



orphanet

Raport z Działalności w 2011 roku

orphanet

Raport z Działalności Orphanetu w 2011 roku

www.orpha.net



Spis treści

1. Omówienie	3
1.1. Cel	3
1.2. Działalność w 2011 roku	3
1.3. Główne osiągnięcia w 2011 roku	3
2. Rozwój konsorcjum Orphanet	5
2.1. Uruchomienie Orphanet Europe Joint Action	5
2.2. Rozwój konsorcjum	5
2.3. Lista partnerów i zakres ich działalności	6
3. Rozwój zawartości bazy danych	8
4. Produkty i usługi Orphanetu	10
4.1. Nowe funkcje strony internetowej Orphanet w 2011r.	10
4.2. Rozwój pozostałych produktów i usług	13
5. Użytkownicy	18
5.1. Indeksacja w wyszukiwarkach	18
5.2. Przeszukiwane strony	19
5.3. Rodzaj użytkowników i ich aktywność	19
6. Sieć: narodowi i międzynarodowi współpracownicy Orphanetu	19
6.1. Współpraca z Komisją Europejską	19
6.2. Współpraca z WHO	19
6.3. Współpraca z Autorytetami w dziedzinie zdrowia	20
6.4. Współpraca naukowa oraz partnerstwo z przemysłem	20
7. Finansowanie	21
8. Strategia komunikacji	22
8.1. Materiały informacyjne	22
8.2. Zaproszenia na wykłady na konferencjach w 2011 roku	22
8.3. Stoiska firmowe na konferencjach w 2011 roku	22
9. Zespół Orphanetu w grudniu 2011	23



1. Omówienie

1.1. Cel

Głównym celem Orphanetu jest zapewnienie całej społeczności wszechstronnego źródła informacji o rzadkich chorobach (RD) i lekach sierocych (OD) aby poprawić diagnostykę, opiekę i leczenie pacjentów z rzadkimi chorobami.

1.2. Działalność w 2011 roku

Orphanet stał się referencyjnym portalem informacyjnym o rzadkich chorobach i lekach sierocych.

Poprzez stronę internetową można uzyskać dostęp do:

- Spisu chorób sklasyfikowanych zgodnie z klasyfikacjami w publikacjach ekspertów. Każda choroba posiada kod ICD10 oraz numer MIM, a jej „karta identyfikacyjna” zawiera dane na temat częstości występowania, wieku zachorowania, sposobu dziedziczenia oraz powiązanych genów. (Aktualnie nie każda choroba posiada kompletną „kartę identyfikacyjną”.)
- Encyklopedii obejmującej 3000 rzadkich chorób napisanej przez naukowców i recenzowanej przez światowej sławy ekspertów. Abstrakty pisane są w języku angielskim, a potem tłumaczone na język francuski, niemiecki, włoski, portugalski i hiszpański. Dla wybranych chorób tworzone są Emergency Guildlines.
- Spisu leków sierocych na każdym etapie badań, od mianowania do autoryzacji.
- Wykazu specjalistycznych usług w 36 krajach partnerskich zapewniających informacje na temat wyspecjalizowanych klinik i ośrodków referencyjnych, laboratoriów medycznych, projektów badawczych, badań klinicznych, rejestrów, sieci naukowych, platform technologicznych i organizacji pacjentów.
- Szeregu innych usług:
 - narzędzie pomocne przy ustalaniu diagnozy pozwalające użytkownikom wyszukiwać choroby na podstawie danych z wywiadu i objawów klinicznych.
 - biuletyn w języku angielskim zawierający nowiny zarówno ze świata nauki jak i polityki. Biuletyn ten publikowany jest także w języku francuskim i włoskim.
 - badania tematyczne oraz raporty na najistotniejsze tematy: “Orphanet Report Series” publikowane w formacie dokumentów PDF

Obecnie Orphanet jest jedynym projektem, który ustanawia połączenie pomiędzy chorobą, informacją tekstową na jej temat (włącznie z odnośnikami do innych stron informacyjnych) i odpowiednimi usługami dla pacjentów. Orphanet jest zatem na pierwszym miejscu wśród stron poświęconych rzadkim chorobom w kategorii dokumentów referencyjnych.

1.3. Główne osiągnięcia w 2011 roku

Główne osiągnięcia w 2011 roku to:

- Uruchomienie Joint Action Orphanet Europe w kwietniu 2011r.

Orphanet jest teraz wspierany przez Komisję Europejską jako Joint Action pomiędzy Europejskimi Krajami Członkowskimi.

- Udoskonalenie zarządzania Orphanetem

Aby zapewnić optymalne zarządzanie konsorcjum Orphanet i skuteczne kierowanie przepływem prac, a także podkreślić udział urzędów ds. zdrowia z Krajów Członkowskich, zarządzanie zostało przeorganizowane w kwietniu 2011r. Trzy organy (Zarząd, Komitet Wykonawczy oraz Międzynarodowa Rada Doradcza) zapewniają spójność projektu, jego ewolucję w związku z rozwojem technologicznym i potrzebami końcowych odbiorców, a także jego równowagę.

- Tłumaczenie międzynarodowej strony internetowej oraz całej zawartości bazy danych na język portugalski.

- Publikacje stron tytułowych, właściwych dla każdego kraju, w języku ojczystym.

Narodowe strony internetowe oferują nowe możliwości dostępu i zaprezentowania informacji odpowiadających potrzebom każdego z Krajów Członkowskich. Umożliwiają dostęp do podstawowych informacji, ale także wiadomości specyficznych dla danego kraju: o nowościach, wydarzeniach, polityce dotyczącej rzadkich chorób i dokumentach.

- Rozwój sieci naukowej

W 2011r. do Orphanetu dołączyła Kanada i rozpoczęły się negocjacje z Argentyną, Australią, Brazylią, Chinami oraz Japonią.

- Wolny dostęp do zestawu danych Orphanetu na www.orphadata.org.

Orphadata.org utworzono ze względu na wzrastającą liczbę zapytań o dane, by zapewnić szerzenie nomenklatury rzadkich chorób stosowanej przez Orphanet oraz maksymalne wykorzystanie zebranych danych na temat usług eksperckich. Na tej stronie internetowej od czerwca 2011r. cały zestaw danych Orphanetu jest bezpośrednio dostępny w formacie zdatnym do ponownego wykorzystania. Zestaw danych jest częścią zasobów Orphanetu i jest uaktualniany co miesiąc. Jest dostępny bezpłatnie w sześciu językach (angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, portugalskim i hiszpańskim). Jest to duży sukces, miesięcznie jest ponad 1,000 pobrań.

- Encyklopedia rzadkich chorób została rozszerzona i zaktualizowana.

Encyklopedia jest dostępna w języku angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim i hiszpańskim, a od 2011r. dodatkowo także w języku portugalskim i polskim.

- Wykaz specjalistycznych klinik, laboratoriów medycznych, badań klinicznych, projektów badawczych, sieci naukowych rejestrów i stowarzyszeń pacjentów został rozszerzony i zaktualizowany.

- Dla bardziej efektywnej komunikacji informacje na temat leków sierocych zostały opublikowane jako Orphanet Report Series.

2. Rozwój konsorcjum Orphanet

2.1. Uruchomienie Orphanet Europe Joint Action

Na poziomie międzynarodowym Orphanet postrzegany jest jako cenne źródło i jedyne źródło potwierdzonych danych na temat rzadkich chorób i jest wymieniony w dokumentach Komisji Europejskiej ds. Rzadkich Chorób ("Rare diseases: Europe's challenge" 11 listopada 2008 i "Recommendations of the Council on Rare Diseases" – 8 czerwca 2009) jako źródło aktualnych informacji na temat sytuacji rzadkich chorób w Unii Europejskiej, a także jako strategiczny element każdego narodowego planu ds. rzadkich chorób, który każde państwo członkowskie powinno rozwinąć do końca 2013r.

