



Relazione delle attività 2012

Indice

1. Quadro generale	4
1.1. Obiettivo	4
1.2. Attività nel 2012	4
1.3. Principali risultati ottenuti nel 2012	4
2. Rete di Orphanet	5
2.1. Joint Action europea di Orphanet	5
2.2. Allargamento della rete	6
2.3. Elenco dei partner con relativo campo d'azione	6
3. Prodotti e servizi di Orphanet	10
3.1. Sito web di Orphanet	10
3.2. Server di Orphanet	11
3.3. Elenco delle malattie rare di Orphanet	12
3.4. Elenco dei geni di Orphanet	13
3.5. Enciclopedia di Orphanet	16
3.6. Elenco dei servizi specialistici di Orphanet	19
3.7. Elenco dei farmaci orfani di Orphanet	21
3.8. Orphadata	22
3.9. Quaderni di Orphanet	23
3.10. Newsletter di Orphanet	24
3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)	25
4. Utenti	25
4.1. Indicizzazione attraverso i motori di ricerca	25
4.2. Utenza del sito	26
4.3. Tipo di utenti e modalità di uso	27
5. Rete: collaborazioni nazionali e internazionali di Orphanet	34
5.1. Collaborazione con l'OMS	34
5.2. Collaborazione con le autorità sanitarie	34
5.3. Collaborazioni scientifiche e partnership	35
6. Finanziamento	36
6.1. Finanziamento delle attività principali di Orphanet	36
6.2. Partnership con o senza stanziamento di fondi per l'attività dei team nazionali	39
7. Comunicazione	53

7.1. Materiale divulgativo	53
7.2. Inviti per interventi in conference nel 2012	53
7.3. Stand alle conference nel 2012.....	54
8. Team di Orphanet a dicembre 2012	55



1. Quadro generale

1.1. Obiettivo

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

1.2. Attività nel 2012

Orphanet è il portale di riferimento per le informazioni sulle malattie rare e sui farmaci orfani.

Attraverso il sito è possibile accedere a:

- Un elenco delle malattie rare con relative classificazioni, stabilite sulla base di quelle già esistenti pubblicate da esperti. Per ogni malattia sono disponibili la classificazione ICD10, l'OMIM, riferimenti a MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedRa, e una "carta di identità" comprensiva dei dati sulla prevalenza, sull'età di esordio, sulla modalità di trasmissione e sui geni associati. (Al momento, non tutte le malattie sono corredate di "carte di identità" complete).
- Un'enciclopedia di oltre 4.000 malattie rare, redatta e valutata da esperti a livello mondiale. Le descrizioni sono redatte in inglese e in seguito tradotte in francese, tedesco, italiano, portoghese, spagnolo, polacco e finlandese. Per specifiche malattie sono realizzati e tradotti degli articoli per il grande pubblico e le linee guida di emergenza.
- Un elenco dei farmaci orfani con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana all'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Un elenco dei servizi specialistici nei 37 paesi di Orphanet, che forniscono informazioni su: centri di riferimento e centri specializzati, laboratori di diagnosi, progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri, network, piattaforme tecnologiche, associazioni di pazienti.
- Una serie di altri servizi:
 - uno strumento di supporto alla diagnosi (ricerca per segno e sintomo).
 - una newsletter in inglese di interesse politico e scientifico, pubblicata anche in francese e italiano.
 - una raccolta di relazioni e studi monografici di vario argomento: la sezione "Quaderni di Orphanet", costituita da documenti in formato PDF.
- Degli articoli di qualità pubblicati da riviste o società scientifiche. Previa autorizzazione degli autori ed editor, sono stati pubblicati oltre 830 articoli, che comprendono linee guida cliniche nazionali ed internazionali redatte da società scientifiche che non sono state pubblicate su riviste soggette a "peer-reviewing", ma sono disponibili sotto forma di relazioni.

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

1.3. Principali risultati ottenuti nel 2012

- La nuova homepage di Orphanet è stata pubblicata online nell'estate del 2012. Questa nuova versione intende fare fronte ai bisogni degli utenti del sito, che hanno richiesto un homepage più user-friendly e meno confusionaria.

- Tutti i paesi che fanno parte della rete di Orphanet hanno un sito nazionale interamente tradotto nella lingua del paese o con un layout in inglese e dei testi obbligatori nella lingua nazionale. Nel 2012 sono stati pubblicati 14 nuovi siti web nazionali.
- La rete di Orphanet ha raggiunto l'Australasia: l'Australia occidentale è entrata a far parte di Orphanet nel 2012. Sono state avviate trattative con l'Argentina, il Brasile, la Cina, il Giappone e la Russia.
- Dal primo dicembre 2012, il numero Orpha è stato implementato nei sistemi informativi francesi per tutti i pazienti ospedalizzati, al fine di migliorare l'identificazione dei pazienti nel sistema sanitario e la conoscenza dei loro percorsi assistenziali.
- I server che ospitano Orphanet sono stati trasferiti da Parigi al più grande centro dati della Francia, che si trova a Montpellier, il CINES, per migliorare l'architettura dei server e aumentarne la sicurezza.
- È stato aggiunto il pulsante "Commenta" al di sotto delle descrizioni delle malattie per permettere agli esperti e/o agli utenti di proporre delle modifiche e di commentare le informazioni sulle malattie disponibili online.
- Le malattie presentano riferimenti incrociati a UMLS, MeSH, MedDRA e SNOMED CT.
- I geni presentano riferimenti incrociati a Ensembl, Reactome e IUPHAR.
- L'ontologia delle malattie rare di Orphanet è ora disponibile su BioPortal.
- L'enciclopedia delle malattie rare è stata implementata e aggiornata. Al 31 dicembre 2012, erano presenti alcuni abstract in finlandese e in polacco, oltre a quelli già presenti in inglese, francese, tedesco, italiano, spagnolo e portoghese.
- L'elenco dei centri specializzati, dei laboratori di diagnosi, delle sperimentazioni cliniche, dei progetti di ricerca, dei network, dei registri e delle associazioni dei pazienti è stato implementato e aggiornato.
- È stato realizzato un questionario da sottoporre ai centri di expertise presenti in Orphanet per valutare il soddisfacimento, da parte delle strutture, dei criteri di qualità definiti dal Comitato di esperti sulle malattie rare dell'Unione Europea (EUCERD).
- È stato pubblicato l'elenco delle malattie rare (in inglese e francese) nei "Quaderni di Orphanet" per una comunicazione più efficace.
- La maggior parte dei "Quaderni di Orphanet" è stata aggiornata (Elenco delle malattie rare; Prevalenza delle malattie rare; Elenchi dei farmaci orfani; Relazioni delle attività di Orphanet; e i Questionari di gradimento).
- La Relazione delle attività 2011 è stata tradotta in francese, italiano, spagnolo e polacco.

