



orphanet

Informe de Actividad 2012

orphanet

Informe de Actividad 2012



Tabla de contenidos

1. Información general	4
1.1. Objetivo	4
1.2. Actividades en 2012	4
1.3. Principales logros en 2012	5
2. El consorcio Orphanet	6
2.1. La “Orphanet Europe Joint Action”	6
2.2. Expansión del Consorcio	6
2.3. La lista de socios y el alcance de sus actividades	7
3. Orphanet: productos y servicios	10
3.1. El sitio web Orphanet	10
3.2. Los servidores de Orphanet	12
3.3. El inventario de enfermedades raras de Orphanet	13
3.4. El inventario de genes de Orphanet	14
3.5. La enciclopedia de Orphanet	16
3.6. El directorio de recursos expertos de Orphanet	19
3.7. El directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet	21
3.8. Orphadata	22
3.9. Los informes de Orphanet	23
3.10. El Boletín de Orphanet	24
3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)	25
4. Usuarios	26
4.1. Indexación por motores de búsqueda	26
4.2. La audiencia del sitio web	26
4.3. Tipo de usuario y de su uso	27
5. Redes: las colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet	35
5.1. Colaboración con la OMS	35
5.2. Colaboración con las autoridades sanitarias	35
5.3. Asociaciones y colaboraciones científicas	35
6. Financiación	37
6.1. Financiación de las actividades del proyecto central de Orphanet	37
6.2. Patrocinadores financieros y no financieros de las actividades nacionales	40

7. Comunicación	56
7.1. Materiales de comunicación	56
7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2012	56
7.3. Stands en congresos en 2012	56
8. El equipo Orphanet en diciembre de 2012	58



1. Información general

1.1. Objetivo

El objetivo general de Orphanet es ofrecer a la comunidad un conjunto de información exhaustiva sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos para contribuir a la mejora del diagnóstico, el cuidado y el tratamiento de pacientes con enfermedades raras.

1.2. Actividades en 2012

Orphanet es un portal de referencia sobre información en enfermedades raras y medicamentos huérfanos.

El portal da acceso a:

- Un listado de enfermedades clasificadas según las clasificaciones expertas publicadas existentes. Cada enfermedad está indexada con ICD10, OMIM, MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedRA, y su “ficha de identificación” incluye prevalencia, edad de inicio, modo de herencia y genes asociados. (Hasta la fecha, algunas “fichas de identificación” aún no se han completado).
- Una enciclopedia que abarca más de 4.000 enfermedades raras, redactada por escritores científicos y revisada por expertos de renombre mundial. Los resúmenes se producen en inglés y son traducidos al francés, alemán, italiano, portugués, español, polaco y finlandés. Para algunas enfermedades escogidas, se producen y traducen guías de emergencia y artículos para el público en general.
- Un listado de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo, desde la designación de “medicamento huérfano”, hasta la autorización de comercialización.
- Un directorio de servicios especializados en los 37 países socios, que ofrece información sobre: centros expertos especializados y centros de referencia, laboratorios médicos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes.
- Una variedad de servicios:
 - Una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas).
 - Un boletín en inglés con noticias científicas y políticas. Este boletín también se publica en francés e italiano.
 - Estudios temáticos e informes sobre temas generales: los “Informes de Orphanet”, publicados como documentos PDF.
- Artículos de calidad publicados por otras revistas o sociedades científicas. Más de 830 artículos han sido publicados con la autorización de autores y editores, que comprenden guías clínicas nacionales e internacionales producidas por sociedades científicas, que no han sido publicadas en revistas revisadas por pares, pero que están disponibles como informes.

Actualmente, Orphanet es el único proyecto que establece una relación entre las enfermedades, la información textual existente sobre ellas (incluyendo enlaces a otras páginas web informativas) y los servicios adecuados para los pacientes. En consecuencia, Orphanet es el portal más significativo dedicado a las enfermedades raras en materia de documentos de referencia.

1.3. Principales logros en 2012

- La nueva página de inicio de Orphanet fue lanzada en el verano de 2012. Esta nueva versión está diseñada para satisfacer las necesidades de los usuarios del sitio web que solicitaron una página de inicio menos desordenada y más amigable.
- Todos los países que constituyen el consorcio Orphanet tienen un sitio web nacional publicado enteramente en el idioma nacional correspondiente o con la plantilla del sitio en inglés y los textos obligatorios en el idioma nacional. Esto representa 14 nuevos sitios web nacionales en 2012.
- El consorcio se ha expandido hacia Australasia: Australia Occidental se unió a Orphanet en 2012. Se iniciaron negociaciones con Argentina, Brasil, China, Chile, Japón y Rusia.
- El número Orpha ha sido incorporado desde el 1 de diciembre de 2012 al sistema de información francés para todos pacientes hospitalizados, para identificar mejor a los pacientes en el sistema sanitario y mejorar el conocimiento de las rutas sanitarias.
- Los servidores que alojan Orphanet se han trasladado desde París al centro de datos público más grande de Francia que está en Montpellier, el CINES, con el objetivo de mejorar la arquitectura de los servidores y su seguridad.
- Un botón de “Aportaciones” está disponible al final de las páginas de enfermedades para permitir a expertos y/o usuarios sugerir modificaciones y comentarios sobre la información de la enfermedad disponible en línea.
- Las enfermedades ahora hacen referencia a UMLS, MeSH, MedDRA y SNOMED CT.
- Los genes ahora hacen referencia a Ensembl, Reactome y IUPHAR.
- La ontología de Orphanet sobre enfermedades raras está ahora disponible en BioPortal.
- Se ha ampliado y actualizado la enciclopedia sobre enfermedades raras. Desde el 31 de diciembre de 2012, algunos resúmenes están disponibles en finlandés y en polaco además de en inglés, francés, alemán, italiano, español y portugués.
- Se ha ampliado y actualizado el directorio de centros expertos, laboratorios médicos, ensayos clínicos, proyectos de investigación, redes, registros y asociaciones de pacientes.
- Se ha organizado una evaluación de los centros expertos listados en Orphanet para comprobar si se ajustan a los criterios de calidad definidos por el Comité de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD).
- Se ha publicado el listado de enfermedades raras (en inglés y francés) como un Informe de Orphanet para hacer más efectiva la comunicación.
- Se han actualizado la mayoría de los Informes de Orphanet (Listado de enfermedades raras, Prevalencia de las enfermedades raras, Listado de medicamentos huérfanos, Informes de actividad de Orphanet, y Estudios de satisfacción de usuarios).
- El Informe de Actividad de Orphanet 2011 ha sido traducido al francés, italiano, español y polaco.

2. El consorcio Orphanet

2.1. La “Orphanet Europe Joint Action”

En los documentos de la Comisión Europea sobre Enfermedades Raras (“Rare diseases: Europe’s challenge”, 11 de noviembre de 2008, y “Recommendations of the Council on Rare Diseases”, 8 de junio de 2009), Orphanet es mencionada como la fuente de información actualizada sobre enfermedades raras en la Unión Europea y también como elemento clave para la estrategia nacional sobre enfermedades raras, que cada Estado Miembro ha sido animado a desarrollar para finales de 2013.

En 2011, se puso en marcha la *Orphanet Europe Joint Action*, un instrumento que combina la financiación de la Comisión Europea con cada uno de los participantes de los Estados Miembros, así como de Suiza, un socio colaborador. La acción conjunta de tres años comenzó el 1 de abril de 2011. El objetivo primordial de la *Joint Action* es el de mejorar y adaptar la presencia de Orphanet en cada país participante.

Para asegurar una gobernanza óptima de la *Joint Action* y una gestión eficaz del flujo de trabajo, y reflejar además la nueva implicación de las autoridades sanitarias de los Estados Miembros, la gobernanza de Orphanet fue organizada en tres comités diferentes:

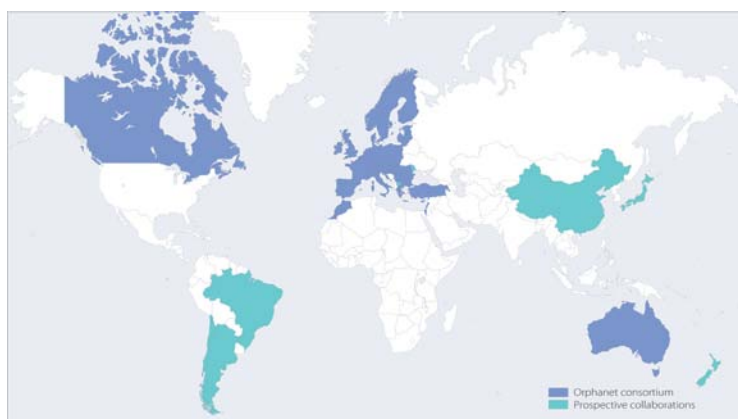
- El **Consejo de Administración** compuesto por los coordinadores nacionales;
- El **Comité Directivo**, formado por representantes de los organismos financiadores o las autoridades sanitarias que contribuyen a la financiación del proyecto central Orphanet (la base de datos de enfermedades, la enciclopedia, la estructura de la base de datos, las infraestructuras y la coordinación de las actividades);
- El **Consejo Asesor Internacional** formado por expertos internacionales.

Estos comités aseguran la coherencia del proyecto, su evolución en relación a los desarrollos tecnológicos y las necesidades de sus usuarios finales, así como su sostenibilidad.

El 23 de mayo de 2012, tuvo lugar en Bruselas la Reunión anual de socios de la *Joint Action* de Orphanet. Se discutieron futuros instrumentos de financiación para Orphanet con los representantes del comité europeo. Se analizaron diversas opciones pero el tema aún está pendiente a nivel europeo.

2.2. Expansión del Consorcio

Desde su creación, la calidad de sus datos ha construido su reputación y Orphanet ha crecido como consorcio europeo, expandiéndose gradualmente a 35 países de su entorno hacia el este y el sur. En 2011, Orphanet ha ido más allá hacia el oeste para incluir a Canadá. En 2012, el consorcio se expandió hacia Australasia con la unión de Australia Occidental.



El número de países que desea unirse al consorcio crece cada año. Unirse a Orphanet en lugar de crear un sistema *de novo* permite a los nuevos miembros beneficiarse de la inversión ya realizada en la infraestructura. Durante 2012, se iniciaron negociaciones con seis nuevos países: Argentina, Brasil, China, Chile, Japón y Rusia.

2.3. La lista de socios y el alcance de sus actividades

2.3.1. EL EQUIPO COORDINADOR

La coordinación del consorcio está gestionada por el equipo coordinador, Orphanet Francia, localizado en el Servicio 14 del INSERM (el Instituto Nacional Francés de la Salud y la Investigación Médica). El INSERM ha sido el coordinador del consorcio Orphanet desde 2001.

El equipo coordinador es responsable de la coordinación de las actividades del consorcio, de la infraestructura y la programación informática del proyecto, la base de datos de enfermedades raras y la producción de la enciclopedia, así como del control de calidad del directorio de recursos en los países participantes.

El equipo coordinador está además a cargo de la actualización de la base de datos sobre los medicamentos en desarrollo, desde la etapa de designación como medicamento huérfano a la autorización de comercialización y su disponibilidad en cada país.

2.3.2. Socios

El establecimiento de un directorio de servicios tan sólo puede alcanzarse mediante la consolidación de la recogida de datos a nivel nacional. La identificación de recursos expertos requiere un muy buen conocimiento de la investigación nacional, las instituciones sanitarias y su organización. Todos los coordinadores nacionales pertenecen a instituciones importantes por lo que pueden proporcionar un entorno adecuado para el trabajo de los documentalistas científicos, en términos de fuentes de documentación, servicios administrativos y acceso a la red.

Los socios son responsables de la recopilación, validación e inclusión de los datos sobre ensayos clínicos, laboratorios médicos, centros expertos, proyectos de investigación, registros y asociaciones de pacientes.

Las traducciones del contenido de Orphanet al idioma nacional se gestionan también a través de los equipos nacionales cuando tienen suficiente presupuesto. Actualmente, Bélgica, Alemania, Italia, España y Portugal están llevando a cabo la traducción de todos los contenidos del sitio web en sus lenguas nacionales, mientras que el equipo polaco está traduciendo la enciclopedia.

La gestión de los sitios web/puntos de acceso nacionales al portal Orphanet también se están llevando a cabo por cada equipo nacional en sus lenguas propias.

2.3.3. LISTA DE INSTITUCIONES SOCIAS DE ORPHANET

Alemania:	Hannover Medical School
Armenia:	Center of Medical genetics and Primary Health of Armenia
Australia:	Office of Population Health Genomics Departement of Health, Governement of Western Australia
Austria:	Health Austria GmbH Medical University of Vienna
Bélgica:	Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment Institute of Public Health, WIV-ISP
Bulgaria:	Bulgarian association for Promotion of Education and Science
Canadá:	CIHR Institute of Genetics
Chipre:	Archibishop Makarios II Hospital
Croacia:	Zagreb University
Dinamarca:	University Hospital of Aarhus
Eslovaquia:	Children's University Hospital in Bratislava
Eslovenia:	University Medical Centre Ljubljana
España:	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras Ministerio de Sanidad y Política Social
Estonia:	University of Tartu
Finlandia:	The Family Federation of Finland (Väestöliitto)
Francia:	National Institute of Health and Medical Research
Grecia:	Institute of Child Health Athens
Hungría:	National Institute for Health Development
Irlanda:	National Centre for Medical Genetics
Israel:	Schneider Children's Memorial Medical Hospital
Italia:	Bambino Gesù Hospital, Rome
Letonia:	Centre for Disease Prevention and Control
Líbano:	Saint Joseph Beirut University
Lituania:	Vilnius University Hospital, Centre for Medical Genetics
Luxemburgo:	Ministry of Health of Luxembourg
Marruecos:	Department of Medical Genetics, National Institute of Hygiene in Morocco
Noruega:	Department for Rehabilitation and RD, Norwegian Directorate of Health
Países Bajos:	University Hospital Leiden, Leiden University Medical Center
Polonia:	The Children's Memorial Health Institute
Portugal:	Institute of Molecular and Cell Biology
Reino Unido:	The University of Manchester
República Checa:	2nd Faculty of Medicine, Charles University in Prague
Rumanía:	Medical University of Pharmacy "Gregory T. Popa"
Serbia:	Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering - Belgrade University
Suecia:	Karolinska Institutet
Suiza:	CMU, Institute of Medical Genetics
Turquía:	Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul



Los socios del consorcio Orphanet

3. Orphanet: productos y servicios

Las entradas de enfermedades en la base de datos Orphanet corresponden a enfermedades raras, formas raras de enfermedades comunes y, en algunos casos particulares, enfermedades no raras consideradas huérfanas porque su diagnóstico o tratamiento sigue siendo particularmente difícil o han sido solicitadas con mucha frecuencia en Orphanet.

La actualización de la base de datos se basa en un seguimiento de la literatura en revistas internacionales que ayudan a identificar nuevos síndromes, genes o tratamientos, actualizar clasificaciones de enfermedades, y es la base para la producción de varios textos (enciclopedias, recomendaciones...). Todos los textos se producen en colaboración con expertos reconocidos internacionalmente, sociedades científicas y asociaciones de pacientes.

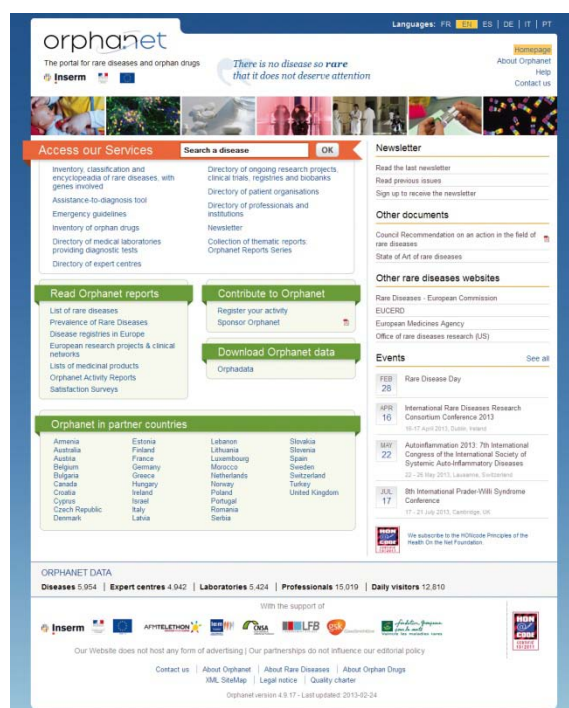
Todos los equipos que componen el consorcio Orphanet son responsables de la recopilación, validación e inclusión de los datos sobre ensayos clínicos, laboratorios diagnósticos, centros expertos, proyectos de investigación en curso, registros y asociaciones de pacientes nacionales.

Para publicar datos que sean relevantes y precisos (completos, válidos, consistentes con otra información de la base de datos), el equipo coordinador realiza una validación y un control de calidad, y tienen lugar actualizaciones regulares con otros equipos nacionales vía intranet.