W 2011r. wykonano ważny krok na przód uruchamiając Orphanet Europe Joint Action, która finansowana jest przez Komisję Europejską oraz każde państwo członkowskie, a także Szwajcarię, partnera współpracującego. Trwająca 3 lata, z budżetem 7,2 miliona euro Joint Action rozpoczęła się 1 kwietnia, a pierwsze Kick-Off Meeting, na którym zebrali się wszyscy krajowi koordynatorzy i przedstawiciele urzędów ds. zdrowia państw członkowskich trwało półtora dnia i odbyło się w Paryżu 7 i 8 czerwca 2011r. Nadrzędnym celem Joint Action jest udoskonalenie i przystosowanie obecności Orphanetu w każdym z krajów członkowskich. A zatem cele obejmują udoskonalenie istniejących usług i rozwój nowych narzędzi oraz usług (włącznie ze stworzeniem ontologii Orphanetu i rozwijaniem kilku nowych usług). Priorytetowe inicjatywy, które są częścią Joint Action obejmują rozszerzenie dostępności językowej bazy danych Orphanetu i powiązanych dokumentów.

Aby zapewnić optymalne zarządzanie Joint Action i efektywne kierowanie przepływem prac, a także podkreślić nowe zaangażowanie urzędów as. zdrowia Krajów Członkowskich, zarządzanie Orphanetem zostało przeorganizowane w czerwcu 2011r. Podczas pierwszego spotkania Joint Action obok Zarządu (złożonego z krajowych koordynatorów), stworzono i nominowano dwa nowe organy: Komitet Wykonawczy składający się z reprezentantów urzędów ds. zdrowia biorących udział w finansowaniu rdzennego projektu (baza danych jednostek chorobowych, encyklopedia, struktura bazy danych, infrastruktura i koordynowanie działań).

Międzynarodową Radę Doradczą złożoną z międzynarodowych ekspertów.

Te rady mają zapewnić spójność projektu, jego rozwój w powiązaniu z rozwojem technologicznym i potrzebami końcowych odbiorców, a także jego zrównoważenie.

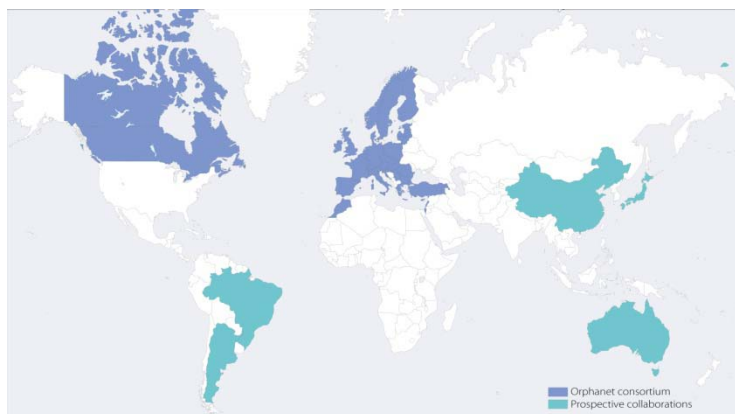
W ramach Joint Action i nowego zarządzania Orphanet chciałby stać się bardziej wydajny, bardziej przyjazny użytkownikowi i osiągnąć zrównoważony rozwój. Pomimo ogromnej liczby złożonych wyzwań i możliwości, które tworzy Joint Action dla partnerów Orphanetu, partnerzy idą naprzód zawsze skupieni na głównym celu: poprawa warunków pacjentów z rzadkimi chorobami i ich rodzin w całej Europie i poza nią.

2.2 Rozwój konsorcjum

Od momentu powstania, ze względu na jakość danych i swoją reputację, Orphanet powiększył się jako europejskie konsorcjum stopniowo rozszerzając się na 35 państw sąsiadujących na wschód i południe.

W 2011r. Orphanet rozprzestrzenił się daleko na zachód by przyjąć Kanadę.

Liczba krajów, które chcą dołączyć do konsorcjum wzrasta z roku na rok, zaletą przystąpienia do Orphanetu jest możliwość korzystania z inwestycji poczynionych w infrastrukturę w przeciwieństwie do tworzenia



nowego systemu od podstaw. W 2011r. negocjacje były prowadzone z sześcioma nowymi państwami: Australią, Argentyną, Brazylią, Chinami, Irlandią oraz Japonią.

2.3. Lista partnerów i zakres ich działalności

2.3.1. ZESPÓŁ KOORDYNUJĄCY

Zarządzaniem konsorcjum zajmuje się zespół koordynujący, Orphanet Francja, z siedzibą w Service Commun 11 INSERM (Francuski Narodowy Instytut Zdrowia i Badań Medycznych). INSERM był koordynatorem konsorcjum Orphanet od samego początku w 1997 roku. Zespół koordynujący odpowiedzialny jest za koordynację działań konsorcjum, za hardware i software projektu, bazę danych rzadkich chorób i tworzenie encyklopedii, a także za kontrolę jakości wykazu usług krajów członkowskich.

Zespół koordynujący jest także odpowiedzialny za aktualizację bazy danych produktów medycznych w fazie badań , od etapu mianowania do autoryzacji na rynku i dostępności w danym kraju.

2.3.2. PARTNERZY

Utworzenie Wykazu Usług można osiągnąć dzięki konsolidacji danych zebranych przez kraje członkowskie. Identyfikacja zasobów eksperckich wymaga dużej wiedzy na temat krajowych badań i instytucjach ochrony zdrowia. Wszyscy krajowi koordynatorzy pracują w wysoko wykwalifikowanych instytucjach, które mogą zapewnić odpowiednie środowisko pracy dla information scientist.

Partnerzy są odpowiedzialni za zbieranie, weryfikację i przedstawianie danych na temat badań klinicznych, laboratoriów medycznych, specjalistycznych klinik, projektów badawczych, rejestrów oraz organizacji pacjentów.

Lista partnerskich instytucji Orphanetu:

Armenia: Center of Medical genetics and Primary Health of Armenia

Austria: Gesundheit Osterreich GmbH
Medizinische Universitat Wien

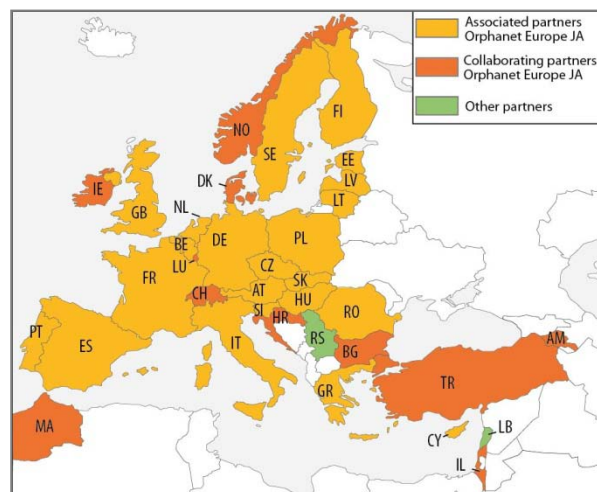
Belgia: Federal Public Service health, Food Chain Safety and Environment
Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid, Institut de Santé Publique

Bułgaria: Bulgarian association for Promotion of Education and Science

Kanada: Mc Gill University

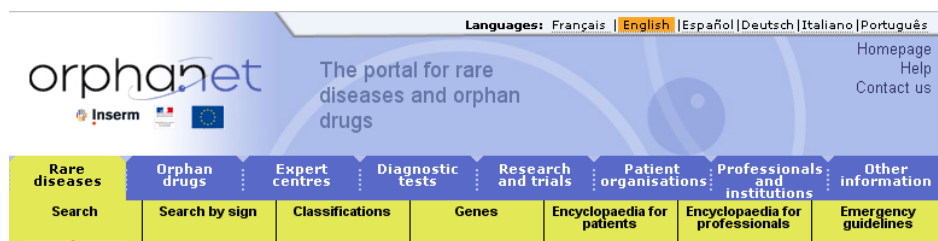
Czechy: Univerzita Karlova v Praze, Charles University in Prague

