattie con segni clinici correlati

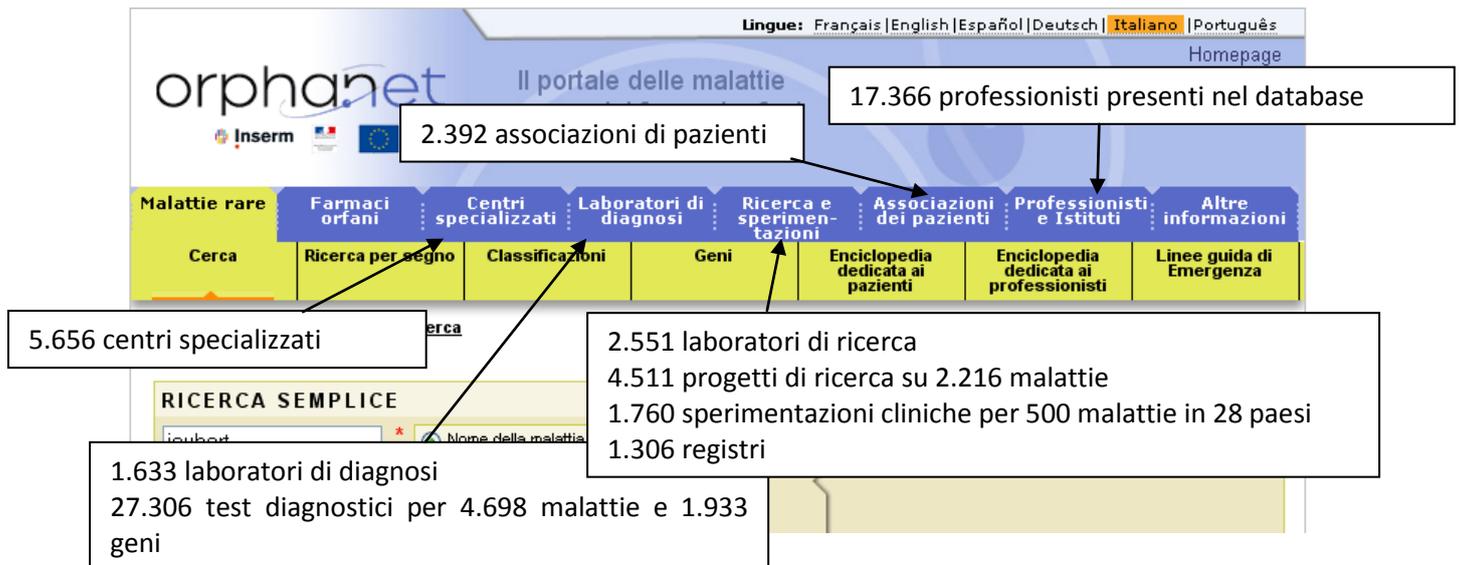
573 articoli in francese, tra cui 113 dedicati al grande pubblico e 34 linee guida di emergenza
728 articoli in inglese, tra cui 9 linee di emergenza

Informazioni dettagliate	
Articolo per il grande pubblico	Français [?] (2007,pdf)
Guida per il test diagnostico	Français [?] (2009,doc) English [?] (2011,pdf)

Il database delle sostanze e dei farmaci orfani contiene i seguenti dati:

- 961 sostanze associate a 1.137 designazioni orfane (UE e USA)
- 133 autorizzazioni all'immissione in commercio (tra cui 62 successive a una designazione orfana e 71 senza precedente designazione orfana)
- 150 autorizzazioni all'immissione in commercio negli Stati Uniti
- queste sostanze hanno una designazione/indicazione per oltre 550 malattie rare

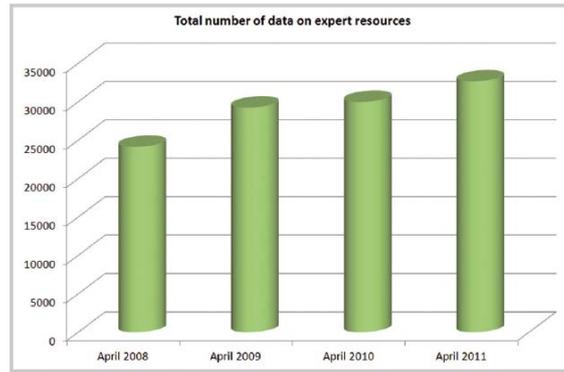
L'insieme dei servizi nei 36 paesi di Orphanet si caratterizza per la presenza dei seguenti dati:



La raccolta dei dati di Orphanet avviene in 36 paesi:

Armenia, Austria, Belgio, Bulgaria, Canada, Cipro, Croazia, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Ungheria, Irlanda, Israele, Italia, Lettonia, Libano, Lituania, Lussemburgo, Marocco, Norvegia, Paesi Bassi, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Romania, Serbia, Slovacchia, Slovenia, Spagna, Svezia, Svizzera, Tunisia e Turchia.

La raccolta dati e/o gli aggiornamenti annuali sono gestiti dai team a livello nazionale, in presenza di finanziamenti sufficienti per un professionista dedicato, o dal team coordinatore per conto di alcuni team nazionali. Nel 2011, i paesi che si sono occupati della raccolta e dell'aggiornamento dei dati a livello nazionale sono stati il Belgio, la Francia, la Germania, l'Italia, i Paesi Bassi, il Portogallo, il Regno Unito (e l'Irlanda), la Spagna e la Svizzera.



Numero complessivo dei dati relativi alle risorse specialistiche presenti nel database di Orphanet suddivise per anno

Nel complesso, la quantità totale dei dati relativi ai servizi specialistici ha avuto un incremento maggiore nel 2011 rispetto agli anni precedenti. Inoltre, è stata migliorata la qualità dei dati presenti nel database poiché, dall'aprile del 2011, è stato incaricato un responsabile della qualità per la gestione totale della qualità dei dati e i processi di validazione sono concordati con le autorità sanitarie nazionali degli SM.

4. Prodotti e servizi di Orphanet

4.1. Nuove funzionalità del sito di Orphanet sviluppate nel 2011

Il sito è diventato più user-friendly e interattivo, con una migliore diffusione dei dati, grazie all'implementazione del database di Orphanet con 4 nuove funzionalità.

4.1.1. ORPHADATA

Con l'aumento della notorietà di Orphanet in qualità di fonte di riferimento per la ricerca delle informazioni sulle malattie rare, sono pervenute un numero crescente di richieste di dati. Il servizio Orphadata.org è stato creato per assicurare la diffusione della nomenclatura delle MR di Orphanet e per massimizzare l'utilizzo delle informazioni sui servizi specialistici presenti nel database. Da giugno 2011 è direttamente accessibile su Orphadata la totalità dei dataset di Orphanet in un formato riutilizzabile.

Orphadata è finanziato dalla DG SANCO mediante i contratti RD Portal e Joint Action europea di Orphanet. Ulteriori finanziamenti sono forniti dalla GSK. I dataset rappresentano un'estrazione parziale dei dati contenuti in Orphanet e sono aggiornati mensilmente. Liberamente accessibili in sei lingue (inglese, francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo), i dataset di Orphadata comprendono:

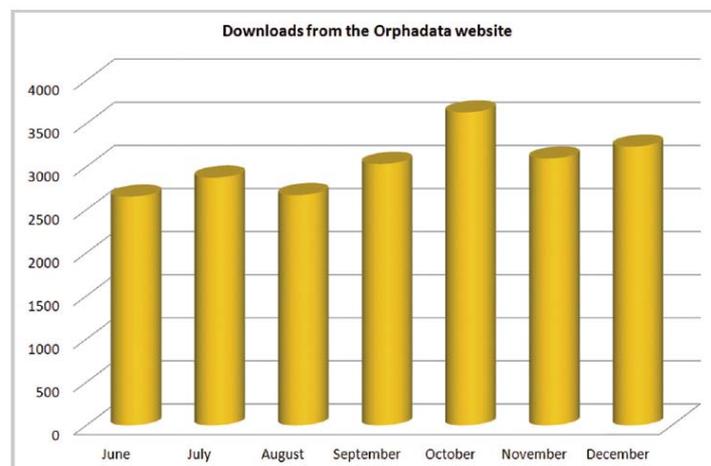
- Un elenco delle malattie rare con i riferimenti OMIM, ICD-10 e i geni (link a HGNC, OMIM, UniProtKB e Genatlas)

- Una classificazione delle malattie rare stabilita da Orphanet sulla base di quelle già esistenti pubblicate da esperti
- I dati epidemiologici relativi alle malattie rare in Europa (prevalenza, età media all'esordio, età media al decesso) pubblicati nella letteratura
- Un elenco dei segni e dei sintomi associati a ciascuna malattia, con la relativa frequenza all'interno della stessa malattia

È anche possibile, su richiesta, accedere ad altri tipi di dati presenti su Orphanet, come:

- Un elenco dei farmaci orfani con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana dell'EMA (European Medicines Agency; Agenzia Europea per i Medicinali) all'autorizzazione europea all'immissione in commercio, linkate alle relative malattie
- Le descrizioni delle malattie rare in sei lingue (inglese, francese, tedesco, italiano, spagnolo, portoghese)
- Gli URL di altri siti che forniscono informazioni su specifiche malattie rare
- Un elenco dei servizi specialistici in ciascuno dei paesi che fanno parte della rete di Orphanet, comprendente informazioni sui centri specializzati, sui laboratori di diagnosi, sui progetti di ricerca, sulle sperimentazioni cliniche, sui registri di pazienti, sui registri di mutazione, e sulle associazioni di pazienti nel campo delle malattie rare.

In Orphadata è disponibile un manuale per gli utenti che definisce e descrive gli elementi all'interno dei dataset. Orphadata intende favorire la ricerca e lo sviluppo e diffondere la nomenclatura di Orphanet a livello mondiale. Da giugno 2011 sono stati scaricati più 21.000 dataset, con una media di 3.000 dataset scaricati al mese.



Numero totale dei dataset scaricati dal sito di Orphadata

4.1.2. TRADUZIONE DEL SITO DI ORPHANET IN PORTOGHESE

Il sito internazionale e il database sono stati tradotti in portoghese. Dal 23 febbraio 2011 gli utenti del Portogallo e del Brasile possono accedere a tutte le informazioni anche nella loro lingua. Sin dal suo lancio la versione portoghese del sito si è distinta per un altissimo numero di visite.



Panoramica sulle visite della versione portoghese del sito web di Orphanet nel 2011

Infatti, le pagine di Orphanet in portoghese sono state visitate 310.000 volte dopo il lancio nel febbraio del 2011.