3.1. El sitio web Orphanet

El sitio web de Orphanet ofrece una página de inicio amigable y ergonómica que ha sido diseñada para proporcionar un acceso más fácil a los numerosos servicios ofrecidos y mejorar su usabilidad, con un énfasis específico en mejorar la accesibilidad para los usuarios con discapacidad visual. De hecho, el tipo de letra se ha agrandado y la información está organizada en bloques fácilmente identificables que permiten a los usuarios una mayor facilidad para navegar por el sitio. La función de buscar una enfermedad está en el centro de la página de inicio, mientras que los demás recursos principales de Orphanet están organizados en una tabla de contenidos. El popular apartado “Informes de Orphanet”, que aborda temas relevantes sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, está ahora destacado en una zona específica. Finalmente, OrphaNews, el boletín oficial del Comité de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD), se identifica fácilmente en la parte superior derecha.

Para ayudar a los usuarios a navegar en el sitio web, se propone una lista de nuestros principales servicios en la página de “Ayuda”. Los servicios están clasificados para dar cabida a los diferentes perfiles de usuario.

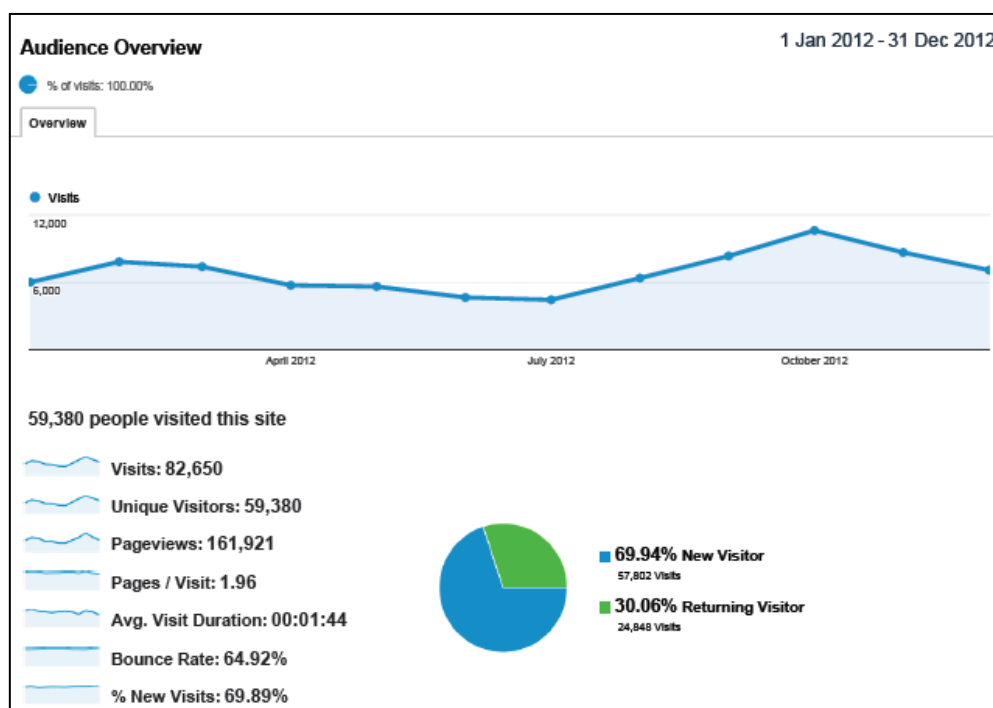


3.1.1. LOS PORTALES NACIONALES ORPHANET

Con el fin de que Orphanet sea un instrumento en los planes o estrategias nacionales para las enfermedades raras, el actual portal internacional en seis idiomas ha evolucionado hacia unas páginas web personalizadas para cada país en sus idiomas nacionales.

Estas páginas web nacionales de cada país socio permiten tener un punto de acceso en sus idiomas oriundos. Las páginas nacionales incluyen información sobre eventos del país, noticias y acceso a documentos concernientes a las enfermedades raras y a los medicamentos huérfanos. Más allá del alcance de la información nacional, estas páginas ofrecen acceso a la base de datos internacional en seis idiomas.

Desde el 31 de diciembre de 2012, hay 37 sitios web nacionales en línea, entre los que se incluyen los 14 nuevos sitios en comparación con 2011: Armenia, Australia, Bélgica, Canadá, Chipre, Croacia, Dinamarca, Hungría, Letonia, Líbano, Luxemburgo, Marruecos, Noruega y Rumanía. Algunos de estos sitios web se han publicado completamente en sus lenguas nacionales mientras que para otros países, la plantilla de la página web nacional está en inglés y los textos obligatorios (Información general) en sus respectivas lenguas nacionales.



Visión general de las visitas a los 37 sitios web nacionales de Orphanet en 2012

El incremento global del número de visitas, de todos los sitios web en su conjunto, refleja el número creciente de sitios web nacionales de Orphanet publicados, y también el mayor conocimiento de la existencia de estos puntos de entrada nacionales por los usuarios.

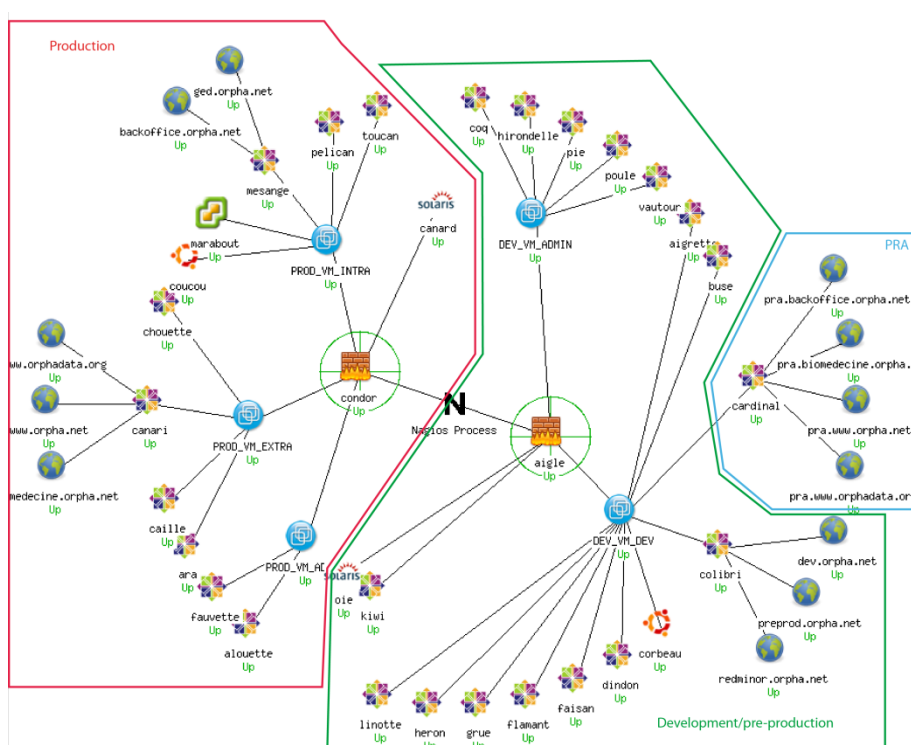
3.2. Los servidores de Orphanet

Desde 2007 hasta 2012, los servidores necesarios para ejecutar todos los sitios y servicios que ofrece Orphanet estaban alojados por el DSI (Departamento de sistemas de información) del INSERM. El crecimiento de la demanda y un incremento de la carga de trabajo (se han visto más de un millón de páginas al mes en el sitio www.orpha.net), junto con la necesidad de desarrollar nuevos servicios en una arquitectura técnica adecuada, ha llevado a una reorganización completa que ha requerido la compra de licencias de software y servidores nuevos y más potentes.

Decidimos incrementar nuestra capacidad mediante la instalación de nuevas máquinas y albergar los servidores de producción en el mayor centro de datos público de Francia, el CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Para garantizar la seguridad estructural optamos por una solución de bajo coste alojando los servidores de desarrollo en las estructuras del INSERM que están geográficamente cerca del CINES y que están conectadas por fibra óptica. Esto nos permite tener una excelente conectividad entre los servidores de producción, los servidores de desarrollo y entornos de copia de seguridad.

Esta organización tiene ahora muchos entornos de producción: entornos administrativos, de preproducción, conservación y desarrollo. Esto nos permite mejorar nuestro Plan de Recuperación de la Actividad (PRA) del sitio web de Orphanet.

Las operaciones de migración tuvieron lugar entre marzo y septiembre de 2012. La migración de los servicios se produjo sin ninguna interrupción del acceso al sitio web de Orphanet, con menos de una semana de inconvenientes para los demás servicios. También hemos asegurado el acceso a las herramientas de administración usadas por el equipo de coordinación tanto en Francia como internacionalmente. Para ello hemos creado una VPN (red privada virtual) de servidores y desplegado clientes VPN entre los equipos en los 37 países.



La arquitectura informática de Orphanet

3.3. El inventario de enfermedades raras de Orphanet

Orphanet ofrece un completo inventario de enfermedades raras que se actualiza mensualmente según las nuevas publicaciones.

El inventario de enfermedades raras está clasificado según un sistema de clasificación poli-jerárquico de enfermedades raras.

El sistema consiste en clasificaciones organizadas según la especialidad médica y/o quirúrgica que maneje los aspectos específicos de cada enfermedad rara dentro del sistema sanitario. Cuando es pertinente, se hace una distinción entre trastornos de la infancia y de adultos. Las enfermedades se han clasificado dentro de cada especialidad según criterios clínicos o etiológicos relevantes para su diagnóstico o tratamiento. El sistema de clasificación Orphanet utiliza dos fuentes no excluyentes: fuentes documentales o asesoramiento experto. Un proceso evolutivo que se actualiza regularmente y que puede verse en el sitio web y extraerse en formato XML desde Orphadata (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php).

Desde 2012, la ontología de enfermedades raras (OntoOrpha) también puede consultarse desde el sitio web de BioPortal (<http://purl.bioontology.org/ontology/OntoOrpha>).

3.3.1. INDEXACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Las enfermedades raras están indexadas con los códigos ICD-10.

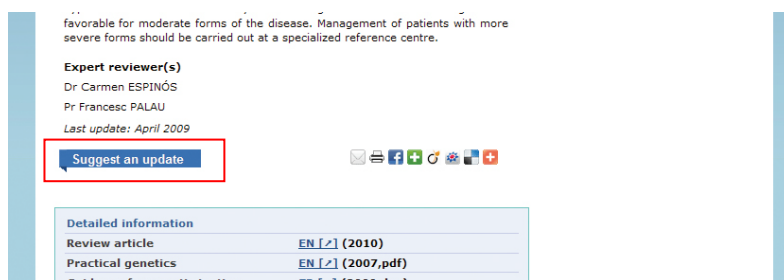
La indexación por signos clínicos utiliza un tesoro propio de términos por fenotipo y se lleva a cabo con el propósito de alimentar la herramienta de asistencia al diagnóstico de Orphanet.

Las enfermedades también están enlazadas a uno o varios números OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) y a la lista de publicaciones indexadas en revistas científicas a través de una consulta específica en PubMed, resultado de la correspondencia de términos Orphanet con descriptores MeSH.

Las fichas identificativas de las enfermedades han sido mejoradas con referencias adicionales y datos epidemiológicos. La información actualizada respecto a la correlación entre la nomenclatura Orpha y la de Unified Medical Language System (UMLS), MeSH, MedDRA y SNOMED CT está ahora disponible en línea y para su descarga en Orphadata (<http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php>).

3.3.2. NUEVAS FUNCIONALIDADES DE 2012

Para permitir a los expertos y/o usuarios sugerir modificaciones y hacer comentarios sobre la información que se ofrece en línea sobre las enfermedades, ahora hay una opción para “Aportaciones” al final de las páginas de las enfermedades.



3.4. El inventario de genes de Orphanet

Los genes implicados en enfermedades raras (genes patógenos y de susceptibilidad) han sido introducidos en la base de datos. Los genes están asociados en la base de datos con una o más enfermedades, a uno o más test genéticos, registros de mutaciones y/o proyectos de investigación. La información recogida incluye: el nombre principal y el símbolo del gen (según HGNC), sus sinónimos y sus referencias a HGNC, UniProtKB, Genatlas y OMIM (para intercambiar referencias con estos sitios web). Además, los genes están ahora relacionados con Ensembl (una base de datos de EBI que mantiene automáticamente anotaciones de genomas eucariotas seleccionados), Reactome (una base de datos de rutas biológicas de EBI, de código abierto, acceso libre, gestionada manualmente y revisada por pares) y IUPHAR (la Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica).

3.4.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2012

La relación entre un gen y una enfermedad está ahora clasificada de acuerdo al papel que el gen desempeña en la patogénesis de una enfermedad. Los genes están definidos como causantes, modificadores (de mutaciones germinales o somáticas, en ambos casos), como factores importantes de susceptibilidad o que juegan un rol en el fenotipo (para anomalías cromosómicas). Estas anotaciones representan un servicio único de valor añadido para los investigadores.

La base de datos de enfermedades contiene 8.945 enfermedades o grupos de enfermedades y sus sinónimos.

orphanet

The portal for rare diseases and orphan drugs

InsERM

Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

Languages: FR EN ES DE IT PT

Homepage Help Contact us

Rare diseases Orphan drugs Expert centres Diagnostic tests

Search Search by sign Classifications Genes

Joubert syndrome

Orpha number : ORPHA475

Synonym(s) : CPD IV Cerebelloparenchymal disorder IV Classic Joubert syndrome Joubert syndrome type A Joubert-Boltshauser syndrome Pure Joubert syndrome

Prevalence : 1-9 / 100 000

Inheritance : Autosomal recessive

Age of onset : Neonatal/infancy

SUMMARY

Joubert syndrome (JS) is characterized by congenital malformation of the cerebellar vermis and midbrain-hindbrain malformations. Differential diagnoses include Joubert syndrome-related disorders (JSRD), cerebellar vermis malformations without the MTS (which include Dandy-Walker malformation), X-linked cerebellar ataxia types 1 and 2 (AOA1, AOA2), and 3-C syndrome, pontocerebellar hypoplasia types I and II, and Meckel-Gruber syndrome. Molecular diagnosis is feasible through molecular and imaging studies (fetal ultrasonography and MRI). Prenatal testing may be available for families in which both disease-causing mutations have been previously identified in an affected family member. Genetic counseling is an important clinical tool for preventing new cases, especially for couples with an affected first child. The risk of having an affected child in further pregnancies is 25%. Management is symptomatic and should be multidisciplinary. Education programs, physical, occupational, and speech therapy may improve the hypotonia and reduce the delay in achieving motor milestones. Prognosis is favorable for moderate forms of the disease. Management of patients with more severe forms should be carried out at a specialized reference centre.

Expert reviewer(s)

Dr Carmen ESPINÓS

Pr Francesc PALAU

Last update: April 2009

Suggest an update

Detailed information

Review article EN [2] (2010)

Practical genetics EN [2] (2007,pdf)

Guidance for genetic testing FR [2] (2009,doc)

Classification(s) (2)

Gene(s) (9)

Publications in PubMed [2]

Other website(s) (9)

Health care resources for this disease

Expert centres (329)

Diagnostic tests (13)

Patient organisations (35)

Orphan drug(s) (0)

Networks (28)

Orphanet Reports series

Prevalence

Orphan drugs in Europe

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.

Epidemiología:

- 4.251 enfermedades con datos de prevalencia
- 4.177 enfermedades con tipo de herencia
- 4.161 enfermedades con edad de aparición

5.749 enfermedades indexadas con ICD10
4.006 enfermedades indexadas con OMIM
2.200 enfermedades indexadas con UMLS
961 enfermedades indexadas con MedRA
1.689 enfermedades indexadas con SNOMED CT
1.759 enfermedades indexadas con MeSH

2.876 genes enlazados a 2.904 enfermedades, incluyendo:

- 2.798 genes interconectados con UniProt KB
- 2.841 genes interconectados con OMIM
- 2.827 genes interconectados con GenAtlas
- 2.876 genes interconectados con HGNC

La enciclopedia de Orphanet contiene:

3.557 resúmenes en inglés
2.950 resúmenes en francés
2.785 resúmenes en alemán
2.950 resúmenes en italiano
2.642 resúmenes en español
480 resúmenes en portugués

2.300 enfermedades indexadas con Pubmed

2.705 enfermedades indexadas con signos clínicos

4.969 enlaces externos para 2.910 enfermedades

386 artículos en francés, de los cuales 123 son para el público general y 45 guías de actuación de emergencia
1.213 artículos en inglés de los cuales 13 son guías de actuación de emergencia

3.5. La enciclopedia de Orphanet

Se ofrecen dos enciclopedias distintas en el sitio web de Orphanet: una para profesionales de la salud y otra para el público en general.