Chorwacja: Zagreb University
Cypr: Archibishop Makarios II Hospital
Dania: University Hospital of Aarhus
Estonia: University of Tartu
Francja: Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)
Niemcy: Medizinische Hochschule Hannover
Grecja: Institute of Child Health Athens
Finlandia: The Family Federation of Finland - (Väestöliitto)
Węgry: National Center for Healthcare Audit and Improvement
Irlandia: National Centre for Medical Genetics
Israel: Tel Aviv University
Włochy: Hospital Bambino Gesù Roma
Liban: Université Saint Joseph Beyrouth
Litwa: Vilnius University Hospital Santariskiu Klinikos Centre for Medical Genetics
Łotwa: The National Health Service
Luksemburg: Ministère de la Santé du Luxembourg
Maroko: Department of Medical Genetics, Institut National d'Hygiène du Maroc
Holandia: Academisch ziekenhuis Leiden- Leids Universitair Medisch Centrum
Norwegia: Department for Rehabilitation and RD, Norwegian directorate of Health
Polska: Instytut Pomnik - Centrum Zdrowia Dziecka
Portugalia: Instituto de Biologia Molecular e Celular
Rumunia: Universitatea de Medicina si Farmacie «Grigore. T. Popa»
Serbia: Institute of Molecular Genetics and genetic Engineering - Belgrade University
Szwecja: Karolinska Institutet
Słowenia: Univerzitetni Klinični Center Ljubljana, University Medical Centre Ljubljana
Słowacja: Children's University Hospital in Bratislava
Hiszpania: Centro de investigación biomedica en Red de Enfermedades Raras
 Ministry of Health and Social policy
Szwajcaria: Division of Genetic Medicine - University Hospitals Geneva
Turcja: Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul
Wielka Brytania: The University of Manchester



3. Rozwój zawartości bazy danych

Baza danych jednostek chorobowych i genów zawiera **8461 chorób lub grup chorób** oraz ich synonimy.



Epidemiologia:

- 3,747 jednostek chorobowych z opisaną częstością występowania
- 3,800 z opisanym modelem dziedziczenia
- 3,642 z opisanym wiekiem zachorowania

Joubert syndrome

Orpha number : ORPHA475
Prevalence of rare diseases : 1-9 / 100 000
Inheritance : Autosomal recessive
Age of onset : Neonatal/infancy
ICD 10 code : Q04.3
MIM number : 213300 [↗] 610688 [↗] 612291 [↗] 614173 [↗]

SUMMARY

Joubert syndrome (JS) is characterized by congenital brainstem and agenesis or hypoplasia of the cerebellar vermis leading to an abnormal respiratory pattern, nystagmus, hypotonia, ataxia, and delay in achieving motor milestones. Prevalence is estimated at approximately 1/100,000.

3,504 z numerem ICD10
3,776 z numerem OMIM

2,543 geny przypisane do 2,544 chorób, włącznie z:

- 2,480 genami sprzężonymi z katalogiem UniProt
- 2,521 genami sprzężonymi z OMIM
- 2,512 genami sprzężonymi z Genatlas
- 2,543 genami sprzężonymi z HGNC

Encyklopedia Orphanetu zawiera:

- 2,845 streszczeń w języku francuskim
- 3,077 streszczeń w języku angielskim
- 2,475 streszczeń w języku niemieckim
- 2,714 streszczeń w języku włoskim
- 2,101 streszczeń w języku hiszpańskim
- 268 streszczeń w języku portugalskim

1148 nowych lub zaktualizowanych abstraktów lub definicji napisanych w 2011r.

Further information on this disease

- > Classification(s) (7)
- > Gene(s) (5)
- > Publications in PubMed [↗]
- > Other website(s) (9)

Health care resources for this disease

- > Expert centres
- > Diagnosis
- > Patient organisations
- > Orphan drugs

Research activities on this disease

- > Networks (26)
- > Orphanet Reports series
- > Prevalence of rare diseases
- > Orphan drugs in Europe

Getting involved / informed

- > Read the newsletter
- > Read OURD [↗]
- > Register your activity

The documents contained in this web site are presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

2,700 chorób z opisanymi objawami klinicznymi

9,051 zewnętrznych linków dla 2,599 chorób

573 artykuły w języku francuskim, z których 113 dla ogółu społeczeństwa i 34 przewodniki postępowania w stanach zagrożenia życia

728 artykułów w języku angielskim, w tym 9 przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia

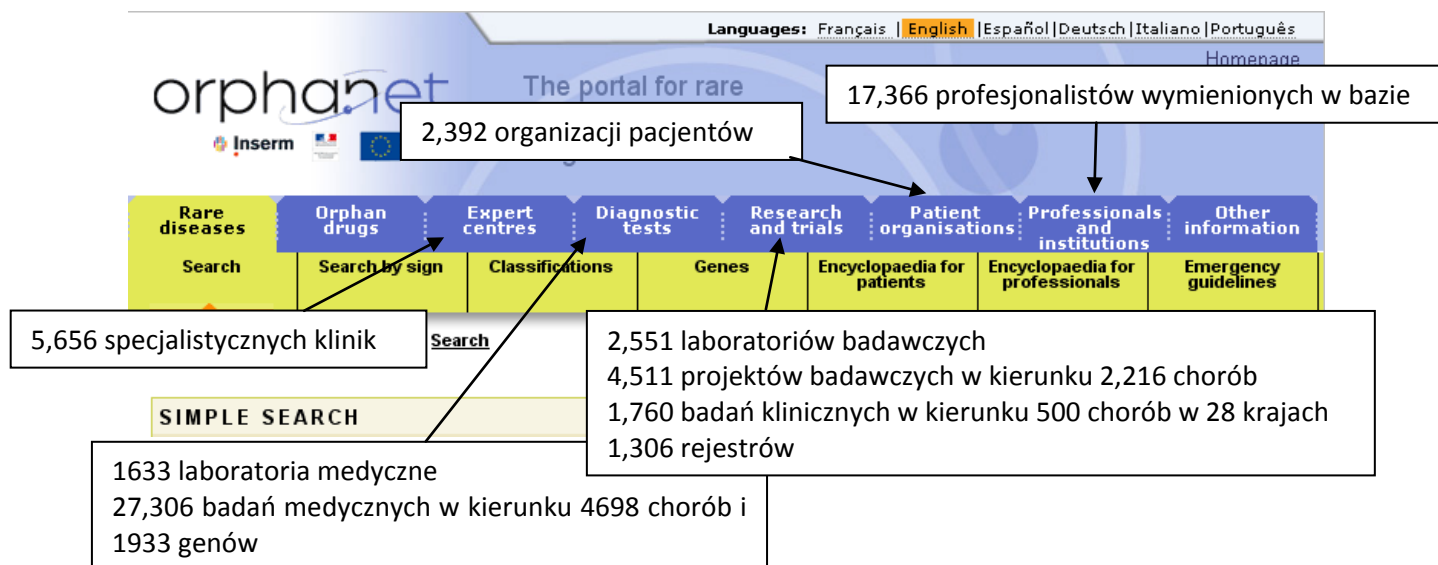
Detailed information

Review article	English [↗] (2010)
Practical genetics	English [↗] (2007,pdf)
Guidance for genetic testing	Français [↗] (2009,doc)
	English [↗] (2011,pdf)
Article for general public	Français [↗] (2007,pdf)

Baza danych leków sierocych i substancji zawiera następujące dane:

- 961 substancji powiązanych z 1137 lekami sierocymi (w Unii Europejskiej i USA)
- 133 autoryzacje z przeznaczeniem na rynek europejski (spośród których 62 ma status leku sierocego oraz 71 bez statusu leku sierocego)
- 150 autoryzacji na rynek USA
- Substancje te mają przeznaczenie/wskazanie do leczenia ponad 550 rzadkich chorób

Wykaz specjalistycznych usług w 36 krajach na świecie zawiera następujące dane:



Orphanet zbiera dane w 36 wymienionych krajach:

Armenia, Austria, Belgia, Bułgaria, Kanada, Chorwacja, Cypr, Czechy, Estonia, Finlandia, Francja, Niemcy, Grecja, Węgry, Irlandia, Izrael, Włochy, Litwa, Liban, Łotwa, Luksemburg, Maroko, Holandia, Norwegia, Polska, Portugalia, Rumunia, Serbia, Szwecja, Słowacja, Szwajcaria, Słowenia, Hiszpania, Tunezja, Turcja i Wielka Brytania.