4.1.3. INTERATTIVITÀ

Nel 2011 è stata implementata l'interattività per la condivisione delle informazioni su Orphanet. È disponibile in tutte le lingue del sito un riquadro per la condivisione, nella parte inferiore delle pagine dedicate alle descrizioni delle malattie sul sito internazionale. Il pulsante "Commenta" è stato aggiunto in fase beta test nella versione francese del sito al fine di valutare il futuro workflow, prima di rendere quest'opzione disponibile anche nelle altre lingue. I commenti creati tramite il pulsante "Commenta" sono inviati a un coordinatore e non sono quindi visibili online.

orphanet The portal for rare diseases and orphan drugs

Homepag Hel Contact u

Languages : Français | **English** | Español | Deutsch | Italiano | Português

Rare diseases Orphan drugs Expert centres Diagnostic tests Research and trials Patient organisations Professionals and institutions Other information

Search Search by sign Classifications Genes Encyclopaedia for patients Encyclopaedia for professionals Emergency guidelines

Homepage » Rare diseases » Search Sélectionner une langue Print

Fourni par Google Traduire

SIMPLE SEARCH

Gingival fibromatosis - f

Ⓞ Disease name → OK

Ⓞ Gene name or symbol

Ⓞ MIM number

Ⓞ ICD 10 code

Ⓞ Orpha number

OTHER SEARCH OPTION(S)

> Alphabetical list

:: Gingival fibromatosis - facial dysmorphism

Orpha number : ORPHA2025 Synonym(s) : -

Prevalence of rare diseases : <1 /1 000 000

Inheritance : Autosomal recessive

Age of onset : Neonatal/infancy

ICD 10 code : -

MIM number : 228560.1-1

SUMMARY

Gingival fibromatosis - facial dysmorphism is a very rare syndrome characterized by the association of gingival fibromatosis and craniofacial dysmorphism. It has been described in two sibs. Craniofacial dysmorphism consists of relative macrocephaly, bushy eyebrows with synophrys, hypertelorism, downslanting palpebral fissures, flattened nasal bridge and high arched palate. The patients have normal intellect. The condition seems to be hereditary, transmitted as an autosomal recessive trait. *Author: Orphanet (October 2010)*.

Additional information

Further information on this disease

- > Classification(s) (3)
- > Gene(s) (0)
- > Other website(s) (0)

Health care resources for this disease

- > Expert centres (163)
- > Diagnostic tests (0)

4.1.4. IMPLEMENTAZIONE DELLE INDICAZIONI TERAPEUTICHE

Le indicazioni terapeutiche delle sostanze contenute nei farmaci orfani sono disponibili online in una sezione informativa dettagliata sull'autorizzazione all'immissione in commercio.

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there are navigation tabs for 'Rare diseases', 'Orphan drugs', 'Expert centres', 'Diagnostic tests', 'Research and trials', 'Patient organisations', 'Professionals and institutions', and 'Other information'. Below these, there are search options: 'Search', 'List of Orphan Designations', 'List of Orphan Drugs with MA', 'List of Substances', 'List of Drugs', and 'Register / Update your activity'. The main content area displays search results for 'fabr'. It includes a table with the following information:

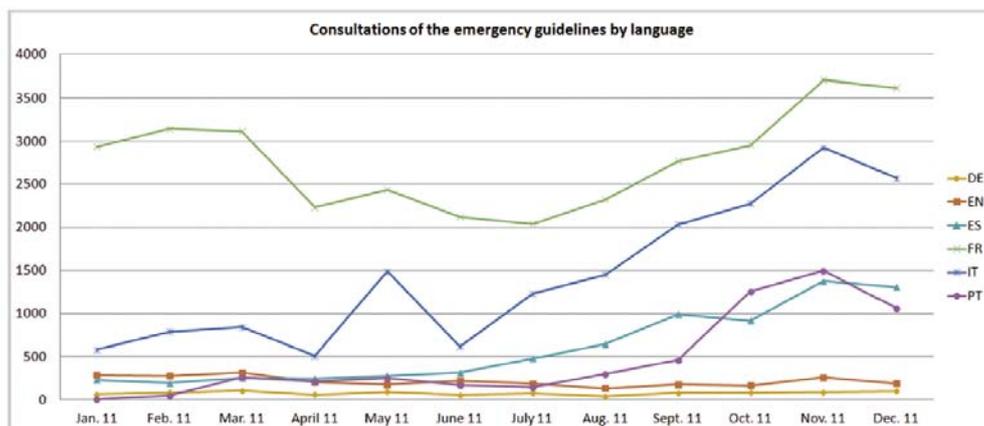
Tradename	: FABRAZYME	EU Number	: EU/1/01/188/...
ATC code	: A16AB04	MA date	: 03/08/2001
Orpha number	: ORPHA131340	MA holder	: GENZYME EUROPE B.V.

Below the table, there is a section for 'THERAPEUTIC INDICATION' which states: 'Fabrazyme is indicated for long-term enzyme replacement therapy in patients with a confirmed diagnosis of Fabry disease (α-galactosidase A deficiency)'. There are also links for 'European Public Assessment Report' and 'Additional information'.

4.2. Evoluzione dei prodotti e servizi sviluppati in precedenza

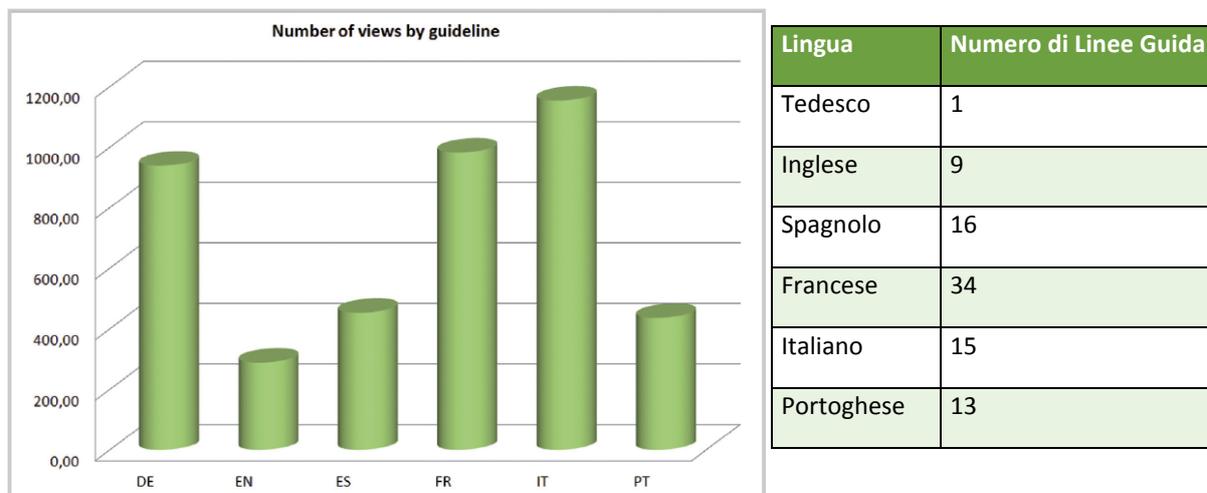
4.2.1. IMPLEMENTAZIONE DELLE LINEE GUIDA DI EMERGENZA

Queste linee guida pratiche sono state elaborate in collaborazione con i centri di riferimento francesi e le associazioni di pazienti e sottoposte a peer-review da parte di esperti in medicina di emergenza, appartenenti alle più affermate società scientifiche: sono al momento disponibili in francese 34 linee guida di emergenza. Dal 2010 è in corso la traduzione nelle altre quattro lingue (inglese, tedesco, italiano e spagnolo) e dal 2011 in portoghese. Attualmente sono disponibili online 9 linee guida in inglese, 16 in spagnolo, 15 in italiano, 13 in portoghese e una in tedesco. Sono state pubblicate 33 nuove linee guida rispetto al 2010.



Consultazione delle linee guida di emergenza per lingua nel 2011

Nel 2011 le linee guida sono state visualizzate 67.000 volte: rispetto al 2010, durante il quale sono state visualizzate 37.000 volte, si è verificato in un anno un incremento dell'80%. Quest'aumento generalizzato è dovuto alla traduzione della sezione nelle altre lingue.

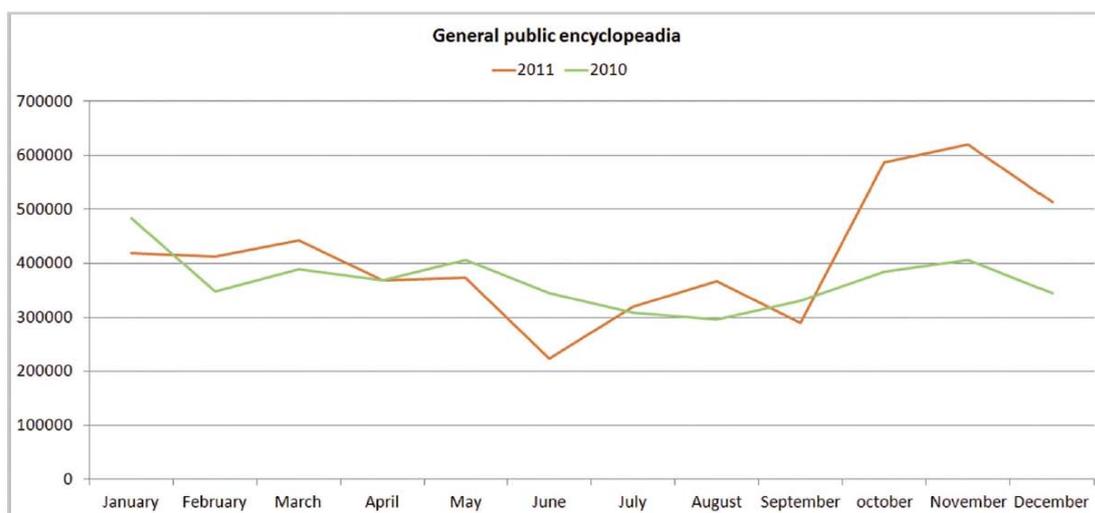


Numero di linee guida consultate per lingua

Il numero di consultazioni delle linee guida dimostra il grande successo di questa raccolta in alcune lingue, come il francese e l'italiano. Nonostante sia disponibile una sola linea guida in tedesco, è consultata frequentemente. La raccolta delle linee guida è in corso di implementazione in spagnolo e portoghese e necessita di una maggiore attenzione da parte della comunità delle malattie rare. Dall'altra parte, il numero deludente di consultazioni in inglese potrebbe essere dovuto all'esistenza di una vasta gamma di documenti equivalenti elaborati in questa lingua dalle società scientifiche. Per evitare lo spreco di tempo e lavoro, entrambi tenuti in grande considerazione dalla comunità delle malattie rare, Orphanet sta avviando delle collaborazioni con diverse società scientifiche per attivare dei link alle risorse valide già esistenti.

4.2.2. IMPLEMENTAZIONE DELL'ENCICLOPEDIA PER IL GRANDE PUBBLICO

In origine si trattava di un progetto francese finalizzato a fornire informazioni complete, veritiere e aggiornate ai pazienti e ai loro familiari sulle malattie rare di cui sono affetti. Si prevede la loro traduzione nelle altre lingue nel 2012 e la pubblicazione di articoli per il grande pubblico redatti da centri specializzati o dalle associazioni di pazienti (elaborati in conformità a metodi attendibili) nelle diverse lingue.