3.5.1. LA ENCICLOPEDIA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

- **Resumen de la información**

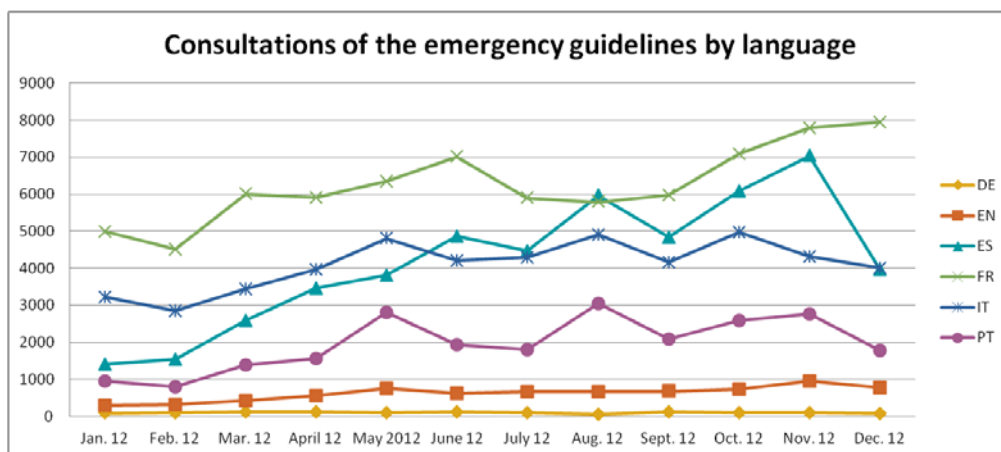
Los resúmenes de Orphanet son únicos, escritos originalmente en inglés por un miembro del equipo editorial localizado en París y revisado por un experto invitado. La información adicional sobre las enfermedades (p.e. anotaciones sobre datos epidemiológicos, signos clínicos, consecuencias funcionales de la enfermedad, genes, etc.) es solicitada al experto si no está ya documentada en la base de datos, o se pide su validación de los datos ya existentes. Desde diciembre de 2012, los resúmenes están estructurados en las secciones: Definición de la enfermedad – Epidemiología – Descripción clínica – Etiología – Métodos diagnósticos – Diagnóstico diferencial – Diagnóstico prenatal (si es relevante) – Consejo genético (si es relevante) – Manejo y tratamiento – Pronóstico. Son traducidos sistemáticamente en las otras cinco lenguas (francés, italiano, español, alemán y portugués). Además, desde el 31 de diciembre de 2012, 100 resúmenes están disponibles en finlandés y polaco.

- **Artículos de genética práctica**

Estos artículos están coproducidos por Orphanet y la European Journal of Human Genetics (EJHG), la revista oficial de la Sociedad Europea de Genética Humana. Los artículos, de acceso libre, se publican en la EJHG (Nature Publishing Group) y son accesibles desde Orphanet.

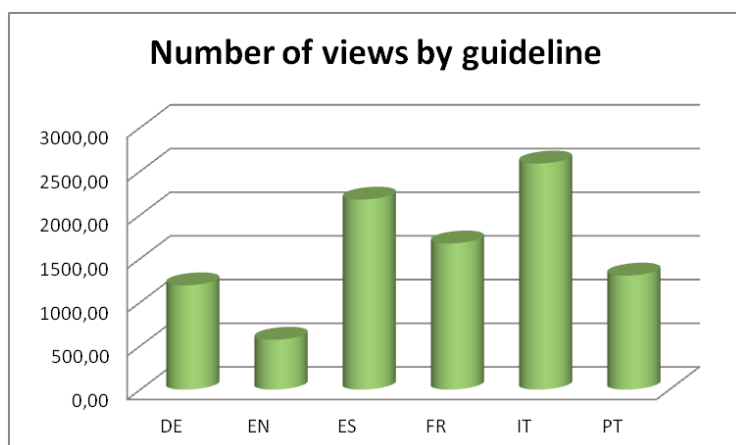
- **Guías de emergencia de Orphanet**

Estas guías están destinadas a los profesionales de la salud de emergencia prehospitalaria (se incluye una sección específica para su uso) y a los departamentos de emergencia de los hospitales. Estas guías prácticas se producen en colaboración con los centros de referencia y las asociaciones de pacientes franceses, y son revisadas por médicos de servicios de emergencia provenientes de sociedades científicas: hay 45 guías de emergencia en línea en francés. Están siendo traducidas en cinco lenguas (inglés, alemán, italiano, portugués y español). Actualmente, hay 13 guías de emergencia disponibles en inglés, 23 en español, 19 en italiano, 18 en portugués y una en alemán. Hay 31 guías de emergencia nuevas desde 2011.



Consulta de las guías de emergencia por idioma en 2012

En 2012, se consultaron las guías en más de 200.000 ocasiones, respecto a las 67.000 de 2011, lo que representa un incremento del 200% en un año. Este incremento global refleja la expansión de la colección en las diferentes lenguas.



Número de consultas por idioma y por guía

Idioma	Número de guías
Alemán	1
Inglés	13
Español	23
Francés	45
Italiano	19
Portugués	18

La relación entre el número de consultas para cada lengua con el número de guías muestra que esta colección es un éxito en varias lenguas, como el francés, italiano, español y portugués. A pesar de que hay sólo una guía en alemán, ésta es muy consultada. Por otro lado, el decepcionante número de consultas en inglés puede explicarse por la existencia de un mayor número de documentos equivalentes en este idioma en otros lugares que han sido producidos por sociedades científicas. Para evitar la pérdida de tiempo y trabajo, ambos valiosos para la comunidad de enfermedades raras, actualmente Orphanet está estableciendo colaboraciones con estas sociedades científicas para ofrecer enlaces a aquellos recursos ya existentes y valiosos.

3.5.2. ENLACES A RECURSOS EXTERNOS

Con el propósito de ampliar el número de artículos de revisión disponibles en línea y para difundir los artículos que se ajustan a los criterios de calidad de Orphanet, el equipo editorial está también a cargo de identificar los artículos adecuados para su publicación en el sitio web producidos por otras revistas o sociedades científicas. Se pide autorización a los titulares de los derechos de autor a fin de dar acceso a los textos completos.

Podemos distinguir tres recursos externos distintos accesibles desde el sitio web de Orphanet:

- **Artículos de Revisión**

Los artículos de revisión de buena calidad publicados en revistas revisadas por pares pueden enlazarse a una enfermedad y publicarse en el sitio web de Orphanet con el permiso del titular de los derechos de autor. Desde el 31 de diciembre de 2012, 5 artículos de revisión (excluyendo aquellos publicados en *Orphanet Journal of Rare Diseases*) están disponibles en el sitio web.

- **Artículos de revisión de genética clínica**

Estos artículos de revisión son descripciones de enfermedades revisadas por pares que se centran en aspectos genéticos con una aplicación en el diagnóstico, manejo y consejo genético de pacientes y familias con enfermedades hereditarias específicas.

Estos artículos de revisión pueden enlazarse a una enfermedad y mostrarse en el sitio web de Orphanet con el permiso de los propietarios de los derechos de autor. Desde el 31 de diciembre de 2012, la colección de artículos de revisión de genética clínica consta de 547 artículos de GeneReviews.

- **Guías de buenas prácticas**

Estas guías son recomendaciones para el manejo de los pacientes, publicadas por organizaciones oficiales. Hay dos tipos de guías de buenas prácticas: guías de anestesia y guías de práctica clínica. Ambas son producidas por sociedades científicas y publicadas en revistas científicas o en sociedades científicas o en los sitios web de organismos sanitarios. Se ha desarrollado una metodología de evaluación para revisar las guías y enlazar sólo las más precisas. Estas guías pueden enlazarse a una enfermedad y mostrarse en el sitio web de Orphanet con el permiso de los propietarios de los derechos de autor. Desde el 31 de diciembre de 2012, 112 guías de buenas prácticas están disponibles en el sitio web.

- **Guías para el diagnóstico genético**

Esta colección incluye recomendaciones resumidas con el propósito de difundir buenas prácticas en el diagnóstico genético.

Incluyen las *Gene Cards* (publicadas en *European Journal of Human Genetics*) y gráficas de la APGNM (Association nationale des praticiens en génétique médicale). Desde el 31 de diciembre de 2012, 138 recomendaciones están disponibles en el sitio web.

3.5.3. LA ENCICLOPEDIA PARA EL PÚBLICO EN GENERAL

La enciclopedia para el público en general fue inicialmente un proyecto francés destinado a dar información completa, honesta y actualizada a los pacientes y sus familiares respecto a las enfermedades que les concernían. En 2012 ha empezado a traducirse al español.

Los textos destinados al público en general producidos externamente por centros expertos o asociaciones de pacientes (producidos de acuerdo a una metodología fiable) en cualquier otra lengua son ahora seleccionados y, si se concede el permiso, los textos se depositan en el sitio web de Orphanet.

Desde el 31 de diciembre de 2012, 123 textos en francés están en línea. Los documentos de esta enciclopedia han sido descargados más de 382.000 veces al mes, lo que corresponde a más de 4 millones de descargas en 2012.

3.6. El directorio de recursos expertos de Orphanet

Orphanet ofrece un directorio de:

- | | |
|-----------------------------|--------------------------------------|
| - Centros expertos | - Registros de pacientes |
| - Laboratorios médicos | - Registros de mutaciones |
| - Asociaciones de pacientes | - Biobancos |
| - Ensayos clínicos | - Proyectos de investigación activos |

Los datos recogidos de fuentes no oficiales pasan por un proceso de validación preliminar que está definido por cada país, para asegurar la relevancia de los datos para la comunidad de enfermedades raras.

Para las fuentes oficiales, no se requiere un proceso de validación preliminar.

El objetivo de este proceso de múltiples pasos es generar datos de alta calidad y precisión: completos, válidos, consistentes, uniformes con otros datos de la base de datos, y únicos. Se han añadido nuevos procedimientos para permitir un seguimiento del proceso de validación. A nivel nacional, hay una validación previa a la publicación de los datos siguiendo reglas establecidas a nivel nacional con las autoridades sanitarias. Se realiza una segunda ronda de validación centralizada una vez al mes respecto a los criterios de relevancia del proyecto, coherencia con los datos de otros países e indexación adecuada con los sistemas de clasificación de enfermedades. Y se lleva a cabo una tercera ronda de control de calidad de los datos publicados en línea siguiendo un proceso definido a nivel nacional.

Una vez que la información cumple los estándares de calidad de Orphanet, se publica en línea. Los cambios menores se realizan en un proceso continuo.

Regularmente, los datos publicados son verificados y puestos al día (al menos una vez al año).

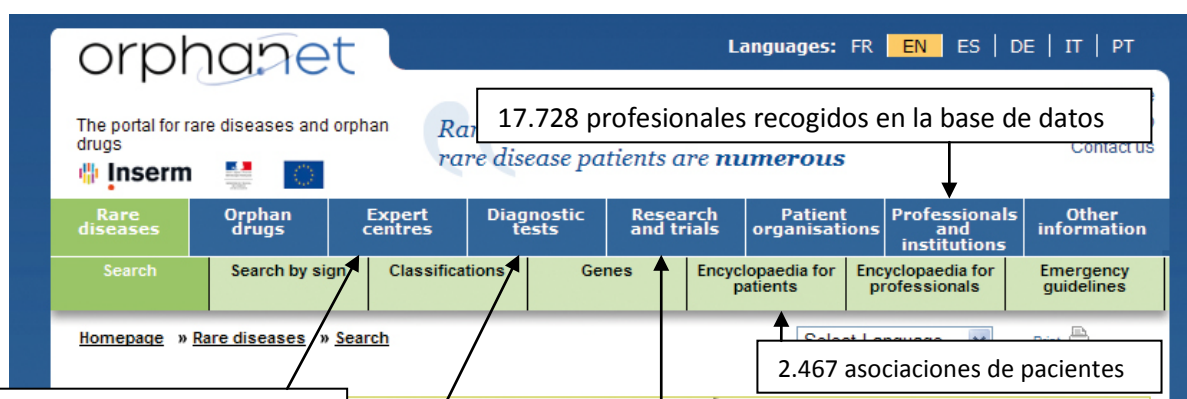
Los 37 países en los que Orphanet recopila datos son los siguientes:

Alemania, Armenia, Australia Occidental, Austria, Bélgica, Bulgaria, Canadá, Croacia, Chipre, Eslovaquia, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Grecia, Hungría, Irlanda, Italia, Letonia, Líbano, Lituania, Luxemburgo, Marruecos, Noruega, Países Bajos, Polonia, Portugal, Reino Unido, República Checa, Rumania, Serbia, Suecia, Suiza, Túnez y Turquía.

Los equipos a nivel nacional gestionan la recopilación de datos y/o la actualización anual cuando tienen financiación suficiente para disponer de un profesional dedicado, o lo hace el equipo coordinador en nombre del equipo nacional de Orphanet.

En 2012, los países que gestionaron la recopilación de datos y la actualización a nivel nacional fueron: Alemania, Austria, Bélgica, Canadá-Quebec, España, Finlandia, Francia, Irlanda, Italia, Países Bajos, Portugal, Reino Unido, República Checa y Suiza.

El directorio de recursos expertos en 37 países de todo el mundo contiene los siguientes datos:

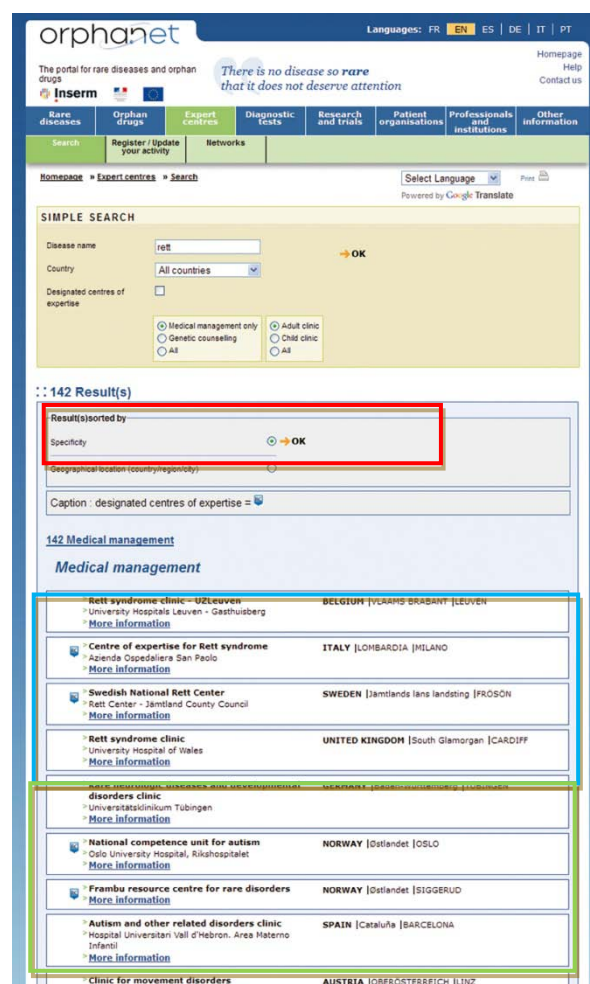


1.645 Laboratorios médicos dedicados al diagnóstico
32.344 Test de laboratorios médicos para 3.205 enfermedades y 2.196 genes

2.704 Laboratorios de investigación
4.861 Proyectos de investigación de 1.712 enfermedades
2.611 Ensayos clínicos para 618 enfermedades en 29 países
634 Registros de pacientes
616 Registros de mutaciones
112 Biobancos

3.6.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2012

Para ordenar las actividades en la página web internacional de Orphanet, se ha desarrollado una nueva herramienta, “resultados ordenados por especificidad” (encuadrada en rojo en la imagen de pantalla), que ordena los recursos expertos (centros expertos, proyectos y ensayos, registros y asociaciones de pacientes) por especificidad y presenta las actividades específicamente ligadas a la enfermedad (enmarcado en azul en la imagen de pantalla) y muestra separadamente las actividades que están ligadas a niveles superiores o inferiores de la clasificación (enmarcado en verde en la imagen de pantalla). Esta es la presentación por defecto de todas las actividades excepto de los test diagnósticos los cuales están ordenados por su control de calidad. La clasificación geográfica anterior también está disponible como un servicio de búsqueda opcional.



3.6.2. VALIDACIÓN DE LA CALIDAD DE LOS DATOS DE LOS LABORATORIOS MÉDICOS

Los laboratorios médicos listados en Orphanet son aquellos que ofrecen test para el diagnóstico de una enfermedad rara, y aquellos que realizan test genéticos independientemente de la prevalencia de la enfermedad. Estos laboratorios médicos deben estar acreditados y esto implica un procedimiento a través del cual un organismo oficial reconoce formalmente que una persona o grupo es competente para realizar una actividad específica (ISO 9000, 2000 sistemas de gestión de calidad - fundamentos y vocabulario). La información sobre la acreditación de los laboratorios médicos es revisada por Eurogentest y por expertos en el campo.

Además, los laboratorios médicos pueden someterse a una evaluación externa de calidad (EQA) en la que un conjunto de reactivos y técnicas son evaluadas por una fuente externa y los resultados de los laboratorios testados se comparan con los de un laboratorio de referencia aprobado (OMS). Esto permite al laboratorio comparar su funcionamiento para una prueba individual o una técnica frente a la de otros laboratorios.