Zbieraniem danych i/lub corocznymi aktualizacjami zajmują się zespoły krajowe jeżeli posiadają wystarczające fundusze dla oddanych profesjonalistów lub zespół koordynujący w imieniu krajowego zespołu Orphanet. W 2011r. kraje, które zajmowały się zarówno zbieraniem jak i aktualizacją danych to: Belgia, Francja, Niemcy, Włochy, Holandia, Portugalia, Hiszpania, Szwajcaria i Wielka Brytania (i Irlandia).



Total amount of data on expert resources present in the Orphanet database per year

W 2011r. w porównaniu z latami poprzednimi ilość danych na temat specjalistycznych usług wzrosła. Dodatkowo wzrosła jakość danych, ponieważ od kwietnia 2011r. Quality Manager jest odpowiedzialny za ogólną jakość danych, a proces walidacji danych jest uzgadniany z urzędami ds. zdrowia państw członkowskich.

4. Produkty i usługi Orphanetu

4.1. Nowe funkcje strony internetowej Orphanet w 2011r.

Wdrożenie 4 nowych funkcji bazy danych Orphanet w 2011r. poprawiło użyteczność i interaktywność strony internetowej i zapewniło lepsze rozpowszechnienie danych.

4.1.1. ORPHADATA

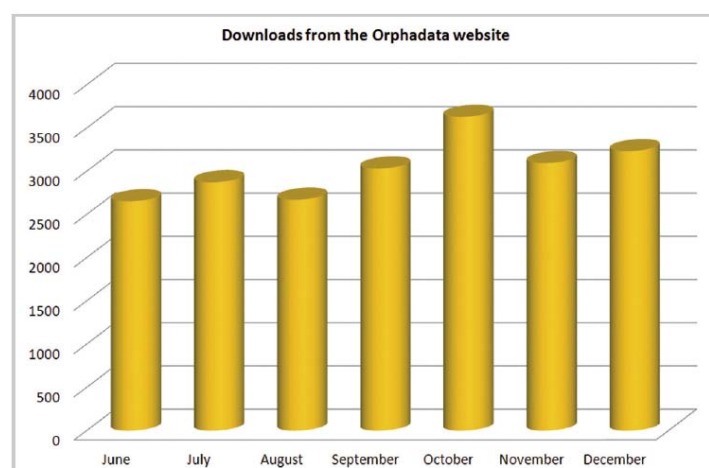
Odkąd Orphanet jest coraz lepiej rozpoznawalnym referencyjnym źródłem dokumentacji na temat rzadkich chorób otrzymywaliśmy zwiększoną ilość zapytań o dane. Aby zapewnić rozpowszechnienie nomenklatury rzadkich chorób stosowanej przez Orphanet i maksymalnie wykorzystać zebrane informacje na temat specjalistycznych usług, utworzono orphadata.org. Na tej stronie internetowej, od czerwca 2011r., cały zestaw danych Orphanetu jest bezpośrednio dostępny w formacie zdatnym do ponownego wykorzystania.

Orphadata zostało utworzone w kontekście kontraktów RD Portal i Orphanet Europe Joint Action finansowanych przez DG Sanco. Dodatkowe wsparcie zapewnia także GSK. Zestaw danych jest częścią zasobów Orphanetu i jest uaktualniany co miesiąc. Bezpłatnie dostępny w sześciu językach (angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, portugalskim i hiszpańskim) zestaw danych Orphadata obejmuje:

- Spis rzadkich chorób powiązanych z OMIM, ICD-10 oraz genami w HGNC, OMIM, UniProtKB i Genatlas
- Klasyfikację rzadkich chorób ustanowioną przez Orphanet, opartą na opublikowanych klasyfikacjach ekspertów
- Dane epidemiologiczne rzadkich chorób w Europie (częstość występowania, średni wiek zachorowania, średni wiek zgonu) zaczerpnięte z literatury

- Listę objawów i oznak choroby związanych z każdą chorobą oraz częstość występowania objawów choroby
- Na żądanie można uzyskać także dostęp do innych danych Orphanetu:
- Spisu leków sierocych na każdym etapie rozwoju, od mianowania przez EMA (European Medicines Agency) do autoryzacji na rynek europejski, powiązanych z chorobami
- Skrótowych informacji na temat rzadkich chorób w 6 językach (angielskim, francuskim, niemieckim, włoskim, portugalskim i hiszpańskim)
- Adresów URL innych stron internetowych zapewniających informacje na temat rzadkich chorób
- Wykazu specjalistycznych usług, zapewniającego informacje na temat specjalistycznych klinik, laboratoriów medycznych, projektów badawczych, badań klinicznych, rejestrów pacjentów, rejestrów mutacji oraz stowarzyszeń pacjentów na polu rzadkich chorób, w każdym z państw należących do konsorcjum Orphanet

Orphadata zapewnia przewodnik dla użytkowników, który definiuje i opisuje elementy zestawu danych. Orphadata ma przyczynić się do przyspieszenia badań i rozwoju oraz ułatwić globalne przyjęcie nomenklatury stosowanej przez Orphanet. Od czerwca 2011r. produkty Orphanetu były pobierane ponad 21,000 razy, ze średnią 3000 pobrań miesięcznie.



Total number of downloaded products from the Orphadata website

4.1.2. TŁUMACZENIE STRONY INTERNETOWEJ ORPHANET NA JĘZYK PORTUGALSKI

Międzynarodowa strona internetowa i baza danych zostały przetłumaczone na język portugalski i od 23 lutego 2011r. wszystkie informacje dla użytkowników z Portugalii i Brazylii są dostępne w ich ojczystym języku. Portugalska wersja strony cieszyła się dużym zainteresowaniem od momentu uruchomienia.



Overview of the 2011 views of the Orphanet website in Portuguese

Strony portalu Orphanet w języku portugalskim były odślaniane 310,000 razy od momentu uruchomienia w lutym 2011r.

4.1.3. INTERAKTYWNOŚĆ

Interaktywność dzielenia się informacjami na portalu Orphanet została uruchomiona w 2011r.

Ikony dostępne są na stronach chorób na między narodowej stronie internetowej we wszystkich językach. Przycisk reakcji został wdrożony jako beta-test tylko we francuskiej wersji strony internetowej, aby ocenić ilość pracy, którą będzie generować zanim będzie dostępny w innych językach. Wiadomości generowane przy użyciu przycisku reakcji są wysyłane do koordynatora i nie są dostępne on-line.

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

orphanet The portal for rare diseases and orphan drugs

Homepag Help Contact us

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

(*) mandatory field

☐ Disease name
☐ Gene name or symbol
☐ MIM number
☐ ICD 10 code
☐ Orpha number

→ OK

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 : 228550 [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)
> Pharmacokinetics (0)

4.1.4. WPROWADZENIE WSKAZAŃ DO TERAPII

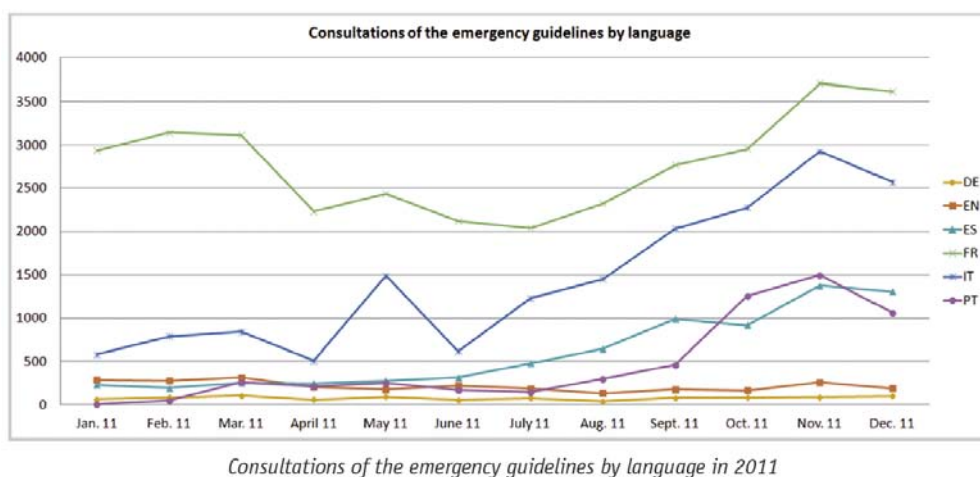
Wskazania do terapii dla substancji zawartych w lekach sierocych są dostępne on-line w dziale autoryzacji na rynek europejski (European Marketing Authorisation).