Download per mese dall'enciclopedia per il grande pubblico, confronto 2010-2011

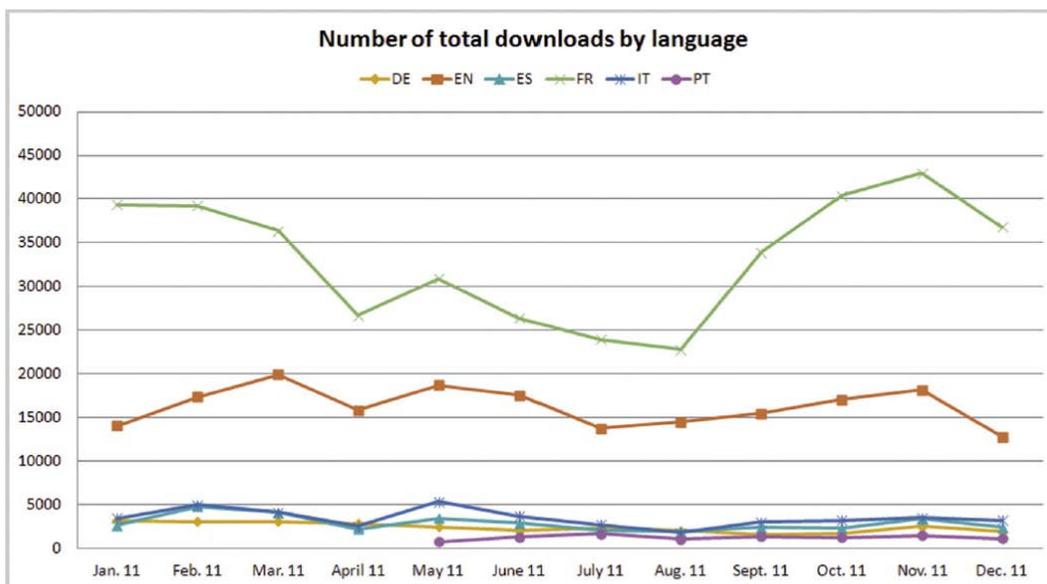
A dicembre 2011 i testi online erano 113. I documenti parte di questa enciclopedia sono stati scaricati più di 410.000 volte al mese, con un volume complessivo di 4.950.000 download nel 2011 e un aumento del 12% rispetto al 2010.

4.2.3. I QUADERNI DI ORPHANET

I Quaderni di Orphanet sono una serie di relazioni che forniscono dati esaurienti su diversi argomenti rilevanti per tutte le malattie rare. Nuove relazioni sono regolarmente pubblicate online e aggiornate periodicamente. È necessario utilizzare Acrobat Reader per consultare le relazioni, in quanto sono pubblicate in formato PDF. Sono accessibili dall'home page del sito. Segue l'elenco de "I Quaderni di Orphanet" pubblicati in inglese:

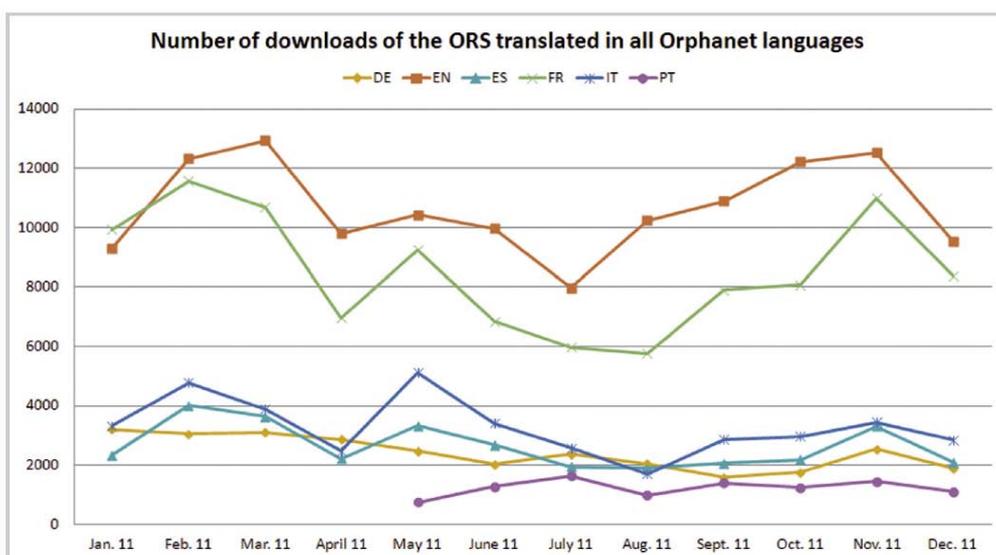
- Prevalenza o numero dei casi pubblicati elencati in ordine alfabetico per malattia (in sei lingue)
- Malattie elencate per prevalenza decrescente o numero di casi pubblicati (in sei lingue)
- Registri di pazienti in Europa (in inglese)
- Progetti di ricerca europei e network clinici (in inglese)
- Elenco dei farmaci orfani in Europa (in sei lingue)
- Relazioni delle attività svolte (in sei lingue)
- Questionario di gradimento per gli utenti di Orphanet (in inglese)
- Questionario di gradimento per i lettori di OrphaNews Europe (in inglese)

È data evidenza di queste pubblicazioni in OrphaNews Europe, la newsletter di EUCERD, a cui sono iscritti oltre 14.000 lettori. Tutti i Quaderni di Orphanet sono pubblicati sull'home page del sito.



Numero dei download totali per lingua

È stato riscontrato un ingente download de "I Quaderni di Orphanet": nel 2011, sono stati consultati più di 710.000 volte, con un aumento del 25% rispetto al 2010 (circa 570.000 download).



Numero dei download de "I Quaderni di Orphanet" tradotti in tutte le lingue del sito

La comparazione del numero di dowload tra le diverse lingue ha mostrato che la raccolta è consultata maggiormente in francese e in inglese. La minore consultazione nelle altre lingue potrebbe essere spiegata dalla mancanza di visibilità de "I Quaderni di Orphanet" sul sito. Questa criticità sarà risolta con la messa online della nuova home page di Orphanet nel 2012.

4.2.4. IL SUCCESSO DELL'ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, UNA RIVISTA ELETTRONICA A LIBERO ACCESSO DISPONIBILE SU INTERNET GRAZIE A BIOMED CENTRAL (WWW.OJRD.COM)



L'OJRD è stata inclusa in Medline alla fine del suo primo anno di vita ed è stata selezionata da Thompson Scientific dopo soli due anni di pubblicazione, facendo sì che l'OJRD ottenesse un impact factor di 1,3 a giugno 2008, di 3,14 a giugno 2009, 5,83 a giugno 2010 e 5,93 nel 2011.

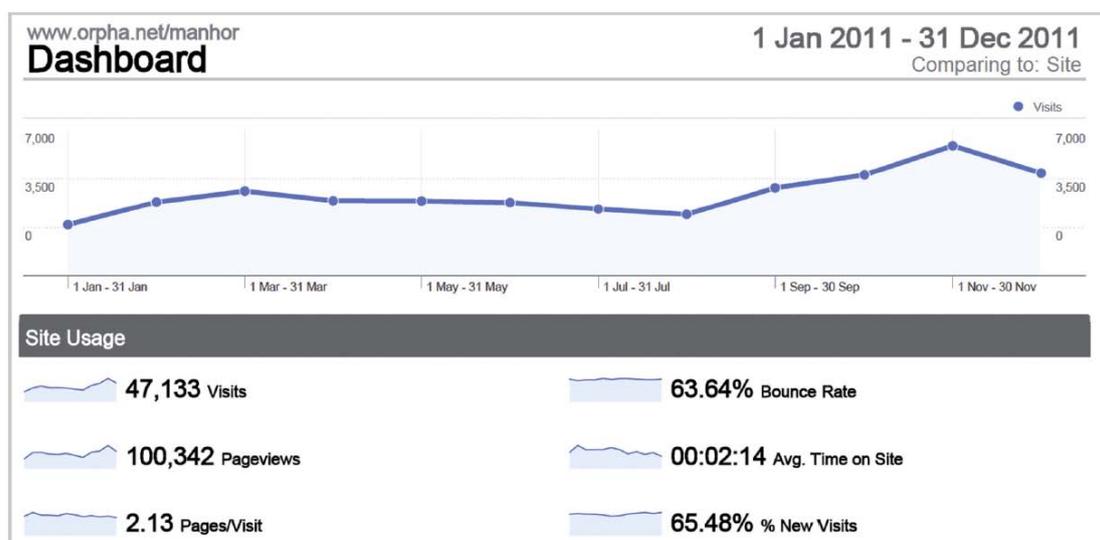
Nel 2011, sono stati sottoposti alla rivista 237 articoli per la pubblicazione, il doppio rispetto al numero dell'anno precedente. Di questi 237 ne sono stati accettati e pubblicati 89.

4.2.5. I SITI WEB NAZIONALI DI ORPHANET

Al fine di poter includere Orphanet tra gli strumenti essenziali per i piani e le strategie nazionali dedicati alle malattie rare, l'attuale impostazione del portale internazionale disponibile in sei lingue è stata utilizzata come modello per la creazione di minisiti su misura per ciascun paese nella/-e propria/-e lingua/-e nazionale/-i.

I siti web nazionali permettono a ciascun paese partner di avere a disposizione uno strumento per la pubblicazione di informazioni nella propria lingua. Le pagine nazionali contengono informazioni sugli eventi e le notizie di rilevanza nazionale, danno accesso ai documenti istituzionali nazionali relativi alle MR e ai farmaci orfani e a "I Quaderni di Orphanet". È stato sviluppato un strumento per la creazione e l'aggiornamento di specifiche pagine per ciascun paese, in tutte le lingue e tutti gli alfabeti. Oltre alla diffusione delle informazioni a livello nazionale, queste pagine permettono di accedere al database internazionale nelle sei lingue. Si tratta solo di una soluzione parziale al problema relativo all'identificazione di risorse per la traduzione completa di tutto il sito.

Al 31 dicembre 2011 sono disponibili online 23 siti web nazionali: Austria, Bulgaria, Estonia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Irlanda, Israele, Italia, Lituania, Paesi Bassi, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Serbia, Slovacchia, Slovenia, Spagna, Svezia, Svizzera e Turchia. Rispetto al 2010 sono presenti 18 nuovi siti.



Panoramica sulle visite dei 23 siti web nazionali di Orphanet nel 2011

L'aumento complessivo del numero delle visite, prendendo in considerazione la totalità dei siti, riflette l'incremento del numero di siti nazionali pubblicati e anche un aumento della consapevolezza dell'esistenza di specifiche pagine nazionali da parte degli utenti.