La información sobre la participación en EQA la proporcionan anualmente CF Network, CEQA y EMQN con el consentimiento de los laboratorios pertinentes. Para los otros proveedores de EQA, la información es validada, desde diciembre de 2012, por Orphanet mediante la recepción de los certificados de participación en EQA; de lo contrario, la información proporcionada en el sitio web de Orphanet se considera "no validada" y se asocia con el signo [!].

3.7. El directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet

El listado de medicamentos huérfanos de Orphanet incluye todas las sustancias que han obtenido la designación de huérfanas para enfermedades consideradas raras en Europa, independientemente de que después hayan obtenido o no la autorización de comercialización. La base de datos de Orphanet también incluye aquellos medicamentos sin designación huérfana siempre y cuando hayan obtenido una autorización de comercialización de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA – procedimiento centralizado) para una indicación específica para una enfermedad rara. Algunos medicamentos (sustancia y/o nombre comercial) están incluidos en la base de datos porque se han puesto a prueba en un ensayo clínico realizado para una enfermedad rara, pero no tienen una situación reglamentaria.

Los medicamentos con una situación reglamentaria en Europa son recopilados de los informes publicados por los dos Comités de la EMA: el COMP (Comité de Medicamentos Huérfanos) y el CHMP (Comité de Medicamentos de Uso Humano).

Los medicamentos huérfanos se publican en el sitio web de Orphanet, en la pestaña de medicamentos huérfanos y la información también se ofrece en los Informes de Orphanet que se publican cada tres meses.

La base de datos de medicamentos y sustancias contiene los siguientes datos:

- 1.090 sustancias ligadas a más de 1.280 designaciones huérfanas (UE y EEUU)
- 144 autorizaciones de comercialización europeas (de las cuales, 68 tras su designación huérfana y 76 sin una designación huérfana previa)
- Más de 150 autorizaciones de comercialización en Estados Unidos
- Estas sustancias tienen una designación/indicación para más de 550 enfermedades raras

3.8. Orphadata

Al aumentar el reconocimiento de Orphanet como fuente de información de referencia de documentación sobre enfermedades raras, ha crecido el número de solicitudes sobre sus datos. Para satisfacer las necesidades de extracción masiva de datos, fue creado el sitio [orphadata.org](http://www.orphadata.org) (www.orphadata.org). Orphadata tiene por objeto contribuir al avance de la I+D y facilitar la adopción global de la nomenclatura Orphanet. En este sitio web, todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable desde junio de 2011.

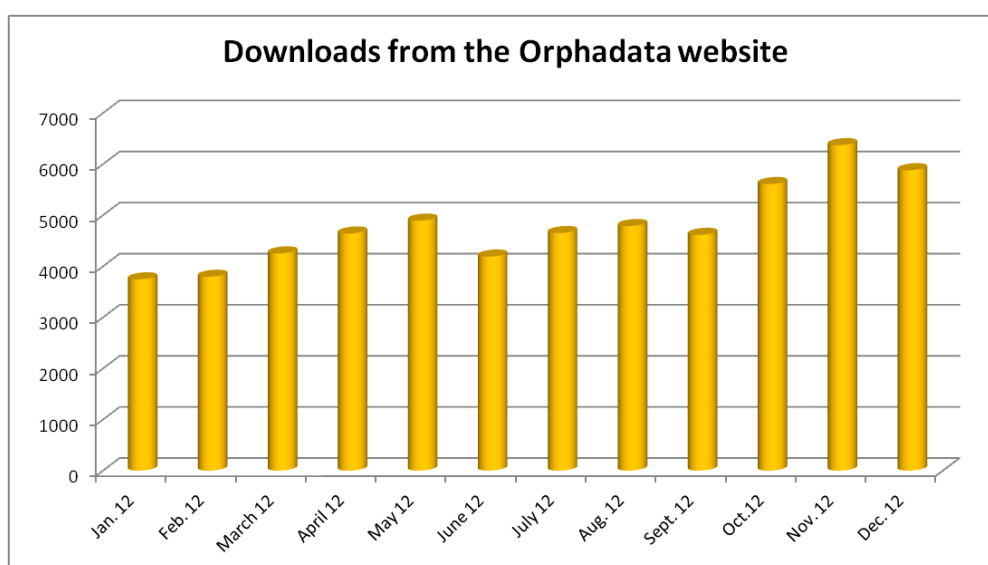
Orphadata fue desarrollada en el contexto del proyecto Rare Diseases Portal financiado por DG Research and Innovation (RTD) y la Orphanet Europe Joint Action financiado por DG Sanco. Los datos ofrecidos son una extracción parcial de los almacenados en Orphanet y se actualizan mensualmente. Su acceso es gratuito en seis idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano y portugués), y el conjunto de datos de Orphadata abarca:

Productos de acceso libre en Orphadata:

1. Enfermedades y referencias cruzadas
2. Datos epidemiológicos
3. Clasificaciones de Orphanet
4. Enfermedades con sus signos clínicos
5. Tesauro de signos clínicos
6. Enfermedades con sus genes asociados

Otros productos, como información textual, organizaciones de pacientes, centros expertos, laboratorios clínicos, medicamentos huérfanos y actividades de investigación, están disponibles gratuitamente (instituciones académicas) o mediante una cuota (industria) tras firmar un Acuerdo de Transferencia de Material (MTA).

Orphadata ofrece una guía a los usuarios que define y describe los elementos del conjunto de datos. Desde enero de 2012, los productos de Orphadata se descargaron más de 57.000 veces, con una media de 4.800 descargas al mes.



Número total de productos descargados desde Orphadata

3.9. Los informes de Orphanet

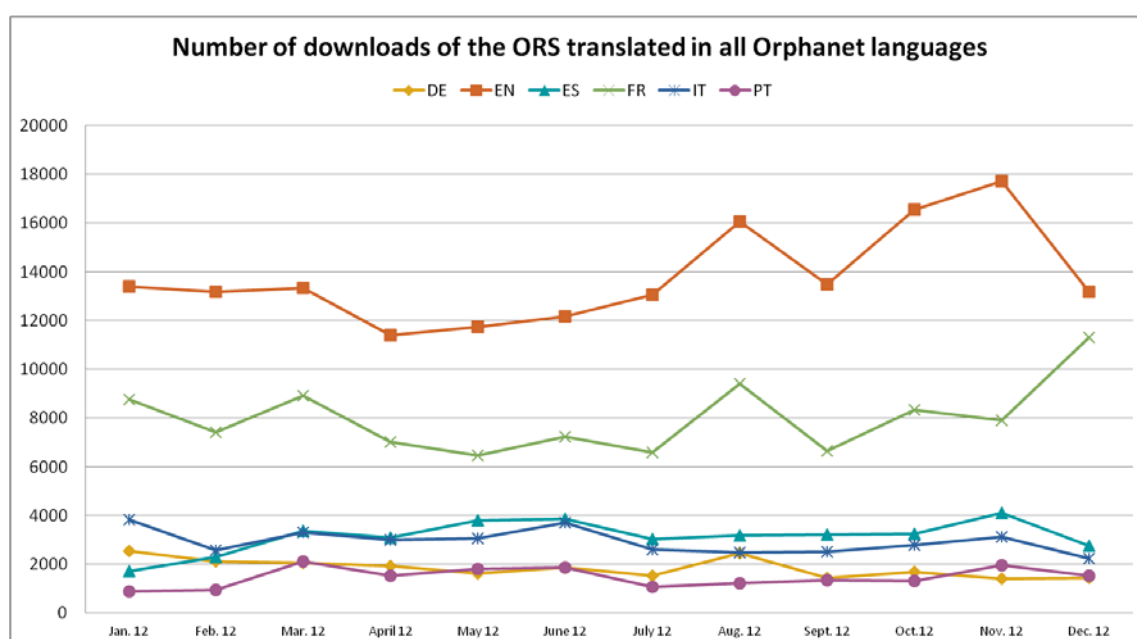
Los informes Orphanet son una serie de textos que ofrecen datos sobre temas relevantes para todas las enfermedades raras. Regularmente, se publican en línea nuevos informes que se actualizan periódicamente. Estos textos se publican como documentos PDF accesibles desde la página principal y desde cada página del sitio web.

Los informes disponibles en 2012 fueron:

- Lista de enfermedades raras (en inglés y francés)
- Prevalencia o número de casos publicados por orden alfabético de enfermedades (en seis idiomas: alemán, español, inglés, italiano, francés y portugués)
- Enfermedades por orden de prevalencia decreciente o por número de casos publicados (en los seis idiomas)
- Registros de pacientes en Europa (en inglés)
- Proyectos de investigación europeos y redes clínicas (en inglés)
- Listados de medicamentos huérfanos en Europa (en seis idiomas)
- Informes de actividad de Orphanet (en español, inglés, italiano, francés y polaco)
- Encuesta de satisfacción de los usuarios de Orphanet (en inglés)
- Encuesta de satisfacción de los lectores del boletín OrphaNews Europe (en inglés)

Las nuevas versiones de estas publicaciones se anuncian en OrphaNews Europe.

Los Informes de Orphanet tienen muchas descargas: en 2012, se consultaron más de 810.000 Informes de Orphanet. Esto representa un incremento del 15% respecto a 2011 (aproximadamente unas 710.000 descargas).



Número de descargas de los informes de Orphanet traducidos a todos los idiomas de Orphanet

La comparación del número de descargas de los Informes de Orphanet en los 6 idiomas muestra que esta colección es mucho más descargada en inglés y francés.

3.10. El Boletín de Orphanet

La actualización de la base de datos está basada en una revisión de la literatura y todas las novedades se publican en un boletín electrónico bimensual, OrphaNews, cuya suscripción es gratuita. OrphaNews presenta una visión general de las noticias científicas y políticas sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, así como, el progreso del trabajo europeo. Es la herramienta de comunicación entre Orphanet y la comunidad científica en general.



OrphaNews Europe es el boletín quincenal en inglés y cuenta con 14.500 suscriptores. Es el boletín oficial del Comité de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD). Además, Orphanews está también disponible en francés (OrphaNews France, con 8.500 suscriptores) y, desde diciembre de 2011, en italiano (OrphaNews Italia, con 2.500 suscriptores).

3.10.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES DE LOS BOLETINES EN 2012

Para solucionar el problema de dispersión de información y dirigirse a las necesidades específicas de las diferentes partes interesadas, el API de búsqueda en web de Google está ahora disponible en el sitio web de OrphaNews Europe (enmarcado en rojo en la imagen de pantalla). Esta aplicación es una caja de búsqueda sencilla y dinámica que ofrece los resultados de búsqueda de las páginas web de OrphaNews y permite la fácil recuperación de artículos del archivo de boletines.

OrphaNews Europe is suited to all sectors of the rare disease and orphan drugs community - including policy makers, scientists, health professionals, patient representatives, geneticists, members of the biopharmaceutical industry and anyone interested in staying informed of important developments and new initiatives in the field of rare diseases and orphan drugs.

Subscription

Go directly to the latest on-line newsletter: [21 December 2012](#)

Search the Orphanews Europe archives:

x

powered by Google™

3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)

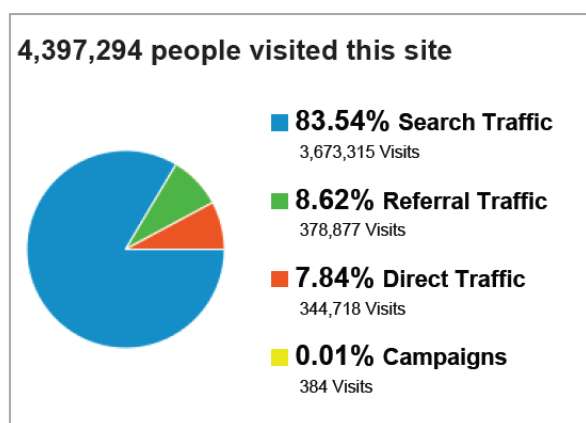
Orphanet Journal of Rare Diseases es una revista en línea de acceso abierto, que abarca todos los aspectos de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. La revista publica artículos de revisión de gran calidad sobre enfermedades raras específicas. Además, la revista puede tener en cuenta artículos sobre informes de resultados de ensayos clínicos, tanto positivos como negativos, y artículos sobre temas de salud pública en el campo de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. OJRD fue indexada en Medline a finales de su primer año de existencia (2006) y fue seleccionada por Thompson Scientific tan solo dos años después de su publicación. Su factor de impacto actual es de 5.07. En 2012, se enviaron 285 publicaciones a la revista. De éstas, 103 fueron aceptadas para su publicación.

4. Usuarios

4.1. Indexación por motores de búsqueda

Según los datos de Google, la notoriedad del sitio www.orpha.net puede evaluarse por el número de resultados obtenidos al buscar por el nombre del sitio, que ofrece 1.230.000 respuestas.

Los usuarios acceden al sitio web Orphanet principalmente a través de motores de búsqueda (83,6% de las visitas, según Google Analytics) y tan solo Google contabiliza el 95,1% de las consultas. Otros sitios que generan tráfico hacia Orphanet representan el 8,6% de las visitas. Las demás visitas se realizan por acceso directo (marcadores, 7,8%).



Distribución de las fuentes de tráfico

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2012 al 31 de diciembre de 2012)

La riqueza de la información disponible en el sitio web atrae una cantidad considerable de visitas gracias a un corpus importante de palabras clave (y no sólo a ciertas palabras clave predominantes). La palabra clave más utilizada para acceder a nuestro sitio web es simplemente “Orphanet”, representando un 5,1% de las visitas. La indexación de nuestro portal es del tipo “larga cola”: más de 958.500 palabras clave diferentes generan tráfico al sitio Web.

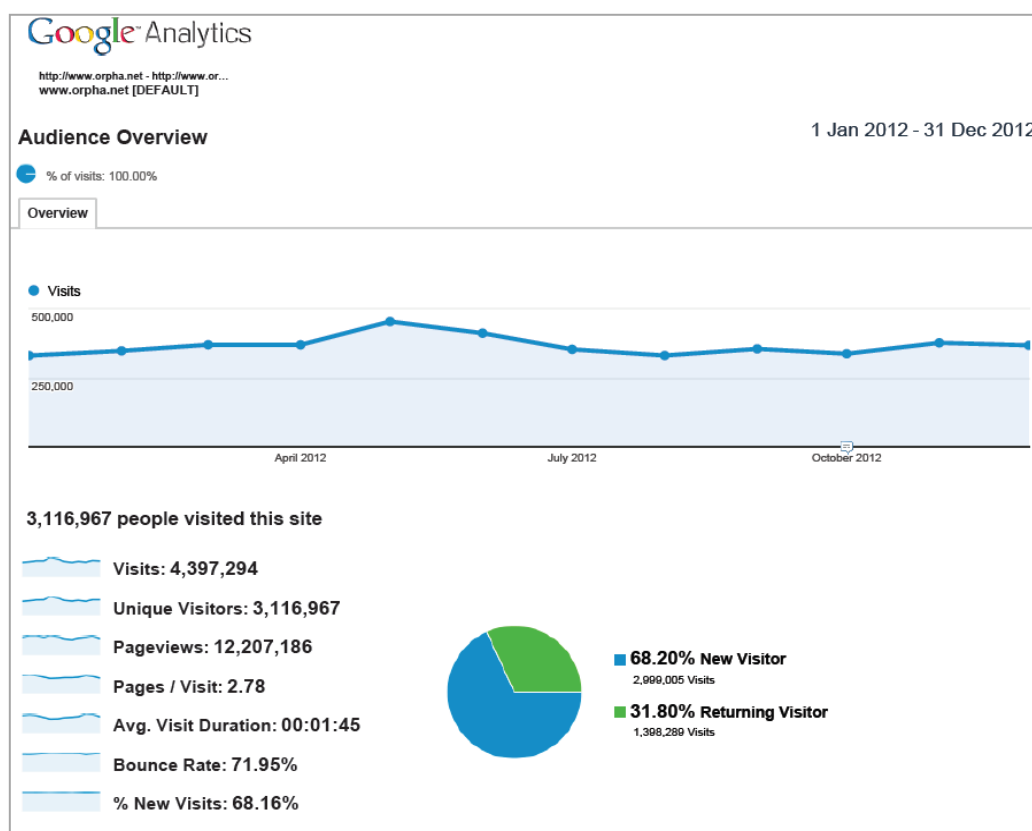
Desde noviembre de 2009, Google Analytics permite a los usuarios rastrear las visitas realizadas desde dispositivos móviles (teléfonos, tabletas...). Estas visitas representan el 12% de todas las visitas en 2012, es decir, 525.769 visitas. En 2011, tan sólo representaba el 4,96% (173.692 visitas).

4.2. La audiencia del sitio web

En 2012, más de 12,2 millones de páginas fueron visitadas, lo que supone una media de 33.350 páginas por día. Este número ha incrementado un 8% en comparación con 2011 (11.245.243 páginas vistas en 2011).

La herramienta Google Analytics no incluye el acceso directo a los documentos PDF. Sin embargo, los documentos PDF suponen un importante punto de acceso y generan un volumen de visitas considerable: cada mes, se consultan 850.000 documentos PDF en el sitio web de Orphanet. Esto representa más de 10.000.000 descargas en 2012, que es aproximadamente la misma cantidad que en 2011 (10.500.000).