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there are language options: Français, English, Español, Deutsch, Italiano, Português. Below this is the Orphanet logo and the tagline 'The portal for rare diseases and orphan drugs'. A navigation bar includes links for Rare diseases, Orphan drugs, Expert centres, Diagnostic tests, Research and trials, Patient organisations, Professionals and institutions, and Other information. A search bar is present with the text 'Search by substance/tradename' and a search button. Below the search bar, there are search options: 'Search by substance/tradename', 'Search by disease name', 'Search by ATC category', and 'Search by Sponsor / MA holder'. The search results for 'fabry' are displayed, showing the tradename 'FABRAZYME', ATC code 'A16AB04', Orpha number 'ORPHA131340', EU number 'EU/1/01/188/...', MA date '03/08/2001', and MA holder 'GENZYME EUROPE B.V.'. There is also a link to the 'European Public Assessment Report' and 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)'. A 'Diseases list' link is also visible.

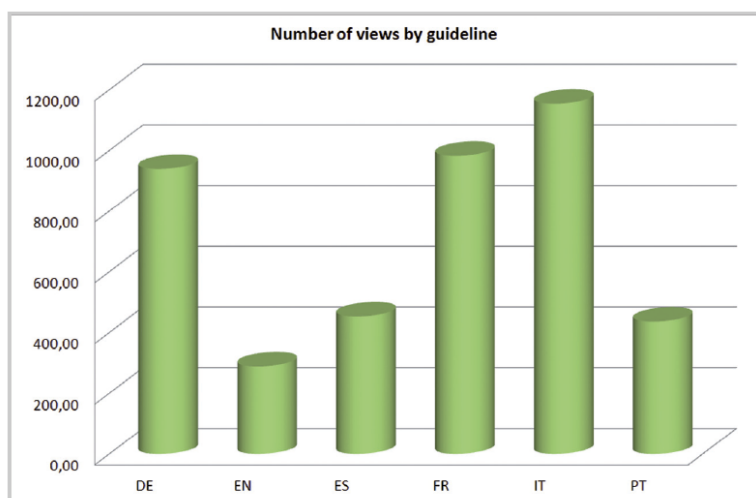
4.2. Rozwój pozostałych produktów i usług

4.2.1. ROZWINIĘCIE PRZEWODNIKÓW POSTĘPOWANIA W RAZIE ZAGROŻENIA ŻYCIA

Przewodniki te przeznaczone są dla ratowników medycznych oraz oddziałów doraźnej opieki medycznej. Te praktyczne wskazówki pisane są przy współpracy z francuskimi ośrodkami referencyjnymi i organizacjami pacjentów i są recenzowane przez ekspertów z oddziałów ratunkowych zrzeszonych w towarzystwach naukowych: obecnie on-line dostępne są 34 przewodniki postępowania w stanach zagrożenia życia w języku francuskim. Od 2010r. są one tłumaczone na język angielski, niemiecki, włoski i hiszpański, a od 2011r. także na portugalski. Obecnie w języku angielskim dostępnych jest 9 przewodników postępowania w stanach zagrożenia życia, 16 po hiszpańsku, 15 po włosku, 13 po portugalsku i jeden po niemiecku. W porównaniu do 2010r. są 33 nowe przewodniki postępowania w razie zagrożenia życia.



Przewodniki postępowania w stanach zagrożenia życia miały 67,000 odsłon, w porównaniu do mniej niż 37,000 w 2010r., co oznacza 80% wzrost w ciągu roku. Ten globalny wzrost odzwierciedla rozwój zbioru w różnych językach.



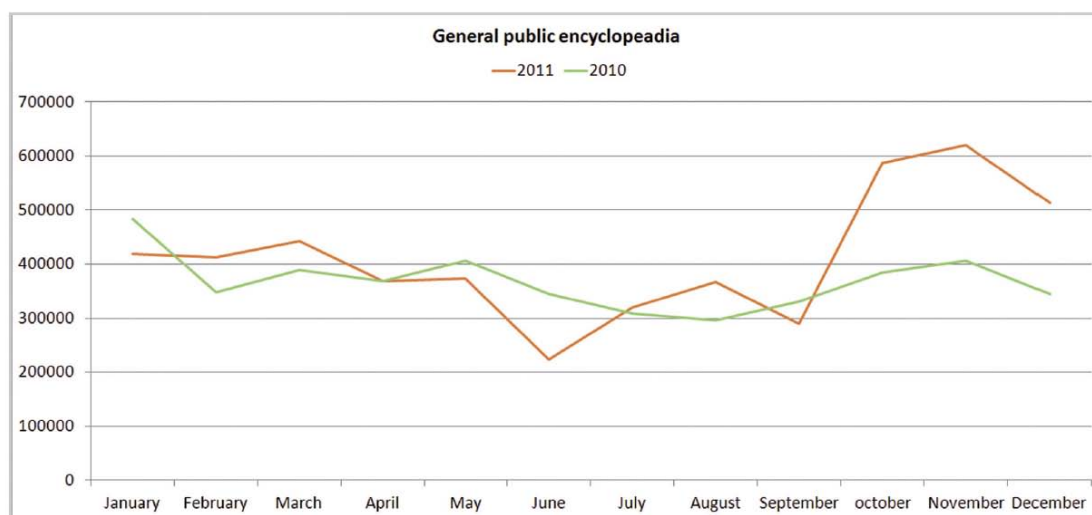
Number of views by language and by guideline

język	Liczba przewodników
niemiecki	1
angielski	9
hiszpański	16
francuski	34
włoski	15
portugalski	13

Liczba wyświetleń przewodników pokazuje, że zbiór ten odniósł sukces zwłaszcza w języku francuskim i włoskim. Pomimo, że jest tylko jeden przewodnik po niemiecku jest on bardzo często czytany. Zbiór przewodników w języku hiszpańskim i portugalskim ciągle się rozrasta i powinien być coraz lepiej rozpoznawalny przez społeczność rzadkich chorób. Z drugiej strony, mała liczba wyświetleń przewodników po angielsku może być tłumaczona dużą liczbą podobnych dokumentów w tym języku, które są pisane przez towarzystwa naukowe. Aby uniknąć trwonienia czasu i zbędnej pracy, Orphanet stara się nawiązać współpracę z tymi towarzystwami, aby móc prezentować odnośniki do tych już istniejących, cennych źródeł.

4.2.2. ROZWÓJ ENCYKLOPEDII DLA CAŁEGO SPOŁECZEŃSTWA

Encyklopedia dla całego społeczeństwa była pierwotnie francuskim projektem mającym na celu zapewnienie kompletnej, rzetelnej, aktualnej informacji pacjentom i ich rodzinom na temat choroby, która ich dotyczy. Tłumaczenie na inne języki jest zaplanowane na 2012 rok, a także publikacja tekstów przeznaczonych dla całego społeczeństwa przez specjalistyczne kliniki lub organizacje pacjentów (zgodnie z rzetelną metodologią) w każdym innym języku.