5. Utenti

5.1. Indicizzazione attraverso i motori di ricerca

La rilevanza del sito www.orpha.net può essere valutata attraverso il numero di risultati ottenuti cercando il nome del sito in Google, ovvero 2.060.000 risultati. In confronto, per il sito della NORD si hanno 1.230.000 risultati, per il sito GeneClinics 288.000 e per il sito dell'INSERM 1.010.00.

Il sito di Orphanet permette di raggiungere un vasto pubblico. Nel 2011 Google ha indicizzato 1.260.000 documenti e pagine appartenenti al dominio web www.orpha.net, che è più stabile rispetto a un anno fa.

L'accesso al sito di Orphanet avviene prevalentemente attraverso i motori di ricerca (81,1% delle visite, secondo Google Analytics: di cui il 77,5% attraverso Google). Il 10,1% degli utenti si collega al sito attraverso altri siti, mentre il restante 8,8% rappresenta le visite dirette a Orphanet (ad esempio attraverso i segnalibro o i preferiti).

La ricchezza del sito fa sì che, nella stragrande maggioranza delle visite, la ricerca avvenga attraverso una vasta gamma di parole chiave molto diversificate (piuttosto che attraverso definite parole chiavi prevalenti). La parola chiave usata più frequentemente per accedere al nostro sito è "Orphanet" (7,4% delle visite). L'indicizzazione è effettuata attraverso parole chiave coda lunga : l'accesso al sito è garantito da più di 950.570 parole chiave diverse.



Distribuzione delle fonti di traffico (Fonte: Google Analytics, 1 gennaio 2011-31 dicembre 2011)

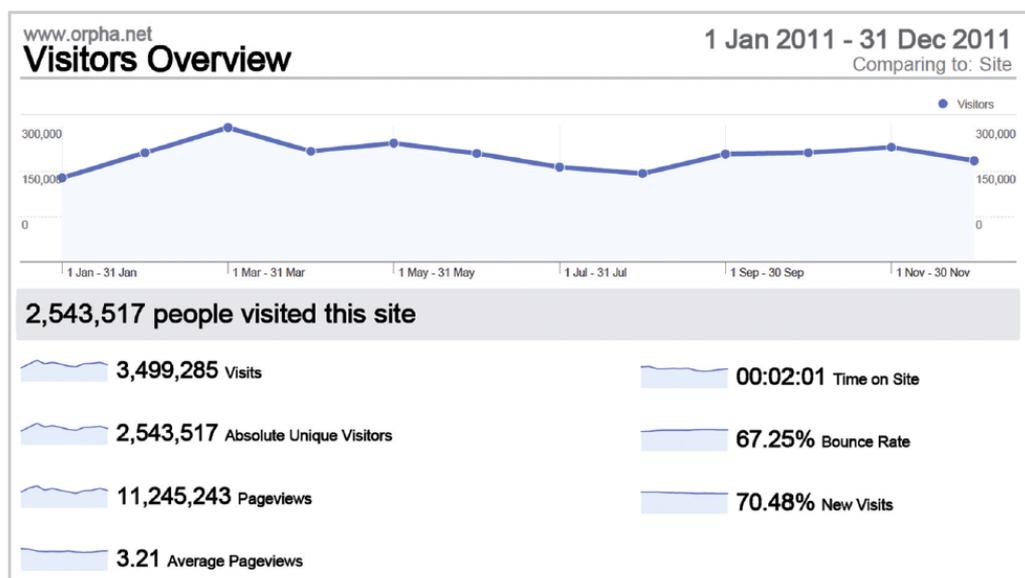
Da novembre 2009 Google Analytics permette di tracciare le visite degli utenti da dispositivi mobili (cellulari, iPad...). Nel 2011 questo tipo di visite hanno rappresentato il 4,96% del totale, con 173.692 visite. Nel 2010 erano solo l'1,56% (30.000 visite).



*Visite del sito di Orphanet via dispositivo mobile nel 2011
(Fonte: Google Analytics, 1 gennaio 2011-31 dicembre 2011)*

Concludendo, l'indicizzazione di Orphanet è soddisfacente e la fama del sito è data dalla ricchezza dei suoi contenuti.

5.2. Utenza del sito



*Visite del sito di Orphanet nel 2011
(Fonte: Google Analytics, 1 gennaio 2011-31 dicembre 2011)*

Nel 2011, sono state visualizzate più di 11.245.243 pagine, con una media al giorno di 30.800 pagine. La cifra è aumentata rispetto all'anno precedente del 40% (8.000.000 di visualizzazione nel 2010). Lo strumento Google Analytics non stima l'accesso diretto ai documenti PDF. Ciò nonostante l'accesso ai PDF rappresenta una modalità di accesso al sito che genera un volume consistente di visite: ogni mese, sono consultati 875.000 documenti PDF sul sito di Orphanet. Nel 2011 è stato stimato il download di 10.500.000 documenti, con un aumento del 2% rispetto al 2010 (870.000).

La distribuzione geografica degli utenti si riflette ancora in una varietà di fonti (211 fonti). Seguono i dieci paesi da cui proviene la maggior parte dell'utenza: Francia, Italia, Germania, Spagna, Stati Uniti, Brasile, Canada, Svizzera, Belgio e Messico.

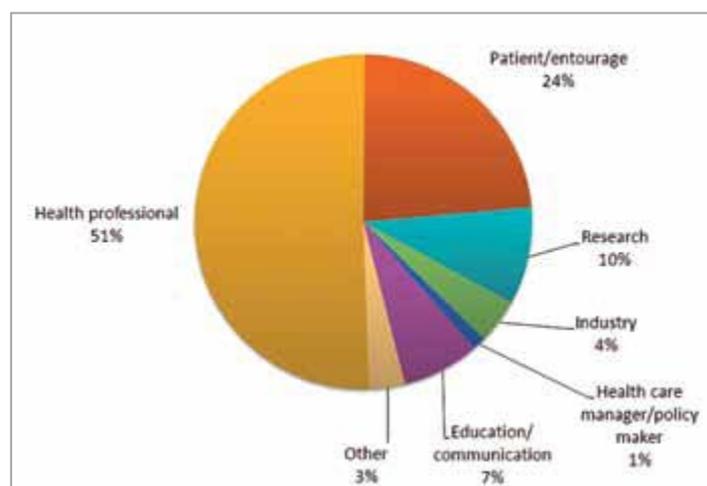
5.3. Tipo di utenti e modalità di uso

Il gradimento del portale da parte degli utenti è stato valutato attraverso la compilazione di un questionario (online da dicembre 2011). L'obiettivo era quello di ottenere almeno 1.000 questionari compilati per lingua. Orphanet ha utilizzato sempre la stessa metodologia negli ultimi 10 anni. Curiosamente, però, quest'anno si è dimostrato difficoltoso raggiungere la soglia dei 1.000 questionari compilati. Per questo motivo, si è deciso di chiudere il questionario alla soglia di 700 risposte ottenute. I risultati che seguono sono relativi ai questionari compilati in inglese.

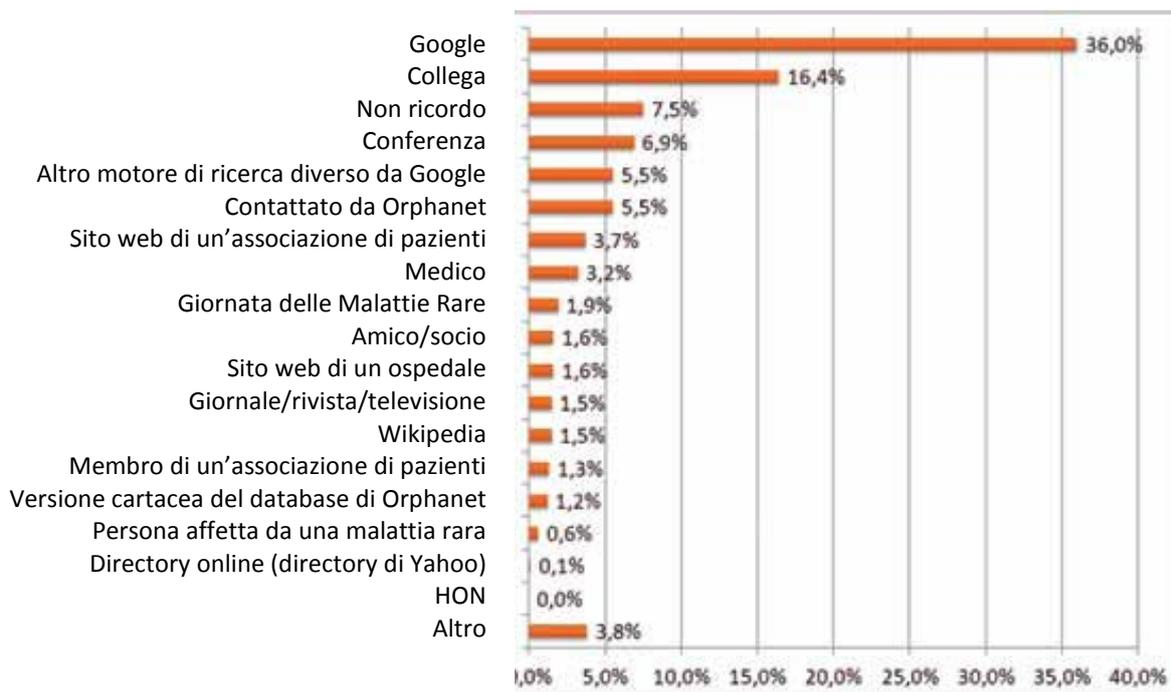
GLI UTENTI DEL SITO SONO:

- Professionisti della salute 50,7%
 - medici ospedalieri 29,3%
 - paramedici 7,8%
 - biologi 2,8%
 - farmacisti 1,5%
- Paziente/parente o amico 23,4%
- Ricercatori 9,4%
- Industria 4,3%
- Istruzione/comunicazione 7,4%
- Dirigenti/decisori politici del settore sanitario 1,3%
- Altro 3,4%

Questi risultati non si discostano dalle cifre del 2010.



GLI UTENTI VENGONO A CONOSCENZA DEL SITO NEI SEGUENTI MODI (UNA SOLA OPZIONE):



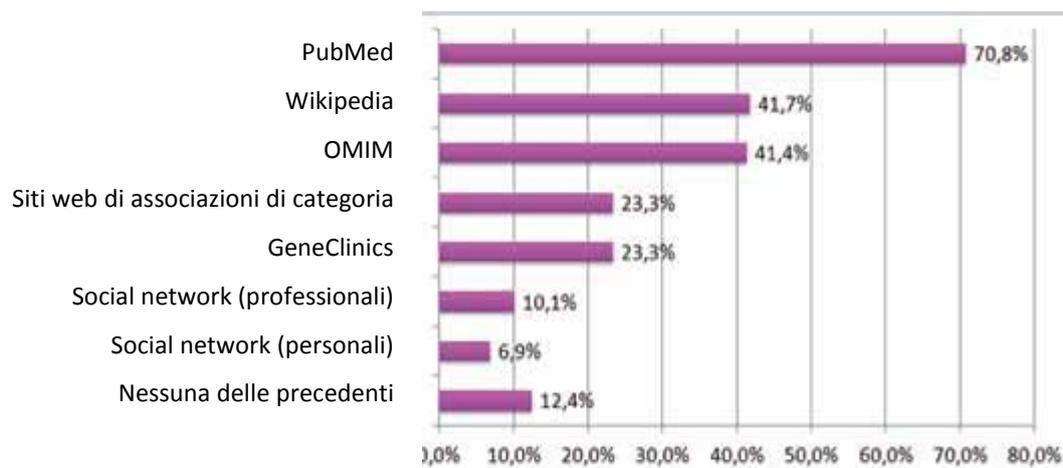
Questa domanda mirava a stabilire in che modo gli utenti venissero a conoscenza di Orphanet. Questi risultati non si discostano dalle cifre del 2010.