La distribución geográfica de los usuarios todavía muestra una gran variedad de fuentes (211 fuentes listadas). Los diez primeros países son: Francia, Italia, Alemania, España, Estados Unidos, Brasil, Canadá, Suiza, Bélgica y Marruecos.



Consultas del sitio web de Orphanet en 2012

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2012 al 31 de diciembre de 2012)

4.3. Tipo de usuario y de su uso

Encuesta de satisfacción de los usuarios de Orphanet en inglés en 2012

En diciembre de 2012, se llevó a cabo una encuesta en línea. La satisfacción de los usuarios del portal fue evaluada solicitándoles cumplimentar un cuestionario hasta que se obtuvo un millar de respuestas en cada idioma. Esta es la metodología que se ha utilizado en Orphanet los últimos 10 años.

Los siguientes resultados presentan las respuestas recogidas en inglés.

PREGUNTA 1

¿EN CALIDAD DE QUÉ ESTÁ USTED CONSULTANDO EL SITIO WEB DE ORPHANET HOY? POR FAVOR, SELECCIONE UNA CATEGORÍA:

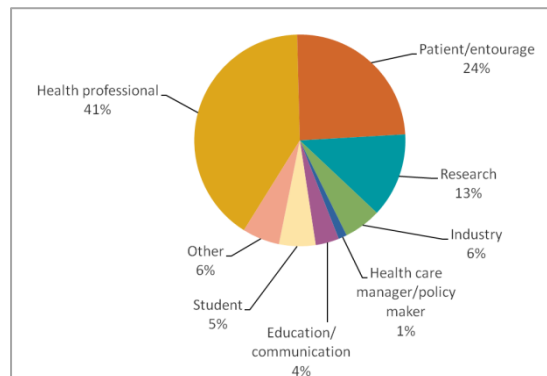
Esta pregunta pretende determinar el perfil de los usuarios de Orphanet.

Se proponían siete categorías (p.e. profesional de la salud, pacientes y su entorno, investigación, industria, administrador / responsable de políticas sanitarias, y por primera vez, estudiantes), y un

campo de texto libre fue incluido para otros tipos de usuarios para que incluyeran su profesión. Tan solo era posible una respuesta.

La tabla siguiente muestra la distribución de los encuestados entre dichas categorías:

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Profesional de la salud	40,7%	407
Paciente y su entorno	24,5%	245
Investigación	12,9%	129
Industria	5,7%	57
Administrador / responsable de políticas sanitarias	1,3%	13
Educación / comunicación	3,6%	36
Estudiante	5,6%	56
Otros	5,7%	57
Respuestas a la pregunta		1000



La categoría con mayor número de respuestas es la de profesionales de la salud (41%). Le sigue la de pacientes y su entorno (incluyendo asociaciones de pacientes, federaciones y grupos de soporte) con un 24% de respuestas. Estos resultados son consistentes con los datos de 2011 para la categoría de Pacientes, pero la categoría de profesionales de salud ha disminuido en 10 puntos, siendo la razón más probable la creación de la categoría de Estudiante.

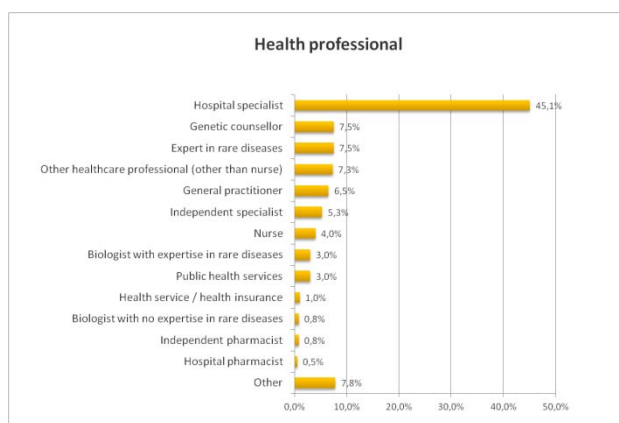
Entre los “Otros” tipos de usuarios en la tabla superior, había varios profesionales de la salud, abogados, traductores médicos y técnicos de codificación clínica, pero la gran mayoría (28) eran pacientes o familiares de los pacientes.

Después, para cada categoría, se solicitaba a los encuestados elegir la subcategoría que mejor los describiera.

Profesionales de la salud (n=399):

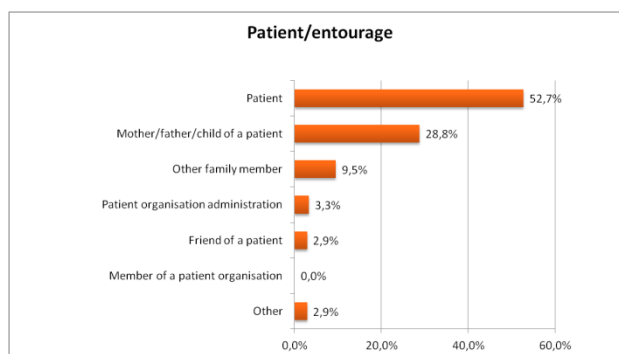
Los especialistas de hospital representan la categoría principal de encuestados (45%). En total, el 57% son especialistas. Los profesionales del cuidado sanitario (enfermeros y otros) representan el 11% de los profesionales de la salud, los asesores genéticos el 7,5%, y los médicos de cabecera el 6,5%.

En la categoría “Otros”, un tercio de los encuestados son genetistas médicos o clínicos.



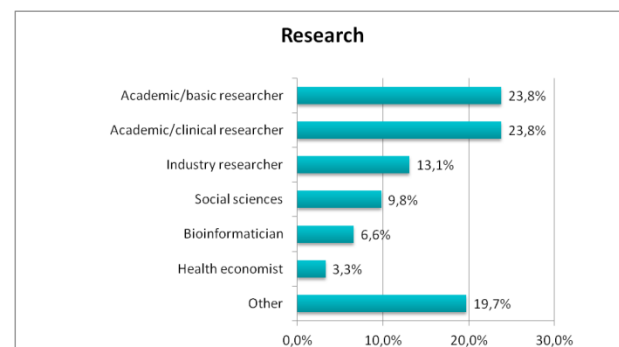
Pacientes y su entorno (n=243):

La mayoría de los que selecciona esta categoría son pacientes (52%). Más del 38% son familiares de pacientes con enfermedades raras.



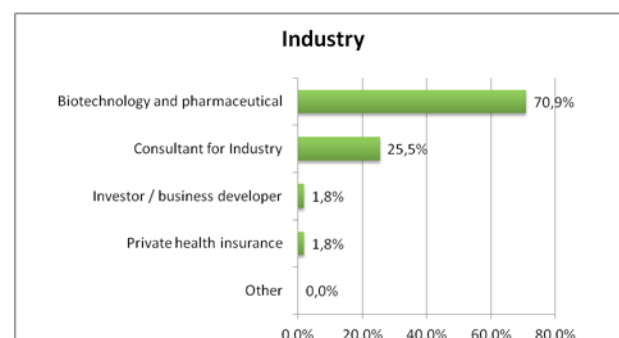
Investigación (n=122):

Los investigadores académicos representan el 48% de los encuestados de la categoría de investigación, y se dividen por igual entre investigadores clínicos y básicos. La categoría “Ciencias sociales”, de nueva creación, agrupa al 10% de los investigadores, lo que subraya el surgimiento de este dominio en el campo de las enfermedades raras.



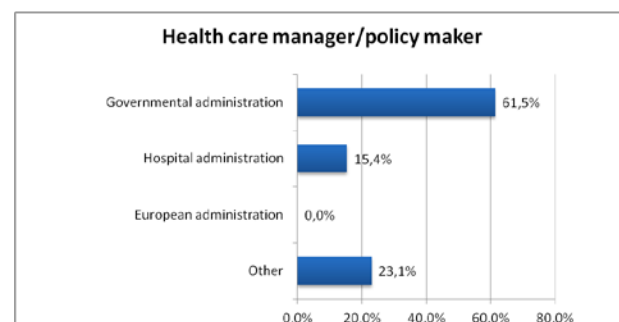
Industria (n=55):

Más del 70% de los encuestados en esta categoría trabaja en la industria biotecnológica o farmacéutica. Otros son principalmente consultores para la industria (25,5%).



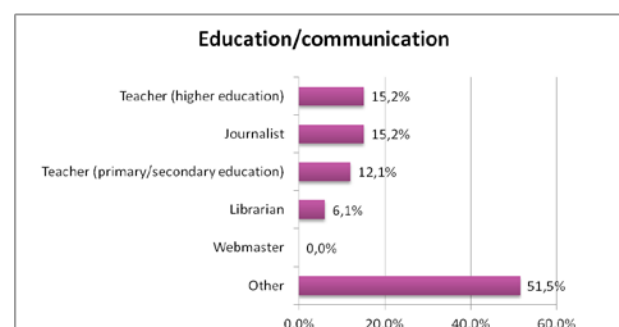
Administrador / responsable de políticas sanitarias (n=13):

En esta categoría, 8 personas trabajan para la administración pública (61%) y 2 trabajan para la administración hospitalaria (15%).



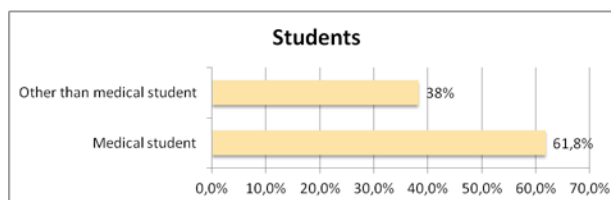
Educación / comunicación (n=33):

Los profesores representan el 27% de esta categoría y los periodistas el 15%. En la categoría “Otros”, había varios estudiantes, profesores y escritores médicos.



Estudiantes (n=55):

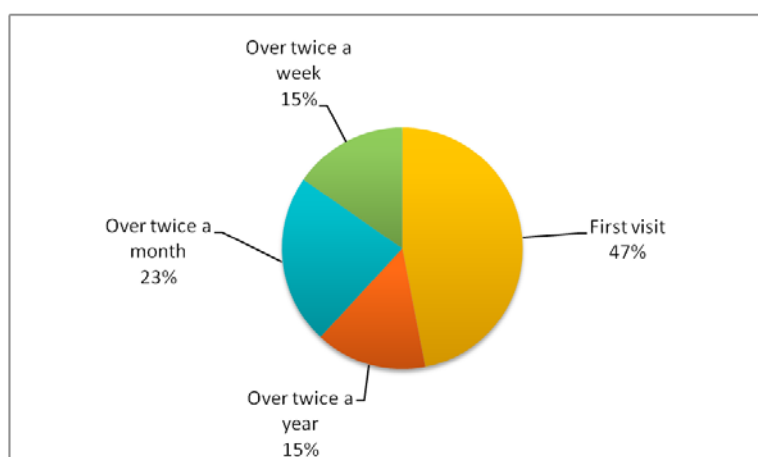
Los estudiantes de medicina representan el 62%. Otros estudiantes son principalmente estudiantes de biología, pero también estudiantes de biotecnología, bioinformática, farmacia o enfermería.



PREGUNTA 2

¿CON QUÉ FRECUENCIA VISITA ORPHANET?

Alrededor del 38% de los que respondieron a esta encuesta son usuarios regulares, mientras que el 47% visitaba Orphanet por primera vez.

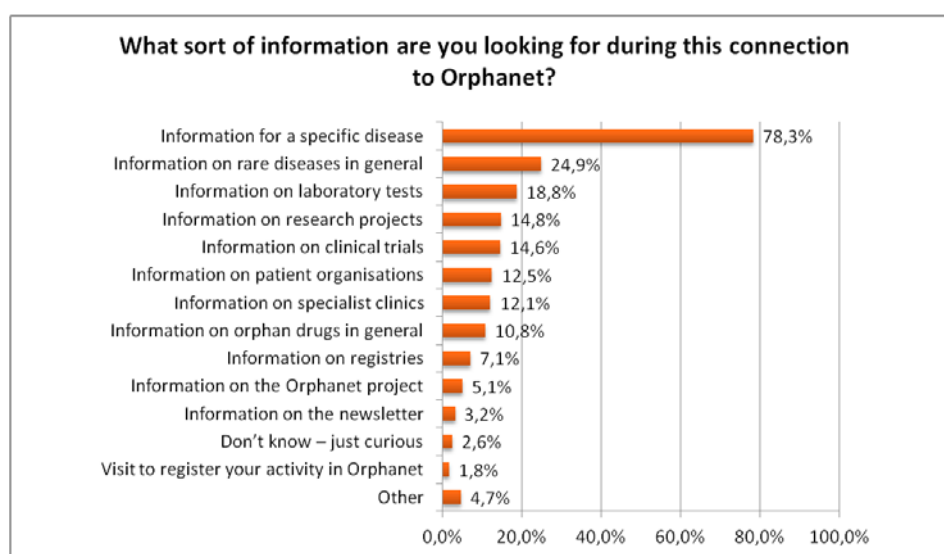


El 58% de los profesionales de la salud visitan el sitio web de Orphanet más de dos veces al mes, en el caso de los profesionales de la industria son el 49%, mientras que sólo son el 11% de los pacientes.

PREGUNTA 3

¿QUÉ TIPO DE INFORMACIÓN ESTÁ BUSCANDO EN ESTA CONEXIÓN A ORPHANET?

Esta pregunta permite determinar qué tipo de información buscaron en Orphanet los visitantes. Era posible marcar más de una opción.



Los resultados muestran una clara tendencia: la mayoría de los encuestados estaba buscando información de una enfermedad específica (78%). Nuestros visitantes también buscan información sobre enfermedades raras en general (25%), laboratorios diagnósticos (19%), proyectos de investigación (15%) o ensayos clínicos (15%).

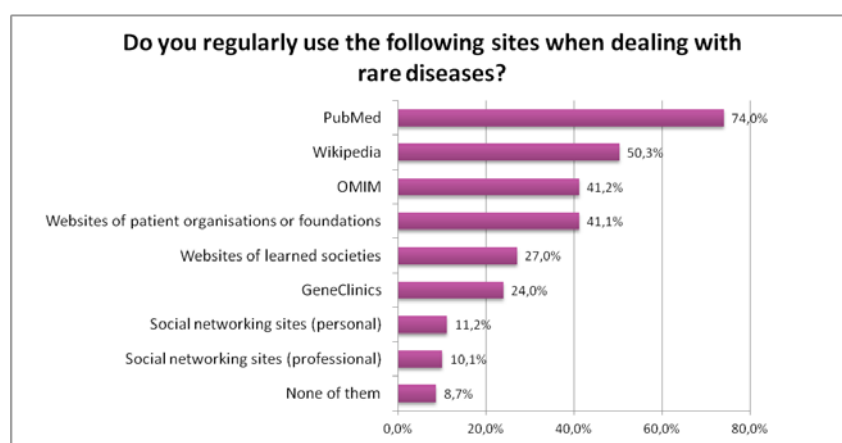
El 32% de los profesionales de la salud buscan información sobre un laboratorio diagnóstico; el 40% de los estudiantes buscan información sobre enfermedades raras en general. Como se esperaba, los que trabajan en la industria buscan información sobre medicamentos huérfanos (33%) y datos sobre investigación (proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros), y también sobre asociaciones de pacientes.

En comparación con 2011, nuestros encuestados parecen buscar con mayor frecuencia información sobre enfermedades raras en general.

PREGUNTA 4

¿UTILIZA REGULARMENTE ALGUNO DE LOS SIGUIENTES SITIOS WEB CUANDO BUSCA SOBRE ENFERMEDADES RARAS?

Esta pregunta permitió determinar que otros sitios web son visitados por los que buscan información sobre enfermedades raras. Era posible marcar más de una opción.



Para obtener información sobre enfermedades raras, Pubmed es usado por el 74% de los que respondieron a esta pregunta; el 50% encontraron información en la Wikipedia; la página web de la OMIM alcanza la tercera posición con el 41%, así como las asociaciones de pacientes o fundaciones. Las redes sociales representan menos del 21% del total.

Pubmed es consultado masivamente por los profesionales de la salud (88%), investigadores (73%) e industria (85%) pero los pacientes también usan este sitio web como fuente de información sobre enfermedades raras (46%). La OMIM es utilizada principalmente por profesionales de la salud (64%), investigadores (39%) y no tanto por pacientes (12%) o industria (15%). Los sitios web de las organizaciones de pacientes o fundaciones son consultadas con más frecuencia por la industria (60%) o pacientes (54%).

Este análisis también subraya que la Wikipedia sigue siendo una fuente de información principal para todos las categorías de encuestados.