Downloads from the general public encyclopaedia by month, comparison 2010-2011

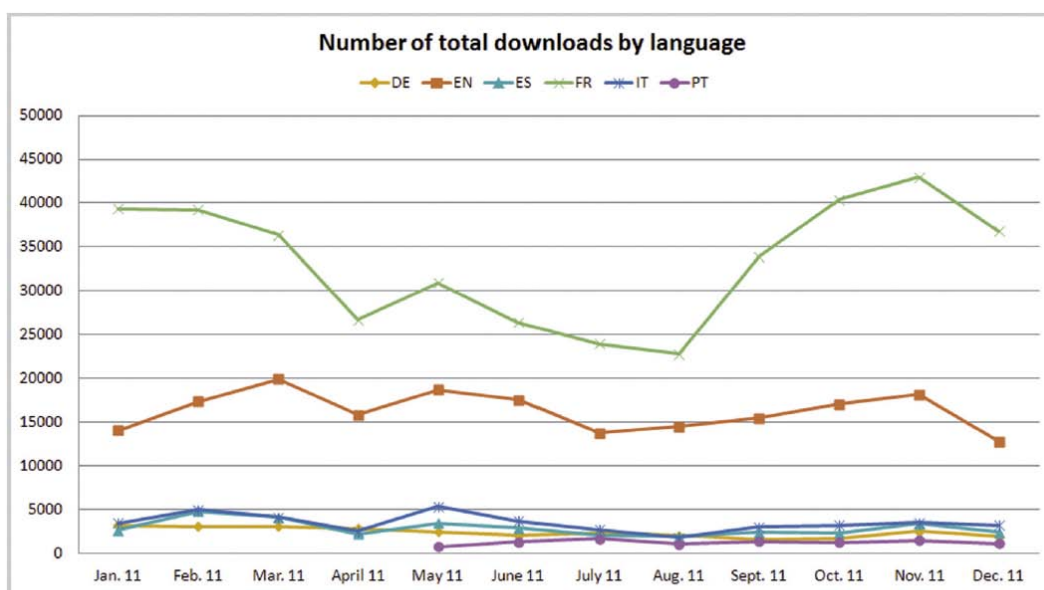
Od 31 grudnia 2011r. 113 tekstów dostępnych jest on-line. Dokumenty z tej encyklopedii były pobierane ponad 411,000 razy w miesiącu, co oznacza 4,950,000 pobrań w 2011r. i 12% wzrost w porównaniu do 2010r.

4.2.3. ORPHANET REPORT SERIES (ORS)

Raporty Orphanetu to seria tekstów zawierających zebrane dane dotyczące rzadkich chorób. Nowe raporty są regularnie publikowane on-line i okresowo aktualizowane. Do otworzenia tekstów wymagany jest program Acrobat Reader, ponieważ publikowane są jako dokumenty w formacie PDF i dostępne na stronie startowej portalu. Poniżej lista ORS opublikowanych w języku angielskim:

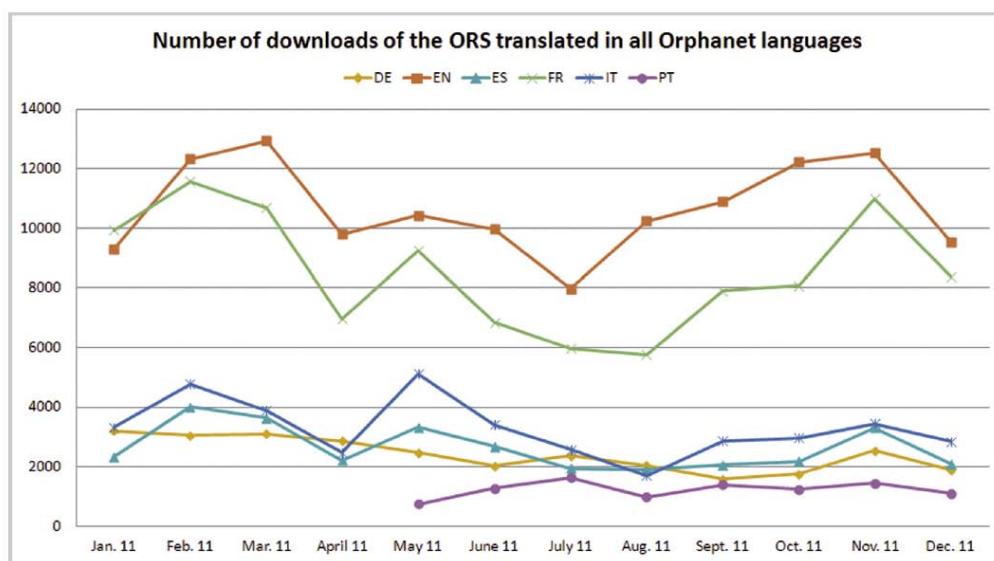
- Częstość występowania lub liczba opublikowanych przypadków choroby. Choroby wymienione w porządku alfabetycznym (w sześciu językach)
- Lista chorób według malejącej częstości występowania lub opublikowanych przypadków (w sześciu językach)
- Rejestry Pacjentów w Europie (w języku angielskim)
- Europejskie Sieci Badawcze i Sieci Badań Klinicznych (w języku angielskim)
- Lista leków sierocych w Europie (w sześciu językach)
- Orphanet activity reports (w sześciu językach)
- Badanie Poziomu Zadowolenia Użytkowników (w języku angielskim)
- Badanie Poziomu Zadowolenia Czytelników OrphaNews Europe (w języku angielskim)

Publikacje te są ogłaszane w OrphaNews Europe, biuletynie informacyjnym EUCERD, który ma ponad 14,000 zarejestrowanych czytelników. Wszystkie Orphanet Report Series są dostępne na stronie startowej portalu.



Number of total downloads by language

Orphanet Report Series są bardzo często pobierane: w 2011r. ponad 710,000 razy. Oznacza to 25% wzrost w porównaniu do 2010r. (około 570,000 pobrań).



Number of downloads of the Orphanet Report Series translated in all Orphanet languages

Zestawienie liczby pobrań Orphanet Report Series przetłumaczonych na 6 języków pokazuje, że ta kolekcja jest najczęściej pobierana w języku francuskim i angielskim. Mniej wyświetleń w innych językach może być tłumaczony brakiem widoczności ORS na stronie internetowej. Ten problem powinien zostać rozwiązany dzięki nowej stronie głównej portalu Orphanet, która będzie dostępna on-line w 2012 roku.

4.2.4. SUKCES ORPHANET JOURNAL OF RARE DISEASES, ELEKTRONICZNEGO, BEZPŁATNEGO CZASOPISMA W INTERNECIE Z LICENCJĄ BioMed Central (www.ojrd.com)



OJRD został zindeksowany w Medline pod koniec pierwszego roku swojego istnienia (2006) i został wybrany przez Thompson Scientific już po dwóch latach publikacji, co doprowadziło do otrzymania impact factor 1,3 w czerwcu 2008, 3,14 w czerwcu 2009r., 5,83 w czerwcu 2010r. i 5,93 w 2011r.

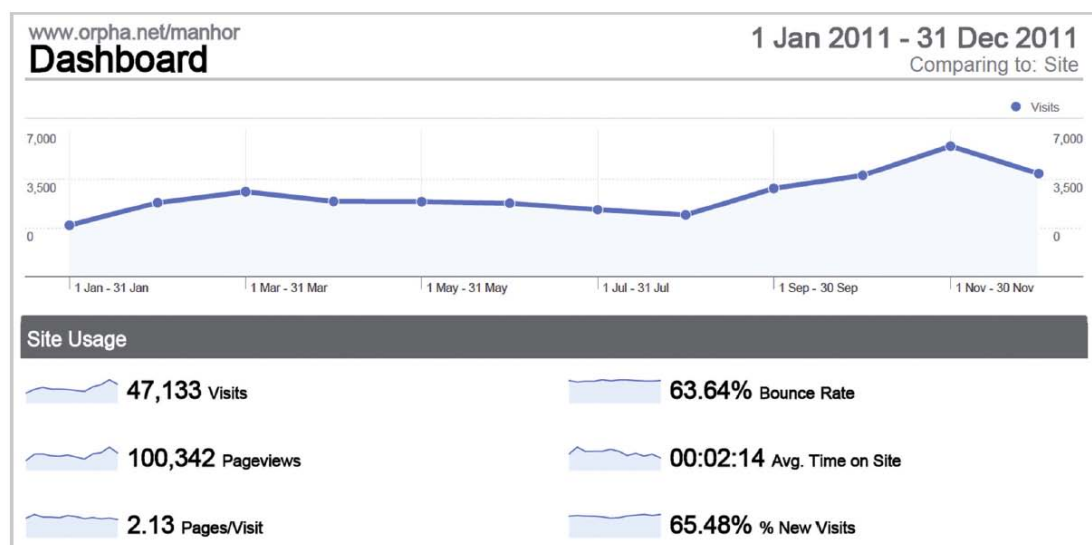
W 2011r. do czasopisma zgłoszono 237 publikacji, podwajając tym samym liczbę publikacji otrzymanych w roku ubiegłym. Spośród nich 89 wybrano do publikacji.