FREQUENZA CON CUI GLI UTENTI VISITANO IL STO:

- Prima visita 39,4 %
- Più di due volte l'anno 19,2%
- Più di due volte al mese 27,6%
- Più di due volte alla settimana 13,7%

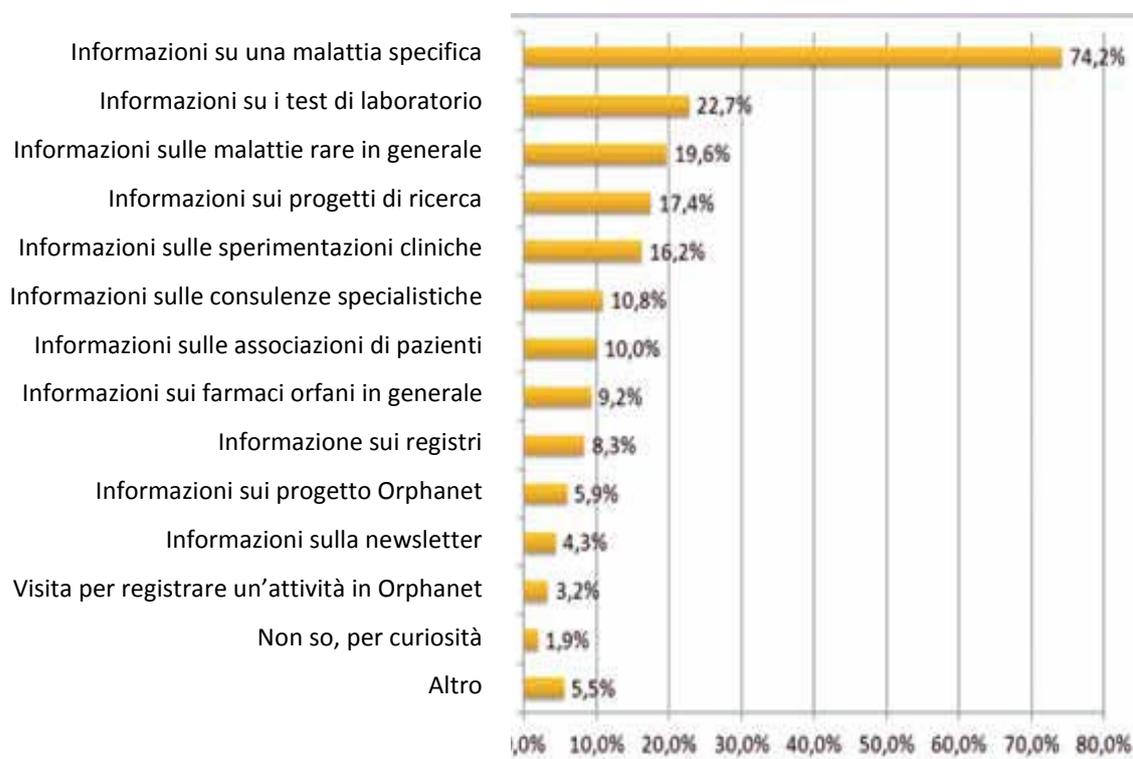
I nostri utenti sembrano essere più regolari. In base alle risposte, meno del 40% stava visitando Orphanet per la prima volta, con una diminuzione del 7% rispetto al 2010. Quel 7% si è andato a suddividere equamente tra le categorie "Più di due volte l'anno" e "Più di due volte al mese", con un conseguente incremento nel 2011, mentre il numero degli utenti che si collegano al sito frequentemente è rimasto tendenzialmente uguale (circa il 14%).

GLI ALTRI SITI USATI PER TROVARE INFORMAZIONI SULLE MALATTIE RARE (PIÙ DI UN'OPZIONE) :



Il riscontro a questa domanda mostra una chiara preferenza per PubMed come fonte supplementare per la ricerca di informazioni sulle malattie rare. Rispetto al 2010, l'utilizzo di fonti informative professionali, come PubMed od OMIM, è incrementato rispettivamente del 7,5 e del 6,5%.

INFORMAZIONI RICERCATE IN OCCASIONE DELLA VISITA DURANTE LA QUALE È STATO COMPILATO IL QUESTIONARIO (PIÙ DI UN'OPZIONE POSSIBILE) :



I risultati mostrano un trend preciso: la maggior parte degli utenti che ha risposto al questionario stava cercando informazioni su una specifica malattia. Rispetto al 2010, gli utenti sembrano ricercare con più frequenza informazioni sui progetti di ricerca e sulle sperimentazioni cliniche.

Circa il 55% degli utenti che ha compilato il questionario online ha scritto commenti, avanzato critiche e proposto suggerimenti per migliorare il sito o ci ha ringraziato per il nostro lavoro.

6. Rete: collaborazioni nazionali e internazionali di Orphanet

6.1. Collaborazione con la Commissione Europea

La Direttrice di Orphanet presiede il Comitato di Esperti sulle Malattie Rare dell'Unione Europea (EUCERD, www.eucerd.eu) svolgendo funzioni di Segretariato Scientifico.

6.2. Collaborazione con l'OMS

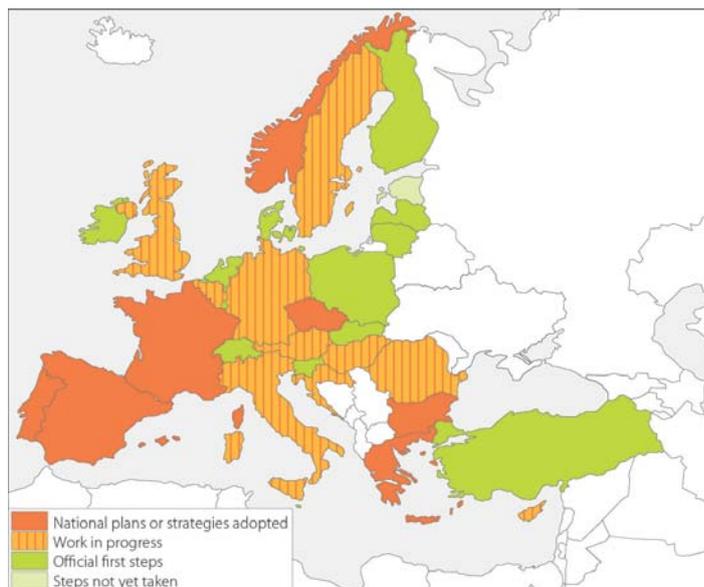
L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e Orphanet collaborano per la revisione della Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-11).

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) sta attualmente revisionando la Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-10). Lo scopo è quello di classificare le malattie, gli altri disturbi associati e le cause esterne alle malattie e alle lesioni per poter elaborare delle informazioni utili sul decesso, sulle malattie e sulle lesioni (mortalità e morbilità). Tuttavia, attualmente l'ICD-10 comprende solo 240 malattie, provviste di un codice specifico.

L'OMS ha nominato nell'aprile del 2007 un gruppo di esperti sulle malattie rare, presieduto dalla Dr.ssa Ségolène Aymé, a cui è stato dato l'incarico di verificare lo status di queste malattie all'interno del sistema di classificazione. Ad Orphanet è stato affidato il compito di raccogliere le informazioni necessarie per stabilire una prima bozza della classificazione ICD-11 sulle malattie rare, che sarà diffusa nell'aprile del 2012. La nuova versione dell'ICD sarà adottata nel 2014.

6.3. Collaborazione con le Autorità Sanitarie

I team di Orphanet partecipano attivamente alla stesura dei Piani Nazionali sulle Malattie Rare, in quanto riconosciuti come esperti a livello nazionale.



Paesi che hanno adottato piani o strategie nazionali sulle malattie rare: Bulgaria, Francia, Grecia, Norvegia, Portogallo, Repubblica Ceca e Spagna.

Lavori in corso: Austria, Belgio, Cipro, Croazia, Germania, Italia, Regno Unito, Romania, Svezia e Ungheria.

Primi passi ufficiali: Danimarca, Finlandia, Irlanda, Lettonia, Lituania, Lussemburgo, Malta, Paesi Bassi, Polonia, Slovacchia, Svizzera e Turchia.

Nessun passo intrapreso: Estonia.

6.4. Collaborazioni scientifiche e partnership con l'Industria

Inoltre, Orphanet è partner di altri progetti europei del 7° Programma Quadro (PQ7): RDPlatform (concluso ad aprile del 2011), CliniGene (concluso a dicembre 2011), Treat-NMD (concluso a dicembre 2011), ENCE (concluso ad aprile 2011) ed EuroGentest 2 fino al 2013.

Nel 2010 è stata istituita una partnership con GlaxoSmithKline (GSK). La partnership è stata rinnovata anche nel 2011. La casa farmaceutica, che ha di recente inaugurato una divisione dedicata alle malattie rare, desidera sostenere lo sviluppo del database e del sito web di Orphanet, considerati come risorse strategiche per l'industria.

È stata istituita una partnership con l'IUPHAR (International Union of Basic and Clinical Pharmacology) alla fine del 2011 con l'obiettivo di linkare con riferimenti incrociati Orphanet al database dei recettori e dei farmaci correlati dell'IUPHAR.

È stata istituita una partnership con l'Istituto Europeo di Bioinformatica (EBI) alla fine del 2011 per linkare con riferimenti incrociati il database di Orphanet alle fonti di dati relativi ai pathway biologici e genomici (Ensembl e Reactome).

È stata istituita una partnership con l'Unità di Biologia Molecolare e Genomica (Ispra, Italia) presso l'Istituto per la salute e protezione del consumatore – DG JRC Commissione Europea, al fine di analizzare i dati sui test genetici, raccolti da Orphanet (in collaborazione con EuroGentest), per mappare l'offerta di servizi nello SM e per analizzare l'offerta dei test rispetto agli standard di utilità definiti dalla Società tedesca di Genetica Umana e dall'Associazione francese dei genetisti molecolari.