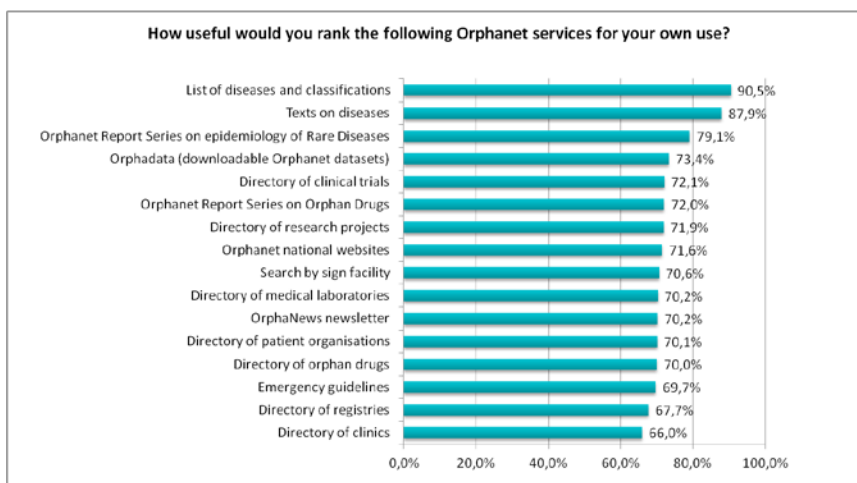
PREGUNTA 5

¿CÓMO VALORARÍA LA UTILIDAD DE LOS SIGUIENTES SERVICIOS DE ORPHANET PARA SU USO PERSONAL?

La utilidad de los productos de Orphanet fue evaluada mediante esta pregunta. Tan sólo era posible marcar una respuesta para los 810 encuestados. Los resultados muestran que los productos de Orphanet son muy apreciados pero no suficientemente conocidos:

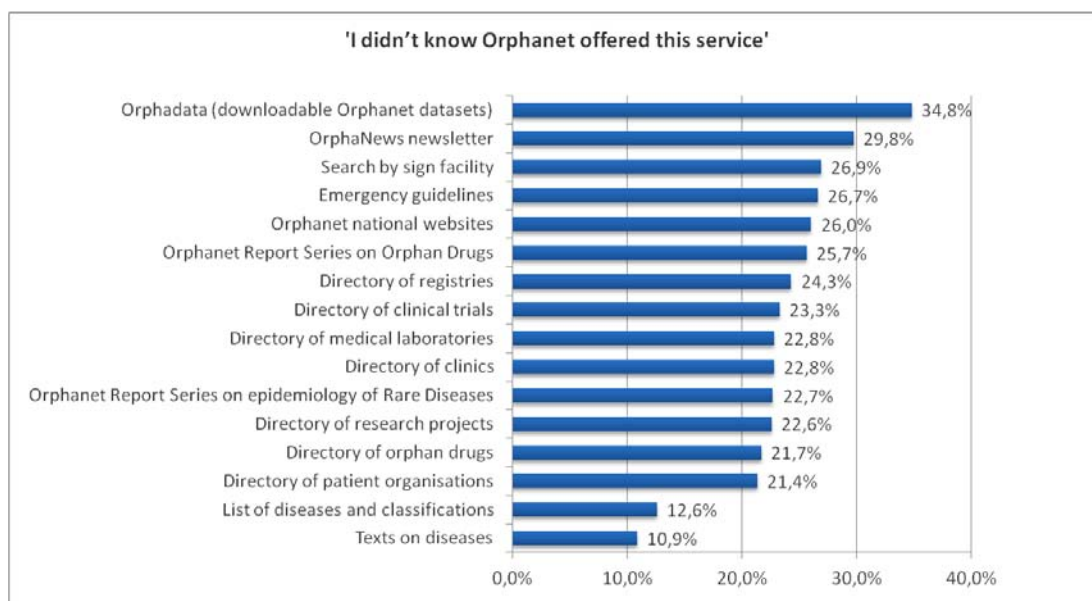
Opciones de respuesta	Muy útil	Útil	Bastante útil	Sin utilidad	Sin opinión	No sabía que Orphanet ofrecía este servicio
Listado de enfermedades y clasificaciones	370	210	53	8	67	102
Textos sobre las enfermedades	324	259	75	5	59	88
Guías de actuación de emergencia	126	126	95	33	171	216
Servicio de búsqueda por signo	111	184	86	37	174	218
Directorio de consultas clínicas	116	179	105	47	178	185
Directorio de laboratorios médicos	139	175	105	47	178	185
Directorio de asociaciones de pacientes	144	205	119	30	139	173
Directorio de proyectos de investigación	134	212	104	31	146	183
Directorio de ensayos clínicos	151	193	95	38	144	189
Directorio de registros	114	181	106	35	177	197
Directorio de medicamentos huérfanos	149	182	112	30	161	176
Informes de Orphanet sobre epidemiología en enfermedades raras	192	191	84	17	142	184
Informes de Orphanet sobre medicamentos huérfanos	132	171	92	26	181	208
Boletín OrphaNews	102	164	84	29	190	241
Sitios web nacionales de Orphanet	139	163	87	33	177	211
Orphadata (datos descargables de Orphanet)	118	138	68	25	179	282

La siguiente gráfica presenta la utilidad de los productos de Orphanet (respuestas “muy útil” y “útil”). Las respuestas “Sin opinión” y “No sabía que Orphanet ofrecía este servicio” se restaron de los resultados para representar de forma más fidedigna la utilidad de los productos, según los que conocen estos servicios de Orphanet.



El servicio clave de Orphanet sigue siendo la enciclopedia: los textos de las enfermedades (88%) y la lista de enfermedades y las clasificaciones (91%). La colección de Informes de Orphanet es muy apreciada también.

Un análisis de la categoría recientemente creada “No sabía que Orphanet ofrecía este servicio” se presenta en la siguiente gráfica, destacando el hecho de que nuestros usuarios no están suficientemente informados acerca de nuestra gama de productos.



Orphadata, el sitio web que permite a los investigadores descargar el conjunto de datos de Orphanet, es muy apreciado pero también no excesivamente conocido por nuestros encuestados. Esto es comprensible ya que se trata de un servicio reciente (2011), orientado a la investigación y por lo tanto no es de utilidad para la gran mayoría de los usuarios.

Los pacientes y su entorno es la categoría que parece saber menos acerca de los servicios de Orphanet: a menudo más del 40% declara que no conocía un servicio ofrecido por Orphanet.

En particular, cerca de un tercio de los encuestados no conocía el boletín OrphaNews aunque los profesionales de la salud, los investigadores y la industria parecen ser más a menudo conscientes de la existencia de este producto en comparación con los pacientes.

La herramienta de búsqueda por signo sufre de una falta de visibilidad en nuestra comunidad de usuarios, así como nuestra colección de guías de actuación de emergencia (que es mejor conocida en la categoría de profesionales de la salud que en todas las demás). Estos productos están dirigidos principalmente a médicos, que son más conscientes de estos productos que la media.



5. Redes: las colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet

5.1. Colaboración con la OMS

La Organización Mundial de la Salud (OMS) y Orphanet colaboran en la revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-11).

Orphanet ha sido escogida como la institución encargada de preparar la propuesta de la CIE-11 en relación con las enfermedades raras. La propuesta está ahora accesible en línea para una revisión por la comunidad (<http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/f/en>). Todas las opiniones de los expertos recogidas para este proceso de revisión fueron implementadas en la clasificación de Orphanet.

5.2. Colaboración con las autoridades sanitarias

5.2.1. PLANES NACIONALES

Los equipos Orphanet participan activamente en la preparación de los planes nacionales sobre enfermedades raras ya que son reconocidos como expertos a nivel nacional.

5.2.2. ADOPCIÓN DE LA NOMENCLATURA DE ORPHANET EN LOS SISTEMAS DE INFORMACIÓN SANITARIA

Para mejorar la trazabilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitaria e incrementar el reconocimiento de cada enfermedad rara en los sistemas de salud públicos y privados, Orphanet ha desarrollado su propio código (código Orpha), compuesto por un número Orpha único y estable para cada enfermedad. Desde diciembre de 2012, se ha implementado en la base de datos del sistema hospitalario francés donde el número ORPHA se usa como código para todos los pacientes hospitalizados con enfermedades raras. El objetivo es identificar mejor los pacientes en el sistema sanitario para mejorar el conocimiento de las rutas sanitarias. Alemania y Letonia están también elaborando sus planes nacionales y prevén una iniciativa similar.

5.3. Asociaciones y colaboraciones científicas

Orphanet es socio de EuroGentest 2 desde 2013. El 27 y 28 de septiembre se llevó a cabo un taller para evaluar los estándares que se utilizan con el fin de hacer visible las enfermedades raras en los sistemas de información sanitaria y proponer estándares a la comunidad investigadora clínica para la descripción de fenotipos. Se acordó que, dada la multitud de necesidades y aplicaciones en el campo de las enfermedades raras, una terminología para todas las aplicaciones es poco realista. Los participantes recomendaron considerar los códigos Orphanet y OMIM como los estándares de la comunidad de las enfermedades raras, pero continuar con referencias cruzadas a la CIE y SNOMED CT, a fin de facilitar la interoperabilidad entre las bases de datos. El grupo de expertos propuso establecer un Consorcio Internacional de Terminologías de Fenotipo (ICPT).

La colaboración establecida con GlaxoSmithKline (GSK) se renovó en 2012. La compañía, que tiene una división dedicada a las enfermedades raras, desea apoyar el desarrollo de la base de datos de enfermedades y la web de Orphadata, que son consideradas fuentes estratégicas de interés para la industria.

A finales de 2011, se estableció una colaboración con el “European Bioinformatics Institute” (EBI), para cruzar las bases de datos de Orphanet con las suyas relativas a las vías genómicas y biológicas (Ensembl y Reactome) y ya es efectiva.

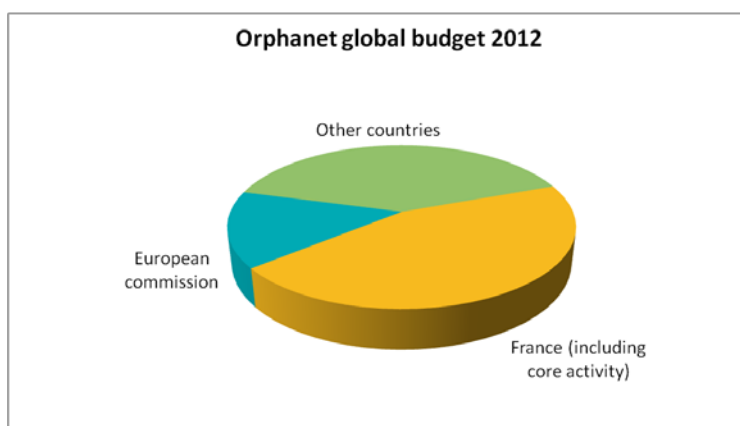
A finales de 2011, se estableció una colaboración con la IUPHAR (International Union of Basic and Clinical Pharmacology) para crear vínculos entre Orphanet y la base de datos IUPHAR y desde el 30 de mayo de 2012 esa relación es efectiva.

El equipo de Orphanet es también un socio en la acción de apoyo a la investigación del 7PM denominada “Support IRDiRC”.

El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC) fue lanzado en abril de 2011 para fomentar la colaboración internacional en investigación en enfermedades raras. Los investigadores y las organizaciones asociados a IRDiRC invierten en la investigación de enfermedades raras con el fin de lograr dos objetivos principales, concretamente, ofrecer 200 nuevas terapias para las enfermedades raras y los medios para diagnosticar las enfermedades más raras en el año 2020. Orphanet recogerá la información sobre los proyectos de investigación financiados por los miembros de IRDiRC que son agencias de financiación de la investigación, expandiendo la cobertura de datos a nuevos países como Estados Unidos.

6. Financiación

El presupuesto de Orphanet en 2012 fue de 3M€ aproximadamente, provenientes de 9 contratos diferentes para las actividades del proyecto central y de varios otros contratos en algunos de los países participantes.

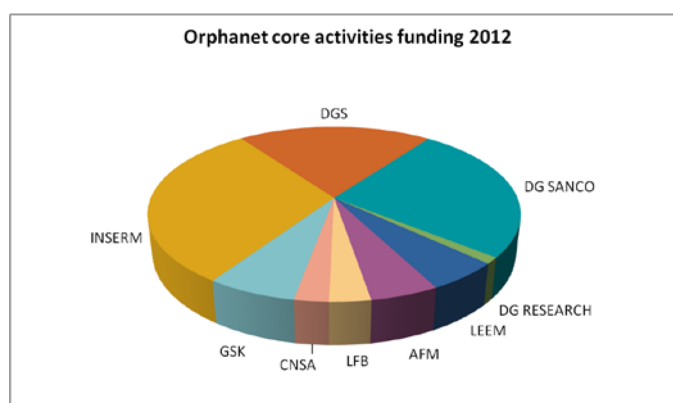


Presupuesto global de Orphanet en 2012

En términos globales, podemos diferenciar la financiación para las actividades del proyecto central de la destinada a las actividades nacionales.

6.1. Financiación de las actividades del proyecto central de Orphanet

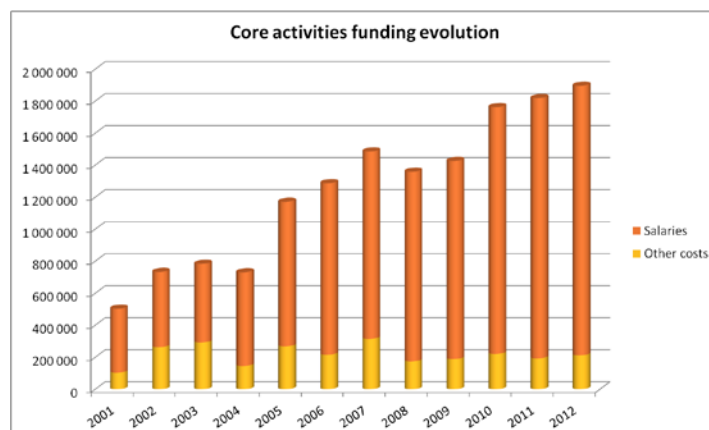
Las actividades del proyecto central de Orphanet corresponden a la infraestructura, las actividades de coordinación (gestión, herramientas de gestión, control de calidad, inventario de enfermedades raras, clasificaciones y la producción de la enciclopedia) y de comunicación. No incluyen la recogida de datos sobre los servicios expertos en los países participantes.



Financiación del proyecto central de Orphanet en 2012

Este presupuesto excluye los costes de infraestructura (oficinas) que se sustentan esencialmente por el INSERM.

En los últimos 10 años, la financiación de estas actividades de Orphanet se ha cuadruplicado, lo que refleja el crecimiento del proyecto.



Evolución de la financiación del proyecto central de Orphanet 2001-2012

Aunque ha habido un aumento muy positivo a lo largo de los años, el presupuesto actual es todavía demasiado limitado teniendo en cuenta las necesidades de mantenimiento y actualización de una base de datos de este tamaño. La gráfica anterior muestra de forma evidente que, aparte de los salarios, el presupuesto requerido para el funcionamiento de las actividades se ha reducido drásticamente en proporción si se compara con las necesidades y con los años anteriores.

6.1.1. FINANCIACIÓN EUROPEA

La Comisión Europea financia el inventario de enfermedades raras, la enciclopedia y la recopilación de datos de los servicios expertos en los países europeos (desde 2000 DG Public Health and Consumers Protection grant N°s S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 y desde 2004 DG Research grant N°s LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230).

En 2012, Orphanet fue financiado por la subvención de DG Sanco 20102206 (Orphanet Europe Joint Action) y la subvención de DG Research HEALTH-F4-2010-261469 (Eurogentest2)

6.1.2. OTROS PATROCINADORES FINANCIEROS ACTUALES PARA LAS ACTIVIDADES DEL PROYECTO CENTRAL DE ORPHANET

	El “Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale” financia las actividades del proyecto central de Orphanet. La oficina de transferencia del INSERM está a cargo de asegurar los beneficios de las licencias y de la transferencia de la propiedad intelectual concernientes a los datos de Orphanet.
--	--

	La Dirección General de la Salud (DGS) francesa financia las actividades del proyecto central de Orphanet.
	La Comisión Europea financia la base de datos de enfermedades, la enciclopedia en inglés, la coordinación, la comunicación y el equipo informático del proyecto.
	La “Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie” apoya la indexación de las enfermedades raras en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (SID).
	La “Association Française contre les Myopathies” financia OrphaNews France y OrphaNews Europe, así como la recopilación de información sobre ensayos clínicos.
	La “Fondation des Entreprises du Médicament” financia la recopilación de información sobre medicamentos huérfanos y ensayos clínicos.
	GlaxoSmithKline financia la extensión de las anotaciones sobre las enfermedades de la base de datos y el acceso gratuito a estos datos.
	El ministerio francés de asuntos extranjeros financia la cooperación con Canadá.
	EuroGentest financió la creación de un tesoro con signos clínicos para armonizar las nomenclaturas de fenotipos internacionales

6.1.3. PATROCINADORES NO FINANCIEROS ACTUALES PARA LAS ACTIVIDADES DEL PROYECTO CENTRAL DE ORPHANET

Los patrocinadores no financieros son aquellos que ofrecen sus servicios o su experiencia para las actividades del proyecto central de Orphanet.