4.2.5. KRAJOWE STRONY INTERNETOWE ORPHANETU

Aby Orphanet mógł stać się instrumentem w narodowych planach lub strategiach dotyczących rzadkich chorób, obecny międzynarodowy portal w pięciu językach rozwinął się w kierunku wykonania stron internetowych w ojczystych językach.

Krajowe strony internetowe każdego z partnerów umożliwiają posiadanie punktu kontaktowego we własnym języku. Krajowe strony zawierają informacje o wydarzeniach w kraju, nowościach oraz będą dawały dostęp do dokumentów na temat polityki dotyczącej rzadkich chorób i leków sierocych oraz Orphanet Report Series w języku ojczystym. Utworzyliśmy narzędzie do tworzenia i aktualizacji odpowiednich stron dla każdego państwa, w każdym języku i zgodnie z każdym alfabetem. Poza informacjami z kraju strony te umożliwiają dostęp do międzynarodowej bazy danych w sześciu językach. Jest to połowiczne rozwiązanie do czasu pozyskania źródeł na tłumaczenie całej strony międzynarodowej.

Do 31 grudnia 2011r. 23 kraje posiadały swoje krajowe strony internetowe w języku ojczystym: Austria, Bułgaria, Czechy, Estonia, Finlandia, Francja, Niemcy, Grecja, Węgry, Irlandia, Izrael, Włochy, Litwa, Holandia, Polska, Portugalia, Serbia, Szwecja, Słowacja, Szwajcaria, Słowenia, Hiszpania, Turcja i Wielka Brytania. W porównaniu z 2010r. powstało 18 nowych stron.



Overview of visits to the 23 Orphanet national websites in 2011

Zwiększająca się liczba odsłon wszystkich stron, odzwierciedla wzrost liczby opublikowanych krajowych stron internetowych Orphanetu, a także wzrost świadomości istnienia krajowych punktów kontaktowych u użytkowników.

5. Użytkownicy

W tym rozdziale omówiono szczegółowo dane dotyczące użytkowników korzystających ze strony Orphanetu, liczbę wejść, indeksowanie itp. Informacje te zostały podzielone na następujące podrozdziały:

5.1. Indeksacja w wyszukiwarkach

Użytkownicy wchodzi na stronę internetową Orphanet głównie poprzez wyszukiwarki (81,1% wizyt według Google Analytics) i jedynie poprzez Google 'a jest 77,5% zapytań. Inne strony generujące przekierowanie do Orphanet stanowią 10,1% wizyt. Pozostałe wejścia są poprzez bezpośredni dostęp (zakładki, 8,8%).



Distribution of the traffic sources

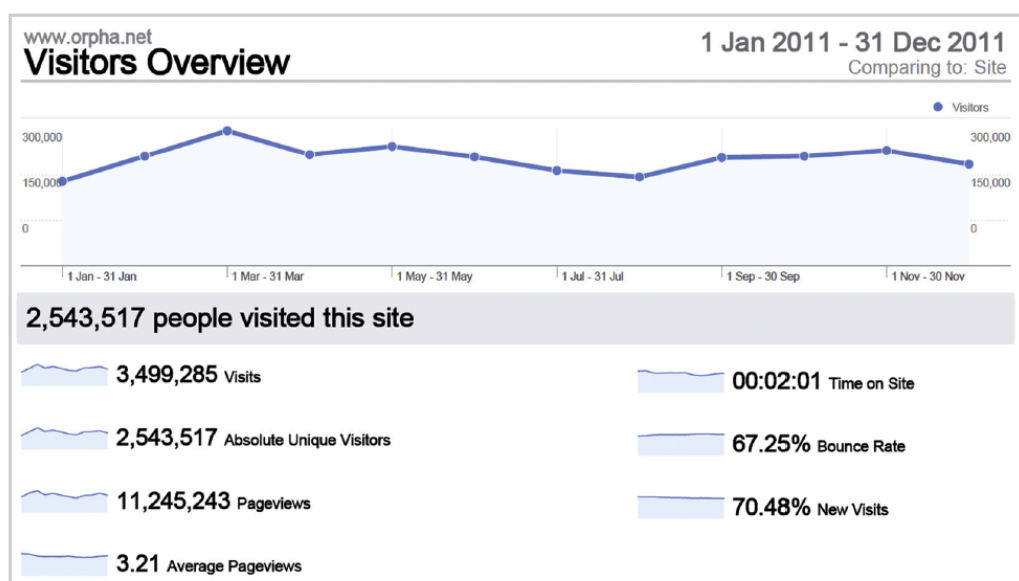
(Source: Google Analytics, 1st January 2011 to 31st December 2011)



Consultations of the Orphanet website via a mobile device in 2011

(Source: Google Analytics, 1st January 2011 to 31st December 2011)

5.2. Przeszukiwane strony



Orphanet website consultations in 2011

(Source: Google Analytics, 1st January 2011 to 31st December 2011)

W 2011 roku było przeglądanych ponad 11.245.243 stron, więc średnio dziennie około 30,800 stron wyświetlono. Liczba ta wzrosła od ubiegłego roku o 40% (8.000.000 odsłon w 2010 roku).

5.3. Rodzaj użytkowników i ich aktywność

Ankieta online przeprowadzono w grudniu 2011 roku. Zadowolenie użytkowników portalu oceniano poprzez prośbę o wypełnienie kwestionariusza (do uzyskania tysięcy odpowiedzi w danym języku). Jest to metodologia, która była stosowana w ciągu ostatnich 10 lat w Orphanet. Co ciekawe, tym razem mieliśmy trudności, z osiągnięciem 1000 odpowiedzi, więc postanowiliśmy zatrzymać badanie po 700 zebranych odpowiedziach.

6. Sieć: narodowi i międzynarodowi współpracownicy Orphanetu

6.1. Współpraca z Komisją Europejską

Dyrektor Orphanetu przewodniczy Europejskiemu Komitetowi Ekspertów ds. Chorób Rzadkich (European Union Committee of Experts on Rare Diseases, EUCERD, www.eucerd.eu), jak również kieruje Sekretariatem Naukowym.

6.2. Współpraca z WHO

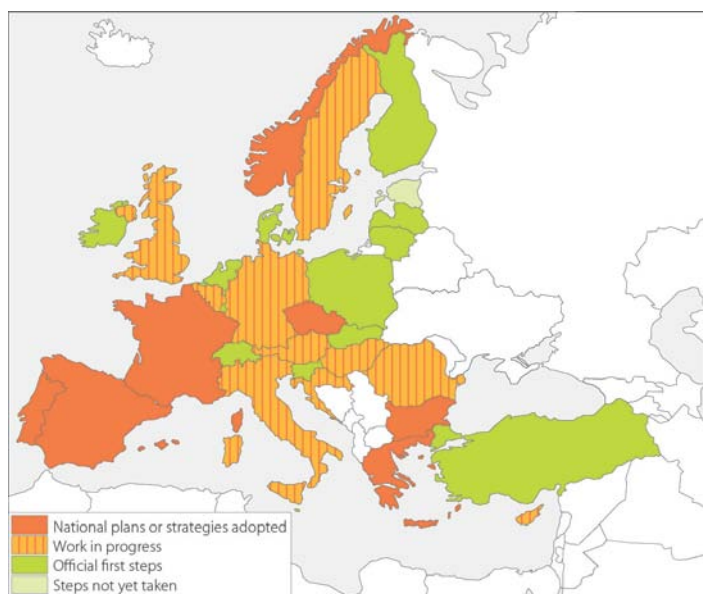
Światowa Organizacja Zdrowia (World Health Organisation, WHO) i Orphanet współpracują, przy opracowywaniu nowej wersji Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD-11).