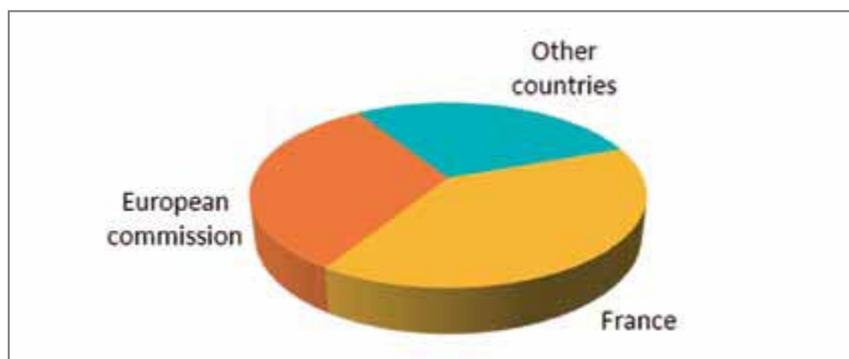
Nel 2011, in seguito alle richieste di utilizzo dei dati di Orphanet, pervenute tramite orphadat.org per fini di ricerca, sono state avviate partnership con i seguenti enti:

Enti a scopo di lucro: Bioexcel (DE), Booz Company GmbH (DE), CurrentMed (DE), GSK (FR), Sanofi (FR)

Enti non a scopo di lucro: Division of Biomedical Informatics, Cincinnati Children's Hospital Medical Center Departments of Pediatrics and Biomedical Engineering (US), Centro de Investigacion Principe Felipe (ES), University of Copenhagen (DK), NIH Human Genome Research Institute (NHGRI) (US), Centro Superior de Investigación en Salud Pública (ES), University of Georgia (US), Ministry for Health- the Elderly and Community Care (MHEC) (MT), Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen National Action league for People with Rare Diseases – NAMSE(DE), Instituto de Biomedicina y Biotecnología de Cantabria (IBBTEC) (ES), Joint Research Centre (JRC) (EC), Ciberer- Malaga University (ES).

7. Finanziamento

Il budget di Orphanet è stato di circa 3 milioni di euro nel 2011, provenienti da 13 differenti contratti in Francia e da diversi altri contratti in alcuni dei paesi partner.

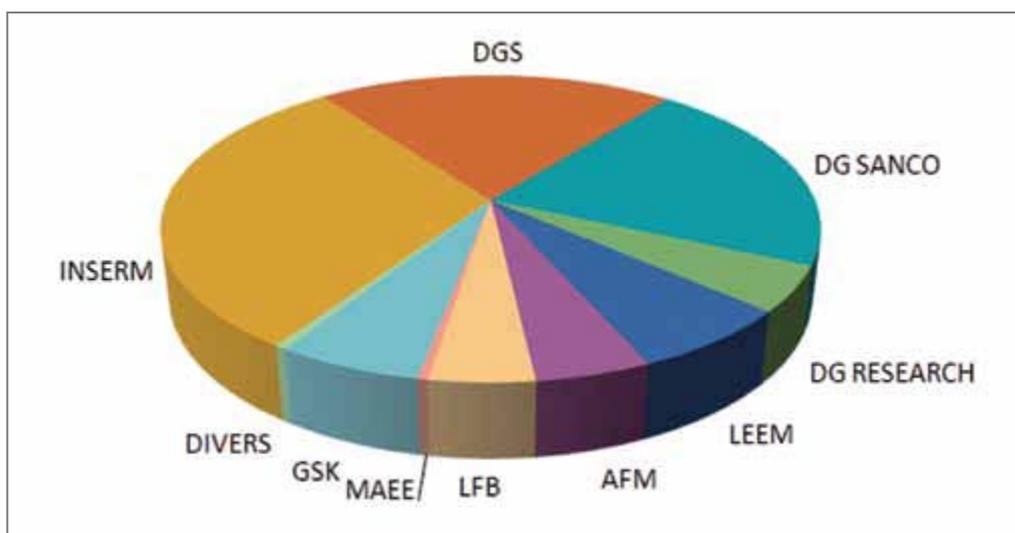


Budget complessivo di Orphanet nel 2011

Nel complesso, si distinguono il finanziamento delle attività principali di Orphanet e quello relativo alle attività dei team nazionali.

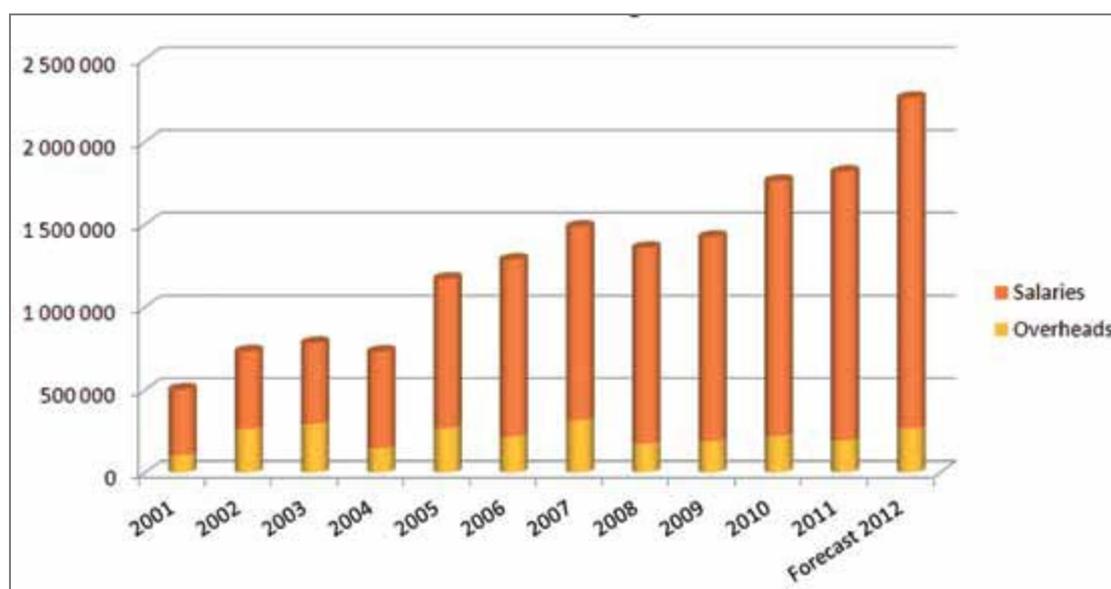
7.1. Finanziamento delle attività principali di Orphanet

Le attività principali di Orphanet riguardano l'infrastruttura, le attività di coordinamento (gestione, strumenti di gestione, controllo di qualità, elenco delle malattie rare, classificazioni e redazione dell'enciclopedia) e la comunicazione.



Finanziamento delle attività principali nel 2011

Negli ultimi 10 anni, il finanziamento delle attività principali di Orphanet è quadruplicato come riflesso della crescita del progetto.



Evoluzione del finanziamento delle attività principali nel periodo 2001-2012

Sebbene si sia registrato un aumento estremamente positivo negli anni, l'attuale budget è ancora troppo limitato in confronto alle necessità di manutenzione e aggiornamento di un database di tali dimensioni.

7.1.1. Finanziamenti europei

La Commissione Europea finanzia l'enciclopedia e la raccolta dei dati nei paesi europei (dal 2000, DG Salute Pubblica e Tutela dei Consumatori, grant N° S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 20091215 e dal 2004, DG Ricerca, grant N° LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230).

Nel 2011, Orphanet è stato finanziato dai seguenti contratti:

DG Sanco
RDPortal2 - 20091215
Orphanet Europe (RDPortal3-JA) - 20112206
DG Ricerca
RDPlatform - HEALTH-F2-2008-201230
Eurogentest2 - HEALTH-F4-2011-261469
Clinigene - LSHB-CT-2006-018933
ENCE - HEALTH-F2-2009-223355

7.1.2. Altre partnership per il finanziamento delle attività principali

	<p>L'“Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale” (Istituto Nazionale francese della Sanità e della Ricerca Medica) finanzia le attività principali di Orphanet. Il Dipartimento dei Servizi Informatici (DSI), presso l'Inserm, ospita i server di Orphanet. L'Inserm Transfert si occupa della gestione delle autorizzazioni per il trasferimento della proprietà intellettuale in relazione ai dati di Orphanet.</p>
	<p>La Direzione Generale francese per la Sanità (DGS) finanzia le attività principali di Orphanet.</p>
	<p>La Commissione Europea finanzia il database della malattie, l'enciclopedia in inglese, il coordinamento, la comunicazione e la parte informatica del progetto.</p>
	<p>La "caisse nationale de solidarité pour l'autonomie" finanzia l'indicizzazione delle malattie rare con i termini della classificazione internazionale del Funzionamento, Disabilità e Salute (ICF)</p>
	<p>L'“Association Française contre les Myopathies” (Associazione francese contro le miopatie) finanzia OrphaNews France, OrphaNews Europe e la raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.</p>
	<p>La “Fondation des Entreprises du Médicament” (Fondazione francese delle Società farmaceutiche) finanzia la raccolta dei dati sui farmaci orfani e sulle sperimentazioni cliniche.</p>
	<p>La GlaxoSmithKline finanzia l'implementazione delle annotazioni sulle malattie e il libero accesso a questo tipo di dati.</p>
	<p>Il Ministero degli Affari Esteri francese finanzia la cooperazione con il Canada.</p>

7.1.3. Partnership in corso di tipo non finanziario a supporto delle attività principali

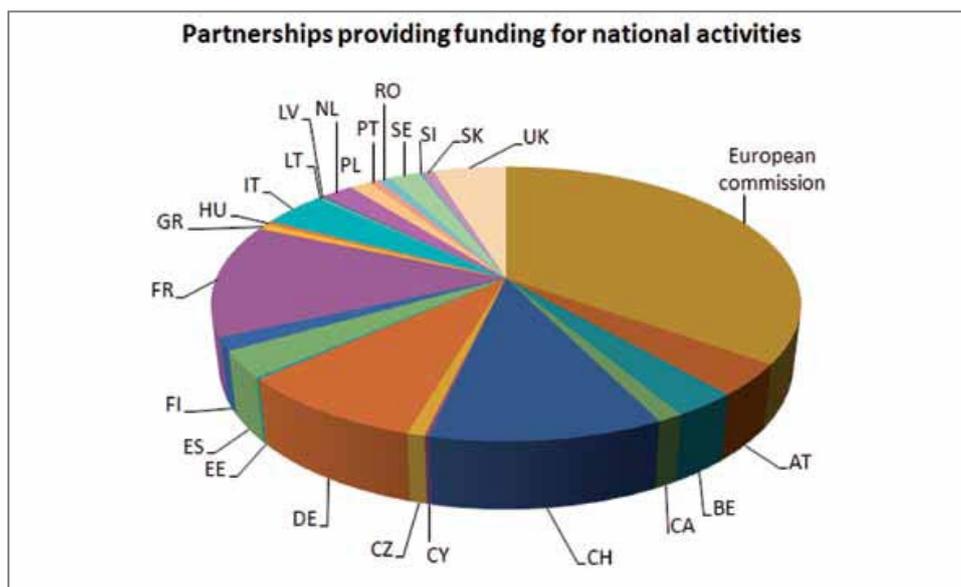
	Orphanet collabora con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) al progetto di revisione della Classificazione Internazionale delle Malattie.
	Genatlas collabora con Orphanet all'aggiornamento dei dati sui geni implicati nelle malattie rare.
	UniProt KB collabora con Orphanet all'aggiornamento dei dati sui geni associati alle proteine implicate nelle malattie rare.
	EuroGentest collabora con Orphanet relativamente alla gestione della qualità nei laboratori di diagnosi.