	Colaboración con la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el proceso de revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades.
	Intercambio de referencias con Genatlas que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.
	Intercambio de referencias UniProt KB que colabora actualizando los datos de los genes ligados a proteínas implicadas en enfermedades raras.

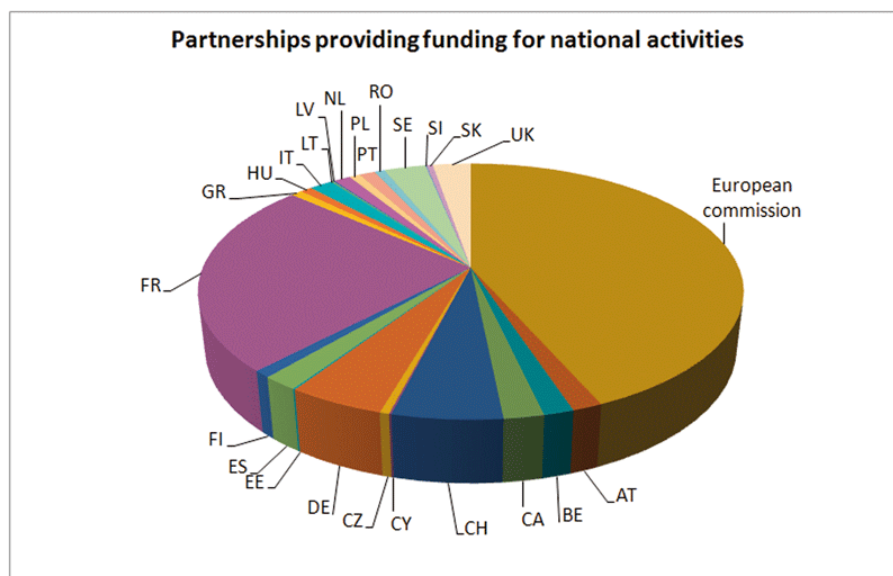
	Intercambio de referencias con HGNC que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.
	Intercambio de referencias con OMIM (The Online Mendelian Inheritance in Man). OMIM ha añadido a Orphanet en la lista de enlaces externos que ofrece en su sitio web.
	Intercambio de referencias con Reactome.
	Intercambio de referencias con Ensembl.
	Intercambio de referencias con IUPHAR-DB (The International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase)
	La plataforma LOVD (Leiden Open Variation Database) se ha actualizado con enlaces a las páginas de los genes en Orphanet.
	EuroGentest colabora con Orphanet en el campo del control de calidad de laboratorios médicos.

6.2. Patrocinadores financieros y no financieros de las actividades nacionales

Las actividades nacionales de Orphanet también cuentan con el soporte de instituciones nacionales, contratos específicos y/u otras contribuciones. En los países europeos, la recopilación de datos a nivel nacional también está financiada por la Comisión Europea.

6.2.1. PATROCINADORES QUE FINANCIAN LAS ACTIVIDADES NACIONALES

Los diferentes socios institucionales acogen las actividades de los equipos nacionales de Orphanet y contribuyen al proyecto asignando un presupuesto y el tiempo de algunos profesionales. Para los países europeos, este tipo de socio se define como un “socio patrocinador”.



Socios que han proporcionado financiación para las actividades nacionales en 2012

ALEMANIA	
	El Ministerio Federal de Sanidad financia la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	La Facultad de Medicina de Hanover (MHH) mantiene la recopilación de datos, y es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
AUSTRIA	
	El “Gesundheit Österreich GmbH” (GÖG) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	La Universidad de Medicina de Viena, es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011 y aloja a Orphanet Austria desde 2005. Además proporciona financiación a tiempo parcial (en especie) para el trabajo de la coordinadora nacional.
	El Ministerio de Sanidad Austríaco provee fondos para la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
BÉLGICA	
	El Servicio de salud pública federal, seguridad de la cadena alimentaria y medio ambiente es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

	El “Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique” es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
CANADÁ	
	El Instituto de Investigación de la Salud de Canadá es la institución que acoge Orphanet Canadá, financia un puesto en el equipo gestor y proporciona soporte administrativo adicional al proyecto.
	La “Commission permanente de coopération franco-québécoise” financia las misiones de los equipos entre Francia y Quebec.
	El “Ministère de la Santé et des Services sociaux” de Quebec financia un puesto de gestor del proyecto en Quebec y soporte administrativo.
	El Departamento de genética médica de “Mc Gill University Health Centre” es la institución que aloja a Orphanet-Quebec y provee al coordinador médico.
	“Regroupement Québécois des Maladies Orphelines” provee al coordinador del proyecto y soporte administrativo.
CHIPRE	
	El Departamento de Servicios en Salud Pública y Medicamentos es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ESLOVAQUIA	
	El Hospital Universitario Infantil de Bratislava es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ESLOVENIA	
	El Centro Médico Universitario de Ljubljana es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ESPAÑA	
	El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad - Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

	El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) ha sido el socio de Orphanet desde abril de 2010 y socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011. CIBERER financia las actividades principales del equipo español.
ESTONIA	
	La Universidad de Tartu es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
FINLANDIA	
	La Federación de familias de Finlandia ("Väestöliitto ry") es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
FRANCIA	
	La "Fondation Groupama pour la santé" financia el servicio de soporte ofrecido por las asociaciones de pacientes en Francia para la creación y desarrollo de sus sitios web.
	"LFB Biomédicaments" ayuda a financiar el desarrollo y actualización de las guías de emergencia y de la enciclopedia francesa para el público general.
	LA "Agence de la biomédecine" financia el seguimiento de la lista de laboratorios, la creación de herramientas para la recogida y gestión de los informes anuales de actividad y seguimiento, así como financia la compilación de los datos recogidos en Francia.
	La "Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie" mantiene el desarrollo de la enciclopedia francesa para el público general con información sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras, así como la producción de fichas informativas sobre discapacidades poco frecuentes no necesariamente relacionadas con enfermedades raras.
	El "Institut National du Cancer" (INCa) mantiene el desarrollo de la enciclopedia Orphanet sobre cánceres raros.
GRECIA	
	El Instituto de la Salud Infantil de Atenas es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

HUNGRÍA	
	El Centro Nacional de Control e Inspección de la Salud (“Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ”) es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ITALIA	
	El Ministerio de Sanidad italiano financia las actividades de Orphanet-Italia a través de la financiación de proyectos de investigación en curso.
	El Hospital Pediátrico Bambino Gesù es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	Genzyme Italia financia OrphaNews Italia.
LETONIA	
	El Centro para la prevención y control de enfermedades de Letonia (Slimību profilakses un kontroles centrs) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
LITUANIA	
	El Hospital Universitario de Vilnius, “Santariškių Klinikos” Centro de genética médica es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
PAÍSES BAJOS	
	“Leids Universitair Medisch Centrum” es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011. Acoge el equipo de Orphanet-Países Bajos y cofinancia el trabajo del Prof. Dr. van Ommen.
	El Centro de Biología de Sistemas Médicos (CMSB) es una actividad conjunta de seis instituciones de los Países Bajos, liderada por LUMC e incluyendo a VUMC. El CMSB cofinancia el trabajo de las enfermedades raras del país coordinador, Prof. Dr. van Ommen, y desde abril de 2011, financia el trabajo del gestor del proyecto.
POLONIA	
	El “Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka” (Children’s Memorial Health Institute) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

PORTUGAL	
	El Instituto de Biología Molecular y Celular (IBMC) es la institución que acoge a Orphanet-Portugal desde 2009 y es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011; financia parcialmente las actividades nacionales, esto es, el salario del coordinador del proyecto.
	“Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar” (ICBAS), el Instituto de ciencias biomédicas de la Universidad de Oporto, es socio de Orphanet desde 2009; es el responsable del salario del coordinador nacional, un profesor de esta institución.
	La Dirección general de Salud (DGS), en el ministerio de sanidad portugués, apoya oficialmente a Orphanet-Portugal, y lo proveyó de una subvención durante 2012, incluyendo parte del salario de un documentalista científico, así como el material de divulgación y actividades, entre otros.
REINO UNIDO	
	La Universidad de Manchester es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	Nowgen en Manchester aloja las actividades de Orphanet-Reino Unido y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
REPÚBLICA CHECA	
	La Universidad Charles de Praga – 2ª Escuela de Medicina es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	La Asociación checa de enfermedades raras es una asociación socia en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2012.
RUMANIA	
	La “Universitatea de Medicina si Farmacie “Gr.T.Popa” Iasi” es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
SUECIA	
	El “Karolinska Institutet” es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El Hospital Universitario Karolinska de Estocolmo apoya las actividades de Orphanet-Suecia.

SUIZA	
	El Hospital Universitario de Ginebra es la institución que acoge a Orphanet-Suiza, financia un puesto a tiempo parcial para el coordinador y ofrece apoyo administrativo al proyecto.
	Desde 2011, Orphanet-Suiza está financiado por la Conferencia Suiza de Directores Cantonales de Salud Pública. Financia el puesto a tiempo parcial del coordinador, dos documentalistas científicos (1 a tiempo completo desde abril de 2011 y 1 a tiempo parcial) y un webmaster de la <i>Health On the Net Foundation</i> (HON).
TURQUÍA	
	La Asociación de empresas de investigación farmacéutica da soporte incondicional a la traducción al turco de la página web de Orphanet y de los documentos incluyendo más de 10.000 enfermedades genéticas raras junto con su descripción detallada. Apoyan la creación del sitio web de Orphanet-Turquía y ayudan al equipo turco de Orphanet a preparar e imprimir los folletos de presentación de Orphanet, de Orphanet-Turquía y de sus actividades para profesionales de salud pública y público en general.

6.2.2. PATROCINADORES INSTITUCIONALES QUE DAN SERVICIO A LAS ACTIVIDADES NACIONALES

Todas las instituciones que acogen los equipos nacionales de Orphanet proveen el espacio y los materiales necesarios para el funcionamiento de las actividades del equipo, y asignan tiempo de algunos de sus profesionales. Para los países europeos, este tipo de socio se define como “socio colaborador”.

ARMENIA	
	El Centro de Genética Médica y de Atención Primaria acoge las actividades de Orphanet-Armenia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
AUSTRALIA	
	La Oficina de Genómica en Salud Pública, Departamento de Salud, de Australia Occidental acoge las actividades de Orphanet-Australia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
BULGARIA	
	La Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES), acoge las actividades de Orphanet-Bulgaria y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

CROATIA	
	La Universidad de Zagreb acoge las actividades de Orphanet-Croacia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
IRLANDA	
	El Hospital Infantil Nuestra Señora de Crumlin acoge las actividades de Orphanet-Irlanda y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
	Nowgen en Manchester, Reino Unido, acoge las actividades de Orphanet-Irlanda y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
ISRAEL	
	El Centro Médico Infantil Schneider acoge las actividades de Orphanet-Israel y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
LÍBANO	
	La Universidad Saint Joseph acoge las actividades de Orphanet-Líbano y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
LUXEMBURGO	
	El Ministerio de Sanidad de Luxemburgo acoge las actividades de Orphanet-Luxemburgo y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
MARRUECOS	
	El Instituto Nacional de Higiene acoge las actividades de Orphanet-Marruecos y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
NORUEGA	
	La Dirección Noruega de Salud acoge las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
SERBIA	
	El Instituto de Genética Molecular e Ingeniería Genética acoge las actividades de Orphanet-Serbia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

TURQUÍA	
	La Universidad de Estambul acoge las actividades de Orphanet-Turquía y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

6.2.3. PATROCINADORES NO FINANCIEROS EN 2012

ALEMANIA	
	El Ministerio Federal Alemán de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
	La “Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.” (ACHSE) trabaja con Orphanet-Alemania en los servicios de información para pacientes.
	El “Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen” provee información sobre las asociaciones en Alemania.
	El “Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.” apoya a Orphanet suministrando al equipo alemán direcciones e información de los laboratorios de diagnóstico.
AUSTRIA	
	El Ministerio Federal Austríaco de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
BÉLGICA	
	El Servicio de salud pública federal belga, seguridad de la cadena alimentaria y medio ambiente apoya oficialmente a Orphanet.
	Existe una colaboración establecida con RaDiOrg.be, un miembro de EURORDIS, que sigue participando en el proceso de validación de las asociaciones de pacientes belgas en Orphanet.
	“Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique” apoya oficialmente a Orphanet.
BULGARIA	
	La Asociación de Estudiantes de Medicina (ASM) de Plovdiv ha promovido activamente el uso de Orphanet en su comunidad. Juntos, BAPES y ASM-Plovdiv han organizado una serie de talleres dedicados a Orphanet.

	La Alianza Nacional Búlgara de Personas con Enfermedades Raras se ha asociado a BAPES con el propósito de promover Orphanet entre los pacientes con enfermedades raras en Bulgaria, así como para listar las asociaciones de pacientes búlgaras en la base de datos Orphanet.
CHIPRE	
	El Departamento de Servicios en Salud Pública y Medicamentos de Chipre apoya oficialmente a Orphanet.
ESLOVAQUIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República Eslovaca apoya oficialmente a Orphanet.
ESLOVENIA	
	El Ministerio de Sanidad de Eslovenia apoya oficialmente a Orphanet.
	Orphanet-Eslovenia colabora con el Instituto de investigación en genómica y educación IGRE con el fin de difundir la información sobre el proyecto Orphanet y los servicios web a nivel nacional.
ESPAÑA	
	El Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales de España apoya oficialmente a Orphanet.
ESTONIA	
	El Ministerio de Asuntos Sociales de Estonia apoya oficialmente a Orphanet.
FINLANDIA	
	El Ministerio de Asuntos Sociales y de la Salud de Finlandia apoya oficialmente a Orphanet
	Terveystietä (www.terveystietä.fi) es un servicio web para profesionales médicos publicado por Duodecim Medical Publications Ltd, que pertenece a la Sociedad médica finlandesa Duodecim. Orphanet fue incluido en las búsquedas Terveystietä concerniente a las 300 “enfermedades raras más comunes”. Como resultado, Orphanet alcanzará una mayor notoriedad entre los profesionales de la salud finlandeses.
FRANCIA	
	El Ministerio de la Salud apoya oficialmente a Orphanet.

	La Alta Autoridad de la Salud (HAS) y Orphanet cooperan en la publicación en línea de los Protocolos nacionales para el diagnóstico y cuidado (NHDP) producidos por la HAS.
	La Agencia Francesa de Seguridad Sanitaria y de Productos de la Salud (AFSSAPS) provee a Orphanet con información sobre ensayos clínicos en Francia.
	“Air France” ofrece a pacientes y profesionales un contingente de billetes de avión para asegurar el transporte de enfermos hacia los médicos expertos y de expertos hacia los pacientes con enfermedades raras. Orphanet garantiza la validez de las reclamaciones.
	Orphanet ha delegado en “Maladies Rares Info Services”, el servicio de información telefónica sobre enfermedades raras - 0810 69 19 20, la respuesta a los mensajes electrónicos no solicitados recibidos por Orphanet.
GRECIA	
	El Ministerio de la Salud y la Solidaridad Social de la República helénica apoya oficialmente a Orphanet.
HUNGRÍA	
	El Ministerio de Sanidad de Hungría apoya oficialmente a Orphanet.
ISRAEL	
	El Ministerio de Sanidad israelí apoya oficialmente a Orphanet.
ITALIA	
	El “Istituto Superiore di Sanità” apoya oficialmente a Orphanet.
	Telethon colabora con Orphanet en la recopilación de datos concernientes a proyectos de investigación.
	Uniamo, la Federación Italiana de Grupos de Apoyo en Enfermedades Raras, colabora con Orphanet en la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión.

	AIFA colabora con Orphanet en la recopilación de datos relativos a los ensayos clínicos.
	Netgene colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras.
	Mediart Promotion colabora en la promoción de OrphaNews Italia.
	Farmindustria contribuye con las publicaciones de Orphanet
	La Sociedad Italiana para la Anestesia Pediátrica, Analgesia y Terapia Intensiva (SIAATIP) colabora en la revisión de las guías de emergencia italianas.
LETONIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Letonia apoya oficialmente a Orphanet.
	La Sociedad de Enfermedades Raras en Letonia promueve la igualdad de derechos y oportunidades para pacientes con enfermedades raras.
	Palidzesim.lv es una organización no gubernamental en Letonia que apoyan financieramente a los niños y familias para confirmar el diagnóstico de enfermedades raras enviando a pacientes o muestras médicas al extranjero.
LITUANIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Lituania apoya oficialmente a Orphanet.
PAÍSES BAJOS	
	El Ministerio de la Salud, del Bienestar y del Deporte de los Países Bajos apoya oficialmente a Orphanet.
	El Erfocentrum ofrece información para el público en general sobre enfermedades genéticas, principalmente enfermedades raras. La colaboración se ha establecido para incrementar el número de textos disponibles en holandés en Orphanet.
	“Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties” (VSOP) proporciona información sobre las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y participa en la validación de información sobre los centros expertos holandeses.