W chwili obecnej Światowa Organizacja Zdrowia jest w trakcie rewizji aktualnej Międzynarodowej Klasyfikacji Chorób (ICD-10). Klasyfikacja ta ma na celu skategoryzowanie chorób, zaburzeń związanych ze zdrowiem oraz zewnętrznych przyczyn wpływających na stan zdrowia, czy powodujących urazy, celem ujednolicenia nazewnictwa dotyczącego przyczyn zgonów, chorób i urazów (umieralności i śmiertelności). Obecnie w ICD-10 zaledwie 240 rzadkich chorób jest wymienionych z własnych kodem.

W kwietniu 2007 r. WHO utworzyło grupę ekspertów w dziedzinie rzadkich chorób, pod przewodnictwem Ségolène Aymé, której celem jest analiza statusu tych chorób w systemie klasyfikacji. Orphanetowi powierzono zebranie informacji związanych z rzadkimi chorobami, niezbędnych do opracowania alpha projektu ICD-11, który będzie dostępny w kwietniu 2012. Nowa wersja ICD powinna zostać przyjęta w 2014 roku.

6.3. Współpraca z Autorytetami w dziedzinie zdrowia

Zespoły Orphanetu aktywnie uczestniczą w przygotowaniu krajowych planów dotyczących Rzadkich Chorób, na szczecelu krajowym ich członkowie są bowiem uznanymi ekspertami w tej dziedzinie.



Krajowe plany lub strategie dotyczące rzadkich choroby zostały przyjęte w: Bułgarii, Czechach, Francji, Grecji, Norwegii, Portugalii i Hiszpanii.

Prace trwają aktualnie w: Austrii, Belgii, Chorwacji, Cyprze, Niemczech, Włoszech, Węgrzech, Rumunii, Szwecji i Zjednoczonym Królestwie.

Oficjalne pierwsze kroki zostały już podjęte w: Danii, Finlandii, Irlandii,

Łotwie, Litwie, Luksemburgu, Malcie, Holandii, Polsce, Słowacji, Słowenii, Szwajcarii i Turcji.

Prace nie zostały jeszcze rozpoczęte w: Estonii.

6.4. Współpraca naukowa oraz partnerstwo z przemysłem

Orphanet jest także partnerem innych europejskich projektów w ramach 7. Programu Ramowego (7PR): RDPlatform (zakończony w kwietniu 2011), CliniGene (do grudnia 2011), Treat-NMD (do grudnia 2011), ENCE (zakończony w kwietniu 2011) i EuroGentest 2 do roku 2013.

Główne partnerstwo zostało zawiązane z GlaxoSmithKline (GSK) w 2010 roku. W 2011 roku współpraca ta została odnowiona. Firma ta, która niedawno otworzyła dział poświęcony chorobom rzadkim, pragnie wspierać rozwój bazy danych na temat chorób oraz strony internetowej Orphadata, które są uważane za strategiczne źródła informacji dla przemysłu.

Z końcem 2011 r. powstało partnerstwo z Międzynarodową Unią Ogólnej i Klinicznej Farmakologii (International Union of Basic and Clinical Pharmacology, IUPHAR) celem stworzenia linku Orphanetu z bazą Receptorów i powiązanych z nimi Leków IUPHAR (IUPHAR database of Receptors and associated Drugs).

W roku 2011 nawiązano również współpracę z Europejskim Instytutem Bioinformatyki (European Bioinformatics Institute, EBI), aby zlinkować bazę danych Orphanetu z ich zasobami danych dotyczącymi genomu i jego biologicznych szlaków (Ensembl i Reactome).

W 2011 roku Partnerstwo powstało z Komisją Europejską DG JRC Instytutu Zdrowia i Ochrony Konsumentów, Wydziału Biologii Molekularnej i Genomiki w Isprze we Włoszech do analizy danych na temat testów genetycznych zgromadzonych przez Orphanet (we współpracy z EuroGentest), zmapowania oferty usług MS i aby przeanalizować ofertę dostępnych testów w porównaniu ze standardami użyteczności określonymi przez Niemieckie Towarzystwo Genetyki Człowieka i Francuskie Stowarzyszenie Genetyków Molekularnych.

Partnerzy, w roku 2011, zostali poproszeni o wykorzystanie do celów badawczych niektórych danych Orphanetu poprzez orphadata.org, przez następujące organizacje:

Profit: Bioxcel (DE), Booz Company GmbH (DE), CurrentMed (US), GSK (FR), Sanofi (FR)

Non profit: Division of Biomedical Informatics, Cincinnati Children's Hospital Medical Center Departments of Pediatrics and Biomedical Engineering (US), Centro de Investigación 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- Málaga University (ES).

7. Finansowanie

Budżet Orphanetu w 2011 roku wynosił około 3 M€. Składały się na to fundusze uzyskane na podstawie 13 różnych umów we Francji, jak też różnych innych kontraktów w niektórych krajach uczestniczących.

Ogólnie, możemy wyróżnić finansowanie działalności podstawowej oraz działań krajowych, w obrębie państw współpracujących.

(W dalszej części tego rozdziału Activity Report 2011, na stronach 24-36 omówiono szczegółowo finansowanie związane z działalnością podstawową Orphanetu, jak również przedstawiono źródła finansowania, uwzględnieniem krajów i organizacji współpracujących.)

8. Strategia komunikacji

8.1. Materiały informacyjne

Od trzeciego roku od utworzenia Orphanetu, cztery rodzaje 4-stronicowych ulotek w formacie A4, w czterech kolorach, z których każda jest skierowana do innej grupy docelowej, zostają rozprowadzane, również w 2011 roku:

- Ulotka przeznaczona dla wszystkich odbiorców o roli Orphanetu jako portalu informacyjnego
- Ulotka dla biologów medycznych dotycząca Orphanetu jako źródła informacji na temat testów biologicznych w diagnostyce chorób rzadkich
- Ulotka dla naukowców i przemysłu farmaceutycznego na temat wszystkich usług oferowanych przez Orphanet celem wspierania prac badawczo-rozwojowych w dziedzinie rzadkich chorób
- Ulotka dla pracowników systemów informatycznych na temat Orphanetu jako narzędzia dokumentacji.

Każda ulotka została opracowana w 5 językach (francuskim, angielskim, niemieckim, hiszpańskim i włoskim). Ponadto, w języku szwedzkim, stworzono ulotkę formatu A5.

W 2011 roku rozdano ulotki wielkości A5, przedstawiające ogólne informacje o Orphanecie, ponadto zostały także zaprojektowane, wydrukowane i rozesłane ulotki A5 prezentujące Orphadata.

Ulotki były rozprowadzane na około 20 imprezach w 2011 roku, w sumie rozdano 1700 ulotek w języku francuskim, a 34 000 w języku angielskim.

8.2. Zaproszenia na wykłady na konferencjach w 2011 roku

Orphanet został zaproszony do udziału w ponad 70 konferencjach w Europie i za granicą. Prezentacje zostały wygłoszone w większości na konferencjach naukowych, gdzie Orphanet występował jako specjalista w dziedzinie rzadkich chorób. Wykłady te koncentrowały się na prezentacji bazy danych Orphanetu (49), polityki zdrowia publicznego (29), klasyfikacji chorób (8) lub leków sierocych (2), medycznych i genetycznych zastosowań (45 prezentacji).

8.3. Stoiska firmowe na konferencjach w 2011 roku

Stoiska Orphanetu były wystawiane podczas 6 różnych kongresów w 2011 roku i 4 różnych imprez. Wśród nich, jak w roku poprzednim, Orphanet miał stoisko na corocznej kongresie Europejskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, który odbył się w Amsterdamie (Holandia) w dniach

od 28 do 31 maja 2011 i, po raz pierwszy, na Międzynarodowym Kongresie Genetyki Człowieka, który miał miejsce w Montrealu od 13 do 15 października 2011.

9. Zespół Orphanetu w grudniu 2011