7.2. Partnership con o senza stanziamento di fondi per l'attività dei team nazionali

Le attività dei team nazionali di Orphanet sono finanziate anche dalle istituzioni nazionali, da specifici contratti e/o da collaborazioni. Nei paesi europei, la raccolta dati a livello nazionale è inoltre finanziata dalla Commissione Europea.

7.2.1. Partnership di tipo finanziario a supporto delle attività dei team nazionali

Partner istituzionali ospitano le attività dei team nazionali di Orphanet e contribuiscono al progetto attraverso l'assegnazione di un budget e l'impiego di professionisti. Per i paesi europei, questa tipologia di partner è definita come "Partner Associato".



Partnership finanziarie per le attività dei team nazionali nel 2011

AUSTRIA	
	La “Gesundheit Österreich GmbH” (GÖG) è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	L’Istituto di Neurologia dell’Università di Medicina di Vienna è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
BELGIO	
	La Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	Il “Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique” è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
CANADA	
	Il Canadian Institute of Health Research è l’istituzione che ospita Orphanet Canada, finanzia la posizione di project manager e fornisce un supporto amministrativo al progetto.
	Il “Regroupement Québécois des Maladies Orphelines” finanzia la posizione part-time del vice-coordinatore.
	L’Heath Center dell’Università Mc Gill finanzia la posizione part-time del vice-coordinatore.
	Il “Ministère des relations internationales” (Ministero degli Affari Esteri) finanzia la raccolta dati nella provincia del Québec.
CIPRO	
	Il Department of Medical and Public Health Services è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
ESTONIA	
	L’Università di Tartu è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
FINLANDIA	
	La Federazione finlandese per la Famiglia (“Väestöliitto ry”) è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.

FRANCIA	
	La "Fondation Groupama pour la santé" finanzia il servizio di sostegno alle associazioni di pazienti in Francia per la creazione e lo sviluppo del proprio sito web.
	La "LFB Biomédicaments" sostiene il finanziamento dell'implementazione e dell'aggiornamento delle Linee Guida di Emergenza e della redazione dell'enciclopedia francese dedicata al grande pubblico.
	L'"Agence de la biomédecine" finanzia il monitoraggio dell'elenco dei laboratori, la creazione di strumenti per la raccolta, la gestione e il controllo delle attività annuali, come anche la raccolta dei dati in Francia.
	La "Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie" sostiene l'implementazione dell'enciclopedia in francese per il grande pubblico, corredata di informazioni sulle conseguenze funzionali delle malattie rare; la stesura di note informative sulle disabilità rare non necessariamente correlate alle malattie rare.
	L'"Institut National du Cancer" (INCa) sostiene l'implementazione dell'enciclopedia di Orphanet in relazione ai carcinomi rari.
GERMANIA	
	Il Ministero Federale della Sanità tedesco provvede al finanziamento della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	La Scuola di Medicina di Hannover (MHH) finanzia la raccolta dati ed è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
GRECIA	
	L'Institute of Child Health di Atene è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
ITALIA	
	Il Ministero della Sanità italiano finanzia l'attività di Orphanet-Italia attraverso i fondi di ricerca corrente.
	L'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	Farmindustria finanzia le pubblicazioni di Orphanet.
	Genzyme Italia finanzia OrphaNews Italia.

LETTONIA	
	Il Centro dell'Economia della Salute ("Veselibas ekonomikas centrs") è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
LITUANIA	
	Il Centro di Genetica Medica "Santariškių Klinikos" dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Vilnius è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
PAESI BASSI	
	L'"Academisch ziekenhuis Leiden - Leids Universitair Medisch Centrum" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011. Ospita Orphanet-Netherlands e co-finanzia l'attività del Prof. van Ommen.
	Il Centre for Medical Systems Biology comprende l'attività coordinata di sei istituti dei Paesi Bassi, con a capo la LUMC ed in cui è inclusa la VUMC. Il CMSB cofinanzia l'attività legata alle malattie rare del coordinatore nazionale, Prof. van Ommen, e, da aprile 2011, finanzia l'attività del project manager.
	Il VU Medical Centre finanzia l'attività del Prof. Cornel e, fino alla fine di marzo 2011, ha co-ospitato Orphanet Netherlands e finanziato parte dell'attività di un information scientist (tecnico dell'informazione).
POLONIA	
	L'"Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
PORTOGALLO	
	L'"Instituto de Biologia Molecular e Celular" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
REGNO UNITO	
	L'Università di Manchester è partner associato della Joint Action europea di Ophante da aprile 2011.
REPUBBLICA CECA	
	L'Università Carlo IV di Praga – 2° Scuola di Medicina – è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.

ROMANIA	
	L' "Universitatea de Medicina si Farmacie Gr.T.Popa Iasi" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SLOVACCHIA	
	Il Centro Ospedaliero-Universitario di Pediatria di Bratislava è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SLOVENIA	
	Il Centro Medico Universitario di Ljubljana è partner associato della Joint Action europea da aprile 2011.
SPAGNA	
	L'Ufficio per la Pianificazione e la Qualità Sanitaria del Ministero spagnolo è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	Il Centro per la Ricerca Biomedica in Rete sulle Malattie Rare (CIBERER) è diventato partner di Orphanet-Spagna da aprile 2010 e partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011. CIBERER finanzia le principali attività del team spagnolo.
SVEZIA	
	Il "Karolinska Institutet" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SVIZZERA	
	Gli Ospedali Universitari di Ginevra ospitano Orphanet-Svizzera, finanziano l'impiego part-time del coordinatore e provvedono al supporto amministrativo del progetto.
	Dal 2011, Orphanet-Svizzera è finanziato dalla Conferenza Svizzera dei Direttori Cantionali di Sanità Pubblica. I fondi stanziati coprono le spese per l'impiego del coordinatore (part-time), di due addetti alla raccolta dati (1 a tempo pieno da aprile 2011 e 1 part-time) e di un webmaster della Health On The Net Foundation (HON).
TURCHIA	
	L'Association of Research-Based Pharmaceutical Companies sostiene senza limitazioni la traduzione in turco delle pagine di Orphanet e del documento contenente 10.000 malattie genetiche rare e la rispettiva descrizione. Finanzia l'implementazione del sito web di Orphanet-Turchia e la diffusione di materiale divulgativo su Orphanet, Orphanet

	Turchia e i relativi servizi dedicati ai professionisti della salute e al grande pubblico.
UNGHERIA	
	Il National Centre for Healthcare Audit and Inspection ("Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ") è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.

7.2.2. Collaborazione con partner istituzionali a supporto delle attività dei team nazionali

Tutte le istituzioni che ospitano i team nazionali di Orphanet forniscono gli uffici, le dotazioni necessarie alle attività dei team e offrono le competenze di alcuni dei loro professionisti. Per i paesi europei, questa tipologia di partner è definita come "Collaborazione".

ARMENIA	
	Il Center of Medical Genetics and Primary Health Care ospita Orphanet-Armenia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
BULGARIA	
	L'Associazione Bulgara per la Promozione dell'Educazione e della Scienza (BAPES) ospita Orphanet-Bulgaria e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
CROAZIA	
	L'Università di Zagabria ospita Orphanet-Croazia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
IRLANDA	
	L'Our Lady's Children's Hospital di Crumlin ospita Orphanet-Irlanda e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
ISRAELE	
	Il Schnedier Children's Medical Center of Israel ospita Orphanet-Israele e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
LIBANO	
	L'Università Saint Joseph ospita Orphanet-Libano e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
LUSSEMBURGO	
	Il Ministero della Salute del Lussemburgo ospita Orphanet-Lussemburgo e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.

MAROCCO	
	L'Istituto Nazionale di Igiene ospita Orphanet-Marocco e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
NORVEGIA	
	Il Norwegian Directorate of Health ospita Orphanet-Norvegia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
SERBIA	
	L'Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering ospita Orphanet-Serbia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
TURCHIA	
	L'Università di Istanbul ospita Orphanet-Turchia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.

7.2.3. Partnership non finanziarie nel 2011

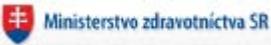
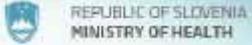
AUSTRIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero Federale della Sanità austriaco.
BELGIO	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment del Belgio.
	É stata avviata una partnership con RaDiOrg.be, che coordinerà la validazione dei dati sulle associazioni belghe dei pazienti dedicate alle malattie rare.
	L'“Institut de Pathologie et de Génétique” fornisce l'elenco Belbis, che contiene le informazioni più aggiornate sui test genetici in Belgio ed è utilizzato per verificare le informazioni presenti su Orphanet.
BULGARIA	
	L'Association of Medical Students di Plovdiv ha promosso attivamente l'utilizzo di Orphanet tra i suoi aderenti. La BAPES, insieme all'ASM-Plovdiv, ha organizzato una serie di workshop dedicati ad Orphanet.
	La Federazione Nazionale Bulgara delle Persone Affette da Malattie Rare ha stabilito una partnership con la BAPES per promuovere Orphanet tra i pazienti affetti dalle malattie rare in Bulgaria e per inserire le associazioni dei pazienti bulgare nel database di Orphanet.

CIPRO	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Department of Medical and Public Health Services di Cipro.
ESTONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero degli Affari Sociali estone.
FINLANDIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministry of Social Affairs and Health della Finlandia.
	Terveysportti (www.terveysportti.fi) è un servizio web per i professionisti della salute, fornito da Duodecim Medical Publications Ltd, parte della Società Medica Finlandese Duodecim. Orphanet è stato incluso tra gli strumenti di ricerca di Terveysportti's, in relazione all'iniziativa preposta all'identificazione delle 300 "malattie rare più comuni". Di conseguenza, Orphanet acquisterà una maggiore visibilità e rilevanza tra i professionisti della salute finlandesi.
FRANCIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità francese.
	L'Alta Autorità Francese della Salute (HAS) e Orphanet cooperano per la pubblicazione online di Protocolli Nazionali per la Diagnosi e la Cura (NHDP) redatti dalla HAS.
	L'Agenzia Francese per la Sicurezza dei Prodotti Sanitari (AFSSAPS) fornisce ad Orphanet dati sulle sperimentazioni cliniche in Francia.
	L'"Air France" copre una quota dei biglietti aerei dei pazienti che viaggiano per avere un consulto da specialisti della loro malattia o degli esperti che si recano da pazienti affetti dalle malattie rare. Orphanet valuta le richieste di chi si vuole avvalere di questo particolare servizio.
	Orphanet ha delegato "Maladies Rares Info Services" per la gestione di una helpline in francese per fornire informazioni sulle malattie rare (0810 69 19 20) e delle risposte alle email spontanee di aiuto ricevute da Orphanet.
GERMANIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero Federale della Salute tedesco.
	L'"Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V." (ACHSE) collabora con Orphanet-Germania per la gestione dei servizi informativi per i pazienti.