	La Federación neerlandesa de la universidad de centros médicos y Orphanet-Países Bajos colaboran para establecer una lista completa de los centros expertos holandeses.
POLONIA	
	El Ministerio Polaco de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
	El CMHI apoya a Orphanet-Polonia en todas sus actividades dentro y fuera de la institución; p.e. organizando conferencias para profesionales, padres y medios de comunicación, discusiones sobre enfermedades raras con todos los implicados y mejorando el acceso a medicamentos huérfanos.
	La asociación de pacientes, Ars Vivendi, ofrece a los pacientes y a sus padres información acerca de los servicios Orphanet y coopera con Orphanet-Polonia.
PORTUGAL	
	INFARMED (Autoridad Nacional de Medicamentos y Productos para la Salud, IP) colabora en la actualización y validación de datos sobre medicamentos huérfanos aprobados y disponibles en Portugal, así como sobre la cantidad utilizada.
	La Administración Central del Sistema de Salud (ACSS) reconoce que Orphanet-Portugal es la fuente de información de referencia sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos en Portugal.
	El Centro de estudios sociales (CES), de la Facultad de Económicas, de la Universidad de Coimbra, ha estado colaborando en la actualización y validación de datos de las asociaciones de pacientes portuguesas.
	El Centro para el estudio de las enfermedades raras (NEDR) de la Sociedad Portuguesa de Medicina Interna colabora en la actualización y validación de las actividades en curso sobre enfermedades raras en Portugal.
	La Alianza de Asociaciones Portuguesas para las Enfermedades Raras (Aliança) ha estado colaborando en acciones conjuntas con Orphanet-Portugal, incluyendo la actualización y validación de asociaciones de pacientes portuguesas y la organización conjunta del Día de las Enfermedades Raras cada año.

	“Fundação para a Ciência e a Tecnologia” (FCT) colabora en la actualización de la información sobre proyectos de investigación y ensayos clínicos en curso que tienen lugar en el campo de las enfermedades raras y/o medicamentos huérfanos en Portugal.
	La Sociedad Portuguesa de Genética Humana (SPGH) colabora en la actualización de la información sobre profesionales, consultas de consejo genético, laboratorios médicos y test diagnósticos disponibles en el país.
REINO UNIDO	
	El Departamento de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
	Ataxia UK y Orphanet cooperan en el intercambio de información, en la validación y publicación en línea de proyectos de investigación sobre ataxias y en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y Ataxia UK.
	Dyscerne y Orphanet cooperan en el respaldo e impulso de las actividades de Dyscerne y Orphanet, elevando los estándares de diagnóstico y gestión de enfermedades raras dismórficas, mejorando la difusión de información sobre estas enfermedades, desarrollando y compartiendo información y herramientas educativas para los profesionales de la salud.
	Orphanet colabora con <i>Rare Disease UK</i> compartiendo datos y experiencias, mediante el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Rare Disease UK</i> y en el desarrollo de una estrategia para las enfermedades raras en Reino Unido.
REPÚBLICA CHECA	
	La Sociedad de Genética Médica Checa ayuda a Orphanet en la recopilación de datos de laboratorios de diagnóstico genético en el país, información sobre las consultas expertas sobre enfermedades raras – dismorfología, consejo genético, e información sobre grupos de soporte a pacientes. Están asociados para el desarrollo del Plan Nacional Checo para las Enfermedades Raras siguiendo la Estrategia Nacional Checa de 2009. El Plan nacional checo se está desarrollando bajo el auspicio del Ministerio de Sanidad – Departamento de servicios médicos.
	El Ministerio de Sanidad de la República Checa apoya oficialmente a Orphanet.

RUMANIA	
	El Ministerio de Sanidad colabora con Orphanet-Rumania en la actualización de datos sobre el sistema médico rumano. Apoya oficialmente a Orphanet.
	Orphanet-Rumania colabora con la Asociación Médica Rumana en la actualización de datos sobre profesionales de la salud.
	Orphanet-Rumania colabora con la Sociedad Rumana de Genética Médica para la puesta en marcha de programas para el desarrollo de redes nacionales de diagnóstico, investigación y prevención en centros de medicina genética y promueve la colaboración con asociaciones de personas con enfermedades genéticas/malformativas.
	Orphanet-Rumania colabora con la Asociación Prader-Willi rumana para aunar los esfuerzos de los pacientes, especialistas y familiares en asegurar una vida mejor a las personas con enfermedades genéticas.
SUECIA	
	El Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales de Suecia apoya oficialmente a Orphanet.
SUIZA	
	La <i>Health On the Net Foundation</i> ofrece el soporte técnico al proyecto con el desarrollo de formularios en línea para la recopilación de datos. Además, aloja el servidor web de www.orphanet.ch y ayuda a la actualización de su página web.
	ProRaris, la Alianza Suiza de Pacientes con Enfermedades Raras ha establecido una colaboración estrecha con Orphanet-Suiza para identificar servicios de información relevantes para pacientes y profesionales y en la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, para incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión particular.
	Orphanet-Suiza es miembro de la «Community of Interest for Rare Diseases» iniciada en agosto de 2011. Esta comunidad reúne a todos los actores relevantes en el campo de las enfermedades raras en Suiza para desarrollar, en colaboración con la Oficina federal de salud pública, una estrategia nacional para las enfermedades raras.



TURQUÍA	
	El Ministerio Turco de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet. Colabora con Orphanet-Turquía en la recopilación de datos y en la difusión de Orphanet en Turquía.

7. Comunicación

7.1. Materiales de comunicación

Por cuarto año desde la creación de Orphanet, en 2012 se distribuyeron en congresos cuatro tipos de folletos de 4 páginas en formato A4 y en cuatro colores, cada uno dirigido a una audiencia diferente:

- Un folleto para todos los públicos sobre el papel de Orphanet como portal de información
- Un folleto para biólogos médicos sobre Orphanet como fuente de información de test biológicos para el diagnóstico de las enfermedades raras
- Un folleto para investigadores y la industria farmacéutica sobre todos los servicios ofrecidos por Orphanet para apoyar la I+D en el campo de las enfermedades raras
- Un folleto para la comunidad de sistemas de información sobre Orphanet como herramienta de documentación.

Cada folleto fue producido en 5 lenguas (francés, inglés, alemán, español e italiano). Además se creó un folleto en formato A5 en sueco.

En 2012, un folleto en tamaño A5 para presentar una vista general de Orphanet en 3 lenguas (inglés, francés y alemán) y otro folleto en tamaño A5 presentando ORphadata fueron diseñados, impresos y distribuidos.

7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2012

Orphanet fue invitada a participar en más de 120 conferencias, en Europa y otros países. Estas presentaciones fueron dadas mayoritariamente en congresos científicos, donde Orphanet participaba como especialista en el campo de enfermedades raras. Estas lecturas se centraron en presentar la base de datos de Orphanet (80), políticas de salud pública (19), clasificaciones de enfermedades (6) o medicamentos huérfanos (3), acercamientos médicos y genéticos (16 presentaciones).

7.3. Stands en congresos en 2012

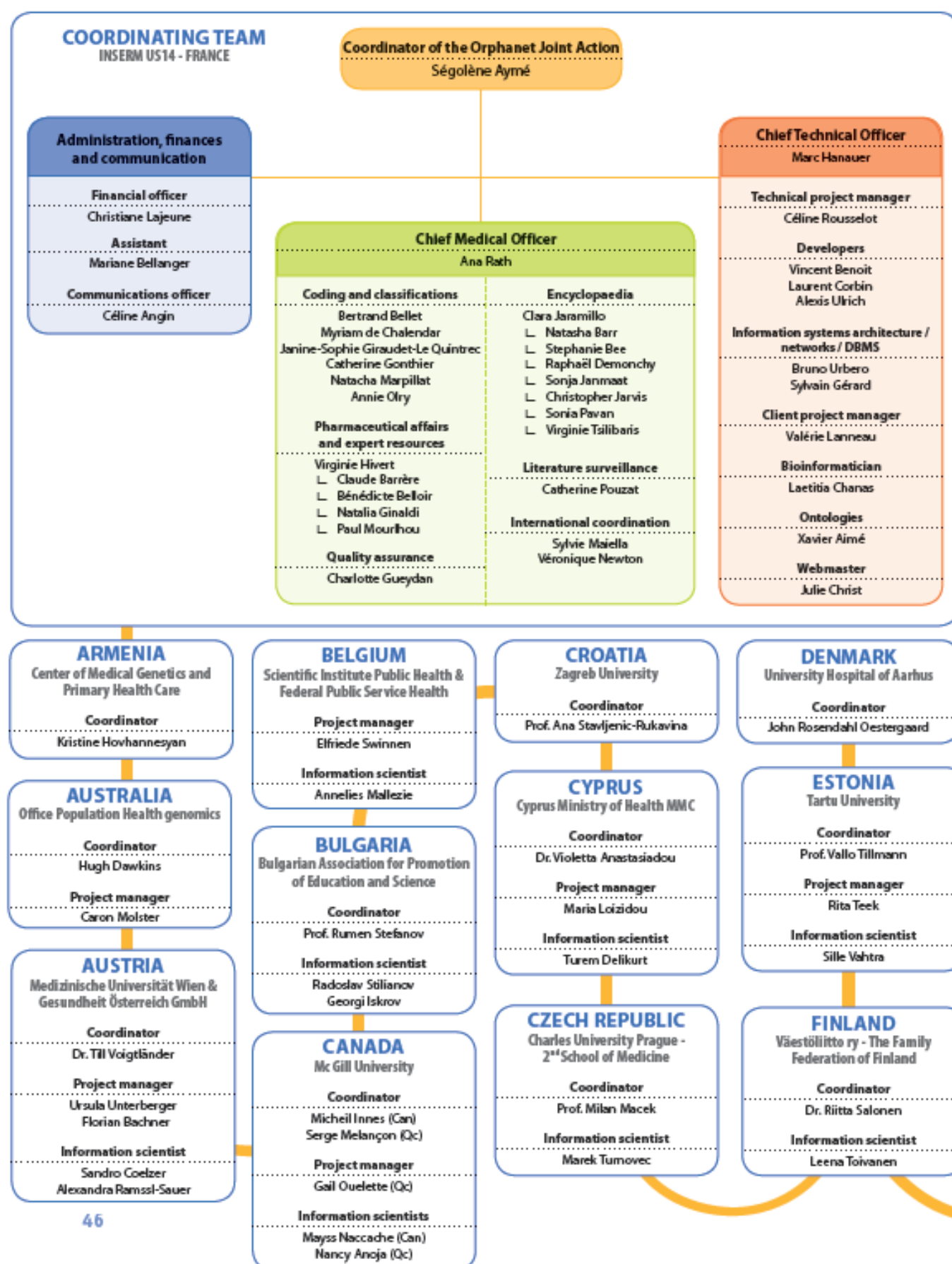
Orphanet dispuso de stands en 15 congresos distintos en 2012 (consulte debajo). Entre ellos, como en años anteriores, Orphanet ha tenido un stand en el encuentro anual de la Sociedad Europea de Genética Humana, que tuvo lugar en Nuremberg (Alemania) del 23 al 26 de junio de 2012.

Lista de congresos donde se dispusieron stands de Orphanet:

- ProRaris – International Rare Disease Day, Lausanne, Suiza, 25 de febrero de 2012
- RaDiOrg Information booth, Belgian University Hospitals, Bélgica, 27 de febrero-2 de marzo de 2012
- RE(ACT) Conference – International Congress On Research of Rare an Orphan Diseases, Basilea, Suiza, 29 de febrero de 2012
- 3rd Rare disease symposium, Hannover, Alemania, 29 de febrero de 2012

- 1st meeting of Orphanet-Portugal about Rare Diseases and Orphan Drugs and Regulation of Genetic Testing. Oporto, Portugal, 20 de abril de 2012.
- 6th European Conference on Rare Diseases, Bruselas, Bélgica, 23-25 de mayo de 2012
- Congress of the French Societies of Paediatrics and Surgical Paediatrics, Burdeos, Francia, 6-9 de junio de 2012
- European Society of Human Genetics meeting, Nuremberg, Alemania, 23-26 de junio de 2012
- Biospain 2012 – 6th International Meeting on Biotechnology, Bilbao, España, 19-21 de septiembre de 2012
- National conference of medical genetics, Iasi, Rumanía, 4-6 de octubre de 2012
- Canadian College of Medical Geneticists Annual Scientific Meeting, Saskatoon, Canada, 18-20 de octubre de 2012
- Meeting of the Sickle Cell Disease Association of Canada, Montreal, Quebec, Canada, 2 de noviembre de 2012
- The American Society of Human Genetics (ASHG) congress, San Francisco, Estados Unidos, 6-10 de noviembre de 2012
- Orphanet promotional stand at the Research and Innovation Conference, Manchester, Reino Unido, 3 de diciembre de 2012
- International Migrants Day, Hannover, Alemania, 18 de diciembre 2012

8. El equipo Orphanet en diciembre de 2012



FRANCE

INSERM U514

Coordinator
Prof. Odile Kremp

Information scientist
Myriam De Chalender

French encyclopaedia
Arielle Lemasne
L. Marie Daniel
L. Florence Mousson

Science writer (newsletter)
Marie-Paule Hamon

Translator
Marie Charter

GERMANY

Medizinische Hochschule Hannover

Coordinator
Prof. Joerg Schmidtke
Prof. Manfred Stuhmann-Spangenberg

Project manager
Kathrin Rommel

Information scientists
Mareike Derks
Elisabeth Nyoungui

GREECE

Institute of Child Health

Coordinator
Helen Michelakakis

Information scientists
Haris Kokotas
Konstantina Merou

HUNGARY

National Institute for Health Development

Coordinator
András Becskéhazi

Website administrator
Geza Ivanovits

IRELAND

National Centre for Medical Genetics

Coordinator
Prof. Andrew Green

Project manager
Idoia Gomez-Paramio (Manchester, UK)

ISRAEL

Schneider Children's Medical Center

Coordinator
Dr. Lina Basel

ITALY

Bambino Gesù Children's Hospital

Coordinator
Prof. Bruno Dallapiccola

Project manager
Rita Mingarelli

Information scientists
Elena Coccia
Martina Di Giacinto
Sonia Festa
Tiziana Lauretti
Roberta Ruotolo

Editorial Assistant
Maria Lisa Dentici

LATVIA

Disease Prevention and Control Centre of Latvia

Coordinator
Jana Lepikšone

Project manager
Iveta Ciruke

Information scientist
Santa Rozīte-Pildava

LEBANON

Université Saint Joseph

Coordinator
Prof. André Mégarbané

LITHUANIA

Vilnius University Hospital

Coordinator
Prof. Vaidutis Kucinskas

Information scientist
Birute Burnyte
Birute Tumiene

LUXEMBOURG

Ministère de la Santé du Luxembourg

Coordinator
Dr. Yolande Wagener

MOROCCO

Institut National d'Hygiène

Coordinator
Prof. Abdelaziz Sefiani

Information scientist
Imane Cherkaoui-Jaouad
Jaber Lyahyai

NETHERLANDS

Leiden University Medical Center

Coordinator
Prof. Gert-Jan van Ommen

Project manager
Petra van Overveld

Information scientists
Judith Carlier - de Leeuw van Weenen

NORWAY

Norwegian Directorate of Health

Coordinator
Stein Are Aksnes

POLAND

Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka

Coordinator
Małgorzata Krajewska-Walasek
Krystyna Chrzanowska

Information scientist
Aleksandra Jezela-Stanek
Dorota Karczmarewicz

PORTUGAL

Instituto de Biologia Molecular e Celular, University of Porto

Coordinator
Prof. Jorge Sequeiros

Project manager
João Silva

Information scientist
Sandra Peixoto

ROMANIA

Universitatea de Medicina si Farmacie «Gr.T.Popa» Iasi

Coordinator
Ass. Prof. Cristina Rusu

Information scientists
Elena Braha
Monica Panzariu
Cristina Gavrilovici

SERBIA

Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering

Coordinator
Dr. Dragica Radojkovic

Project manager
Maja Stojiljković

SLOVAKIA

Children's University Hospital of Bratislava

Coordinator
Prof. László Kovács

Project manager
Anna Hlavatá

Information scientist
Eszter Hegyi
Gabriela Nagyova

SLOVENIA

University Medical Centre Ljubljana

Coordinator
Prof. Borut Peterlin

Information scientist
Luca Lovredic
Ales Maver

SPAIN

CIBERER & Ministry of Health and Social Policy

Coordinator
Dr. Francesc Palau

Project manager
Dr. Virginia Corrochano

Information scientists
Martin Arles Soler
Maria Elena Mateo

SWEDEN

Karolinska Institutet

Coordinator
Dr. Désirée Gavhed

Information scientist
Dr. Rula Zain

SWITZERLAND

Service of Genetic Medicine - Geneva University Hospitals

Coordinator
Dr. Loredana D'Amato Sizonenko

Information scientist
Béatrice Geissbühler
Ana Vera Ruiz de Castaneda

TURKEY

University of Istanbul

Coordinator
Prof. Ugur Özbek

Information scientists
Fatmahan Atalar

UNITED KINGDOM

University of Manchester

Coordinator
Prof. Dian Donnai

Project manager
Idoia Gomez-Paramio