	La "Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen" fornisce dati sulle associazioni in Germania.
	Il "Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V." collabora con Orphanet fornendo al team tedesco i recapiti e le informazioni sui laboratori di diagnosi.
GRECIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità e della Solidarietà Sociale della Repubblica Ellenica.
ISRAELE	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità di Israele.
ITALIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale dell'Istituto Superiore di Sanità.
	Telethon collabora con Orphanet per la raccolta dei dati sui progetti di ricerca.
	Uniamo FIMR ONLUS, Federazione Italiana Malattie Rare, collabora con Orphanet per l'organizzazione e la promozione di eventi e iniziative dedicate alle malattie rare, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica su questo particolare tema.
	L'AIFA collabora con Orphanet per la raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.
	Netgene collabora con Orphanet per la diffusione delle informazioni sulle malattie rare.
	Mediart Promotion collabora con Orphanet per la diffusione di OrphaNews Italia.
	La Società Italiana di Anestesia, Analgesia e Terapia Intensiva Pediatrica (SIAATIP) collabora con Orphanet per la revisione delle Linee Guida di Emergenza in italiano.
LETTONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Lettonia.
	L'Associazione lettone Caladrus per le Malattie Rare ha l'obiettivo di promuovere pari diritti e opportunità per i pazienti affetti da malattie rare.
	Palīdzēsīm.lv è un'organizzazione non governativa della Lettonia che, attraverso un sostegno economico, permette ai bambini e alle loro famiglie di viaggiare o di inviare campioni all'estero per avere una conferma della diagnosi.

LITUANIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Lituania.
PAESI BASSI	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità, del Welfare e dello Sport dei Paesi Bassi.
	L'Erfocentrum fornisce informazioni al grande pubblico sulle malattie genetiche, per lo più rare. È stata avviata una collaborazione per incrementare il numero di descrizioni delle malattie in olandese presenti su Orphanet.
	Orphanet-Netherlands riceve informazioni da "Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties" (VSOP) per quanto riguarda le associazioni di pazienti affetti da malattie rare.
	Orphanet-Netherlands riceve dal Comitato Direttivo sui Farmaci Orfani informazioni sulle associazioni di pazienti e i farmaci orfani associati alle malattie rare.
	La Federazione dei Centri Medici Universitari dei Paesi Bassi ha iniziato a identificare le competenze nel campo delle malattie rare, dando avvio alla discussione sulla definizione dei "centri di expertise".
POLONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità polacco.
	Il CMHI sostiene Orphanet-Polonia in tutte le attività interne o esterne all'istituto: come l'organizzazione di conferenze per i professionisti, i genitori e i media e di incontri con i portatori di interesse per discutere sulle MR e migliorare l'accesso ai farmaci orfani.
	L'associazione dei pazienti, Ars Vivendi, fornisce ai pazienti e alle loro famiglie informazioni sui servizi di Orphanet e collabora con Orphanet-Polonia.
PORTOGALLO	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità portoghese.
	INFARMED (Autorità Nazionale per i Medicinali e i Prodotti Sanitari, IP) collabora all'aggiornamento e alla validazione dei farmaci orfani approvati e disponibili in Portogallo.
	ACSS (Amministrazione Centrale del Sistema Sanitario) ha riconosciuto Orphanet-Portogallo come fonte di riferimento per le informazioni sulle malattie rare e i farmaci orfani in Portogallo.
	CES (Centro Studi Sociali) dell'Università di Coimbra collabora all'aggiornamento e alla validazione delle associazioni dei pazienti portoghesi.

	<p>NEDR (Centro per lo Studio delle Malattie Rare) della Società Portoghese di Medicina Interna collabora all'aggiornamento e alla validazione delle attività in corso sulle malattie rare in Portogallo.</p>
	<p>La Federazione Portoghese delle Associazioni per le Malattie Rare partecipa ad azioni congiunte con Orphanet-Portogallo e collabora all'aggiornamento e alla validazione delle associazioni di pazienti portoghesi.</p>
REGNO UNITO	
	<p>Orphanet-Regno Unito ha il sostegno ufficiale del Department of Health.</p>
	<p>Ataxia UK e Orphanet collaborano per lo scambio di informazioni, la validazione e pubblicazione online dei progetti di ricerca sull'ataxia e la promozione e l'incremento delle rispettive attività.</p>
	<p>Dyscerne e Orphanet collaborano per la promozione e l'implementazione delle rispettive attività, elevando gli standard nella diagnosi e nella presa in carico delle malattie dismorfiche rare, migliorando la diffusione delle informazioni su queste condizioni, sviluppando e condividendo le informazioni e gli strumenti didattici per i professionisti della salute.</p>
	<p>Orphanet collabora con Rare Disease UK per la condivisione dei dati e delle competenze allo scopo di promuovere e incrementare le rispettive attività e di sviluppare una Strategia Britannica per le Malattie Rare.</p>
REPUBBLICA Ceca	
	<p>La Società Ceca di Genetica Medica aiuta Orphanet CZ nella raccolta di informazioni sui laboratori che effettuano test sul DNA nel paese, informazioni relative alle consulenze per le malattie rare (consulenza dismorfologica e genetica) e informazioni sulle associazioni di pazienti. È stata avviata una partnership congiunta per lo sviluppo del Piano Nazionale Ceco per le Malattie Rare, che segue quanto stabilito dalla Strategia Nazionale Ceca del 2009. Lo sviluppo del Piano Nazionale Ceco è gestito dal Ministro della Sanità – Dipartimento dei Servizi Medici.</p>
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica Ceca.</p>
ROMANIA	
	<p>Il Ministero della Sanità della Romania collabora con Orphanet all'aggiornamento dei dati relativi al sistema sanitario rumeno.</p>

	<p>Orphanet-Romania collabora con l'Associazione dei Medici Rumeni per l'aggiornamento dei dati relativi ai professionisti della salute.</p>
	<p>Orphanet-Romania collabora con la Società Rumena di Genetica Medica allo scopo di stabilire programmi per lo sviluppo di una rete nazionale di diagnosi, ricerca e prevenzione nei Centri di Genetica Medica e per promuovere la collaborazione con le associazioni dei pazienti affetti da malattie genetiche/malformative.</p>
	<p>Orphanet-Romania collabora con l'Associazione Rumena Prader-Willi al fine di unificare gli sforzi dei pazienti, degli specialisti e delle famiglie per garantire una vita migliore a tutte le persone affette da malattie genetiche.</p>
SLOVACCHIA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Slovacchia.</p>
SLOVENIA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Slovenia.</p>
	<p>Orphanet-Slovenia collabora con l'Istituto per la Ricerca Genomica e la Formazione, IGRE, allo scopo di diffondere le informazioni sul progetto Orphanet e i servizi web a livello nazionale.</p>
SPAGNA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità e degli Affari Sociali della Spagna.</p>
SVEZIA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità e degli Affari Sociali della Svezia.</p>
SVIZZERA	
	<p>La Health On the Net Foundation provvede alla parte tecnica del progetto attraverso lo sviluppo di moduli online per la raccolta dati. Inoltre, ospita il sito web www.orphanet.ch e si occupa dell'aggiornamento dell'homepage.</p>
	<p>ProRaris, la Federazione Svizzera dei Pazienti affetti da Malattie Rare, ha instaurato una stretta collaborazione con Orphanet-Svizzera al fine di identificare i servizi informativi rilevanti per i pazienti e i professionisti e organizzare e promuovere gli eventi dedicati alle malattie rare, allo scopo di sensibilizzare l'opinione pubblica su questa particolare questione.</p>
	<p>Orphanet-Svizzera fa parte della «Community of Interest for Rare Diseases» istituita ad agosto 2011. Questa comunità riunisce tutti i portatori di interesse svizzeri nel campo delle</p>

	malattie rare, allo scopo di sviluppare, attraverso una collaborazione con l'Ufficio Federale della Sanità Pubblica, una strategia nazionale per le malattie rare.
TURCHIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Turchia, con cui collabora per la raccolta dati e la promozione di Orphanet nel paese.
UNGHERIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità dell'Ungheria.

8. Strategia di comunicazione

8.1. Materiale divulgativo

Per la terza volta da quando è stato creato Orphanet, nel 2011 sono stati distribuiti quattro tipi di depliant in formato A4 a 4 facciate e in quattro colori, ciascuno destinato a un pubblico diverso:

- Un depliant per tutti sul ruolo di Orphanet in qualità di portale informativo
- Un depliant per i biologi su Orphanet in quanto fonte di informazioni sui test biologici utili alla diagnosi delle malattie rare
- Un depliant per i ricercatori e l'industria farmaceutica su tutti i servizi offerti da Orphanet per promuovere la R&S nel campo delle malattie rare
- Un depliant per la comunità informatica su Orphanet in quanto strumento di documentazione.

Ciascun depliant è stato tradotto in 5 lingue (francese, inglese, tedesco, spagnolo e italiano). Inoltre, ne è stata elaborata una versione svedese in formato A5.

Nel 2011, sono stati distribuiti depliant in formato A5 per introdurre una panoramica su Orphanet e sono stati elaborati, stampati e distribuiti depliant nello stesso formato per promuovere Orphadata.

I depliant sono stati distribuiti a circa 20 eventi nel 2011 per un totale di 1.700 depliant in francese e 34.000 in inglese.

8.2. Inviti per interventi in conference nel 2011

Orphanet è stato invitato a prendere parte a più 70 conferenze, in Europa e nel resto del mondo. Le presentazioni sono state per la maggior parte esposte a conferenze scientifiche, in cui Orphanet ha rivestito il ruolo di specialista nel campo delle malattie rare. Gli interventi riguardavano il database di Orphanet (49), le politiche di sanità pubblica (29), la classificazione delle malattie (8) o dei farmaci orfani (2) e gli approcci genetici e medici (45 presentazioni).

8.3. Stand alle conference nel 2011

Orphanet ha allestito stand in occasione di 6 congressi e 4 eventi nel 2011. Come negli anni precedenti, è stato allestito uno stand al meeting annuale della Società Europea di Genetica Umana, tenutosi ad Amsterdam (Paesi Bassi) dal 28 al 31 maggio 2011 e, per la prima volta, al Congresso Internazionale di Genetica Umana, che ha avuto luogo a Montreal dal 13 al 15 ottobre 2011.

9. Team di Orphanet a dicembre 2011