2. Rete di Orphanet

2.1. Joint Action europea di Orphanet

Orphanet è citato nei documenti della Commissione Europea sulle Malattie Rare ("Malattie rare: una sfida per l'Europa" – 11 novembre 2008 e "Raccomandazioni del Consiglio sulle Malattie Rare" – 8 giugno 2009) come fonte di informazioni aggiornate sull'attuale situazione delle MR nell'Unione Europea e anche come strumento strategico per la definizione di qualsiasi strategia/piano nazionale per le MR che ciascun SM (Stato Membro) dovrebbe sviluppare entro la fine del 2013.

Nel 2011, è stata avviata la Joint Action europea di Orphanet, uno strumento che combina i finanziamenti stanziati dalla Commissione Europea con quelli previsti a livello nazionale da ciascun SM,

anche dalla Svizzera in qualità di partner collaborativo. La Joint Action della durata di tre anni ha avuto inizio il primo aprile 2011. Lo scopo principale della Joint Action è incrementare e adattare la presenza di Orphanet in ciascun paese partecipante al progetto.

Al fine di ottimizzare la gestione della Joint Action, garantire l'efficienza dell'attività svolta dai team e, inoltre, dare evidenza del nuovo coinvolgimento delle autorità sanitarie degli Stati Membri, la governance di Orphanet è affidata a tre differenti organi:

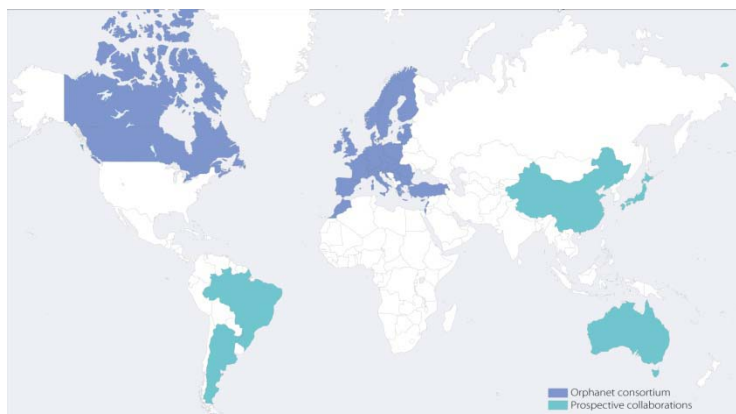
- Il **Consiglio di Amministrazione** composto dai coordinatori nazionali;
- Il **Comitato Direttivo** composto dai rappresentanti degli enti finanziatori/autorità sanitarie che contribuiscono al finanziamento del progetto principale (database delle malattie, enciclopedia, strutturazione del database, infrastrutture e coordinamento delle attività);
- Il **Comitato Consultivo Internazionale** composto da esperti internazionali.

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

Il 23 maggio 2012, si è svolto a Bruxelles l'incontro annuale dei partner della Joint Action di Orphanet, durante il quale si è discusso dei futuri strumenti di finanziamento di Orphanet con i rappresentanti dell'Unione Europea. Sono state analizzate diverse opzioni, ma al momento la questione rimane in sospeso a livello europeo.

2.2. Allargamento della rete

Dalla sua fondazione, grazie alla qualità dei dati e alla sua reputazione, Orphanet si è esteso gradualmente negli anni fino a comprendere un totale di 35 paesi dall'est al sud del globo. Nel 2011, Orphanet si è spinto ulteriormente ad ovest estendendosi al Canada. Nel 2012, la rete si è allargata verso l'Australasia con l'adesione dell'Australia occidentale.



Il numero di paesi che desiderano entrare a far parte della rete cresce annualmente, come conseguenza dei vantaggi che derivano dall'adesione a un sistema già consolidato rispetto all'incombenza di creare un sistema "de novo". Durante il 2012 sono state avviate delle negoziazioni con i seguenti paesi: Argentina, Brasile, Cina, Cile, Giappone e Russia.

2.3. Elenco dei partner con relativo campo d'azione

2.3.1. TEAM COORDINATORE

Il coordinamento della rete è gestito dal team coordinatore, Orphanet-Francia, i cui uffici sono situati all'Unità di Servizio 14 dell'INSERM (l'Istituto Nazionale francese per la Salute e la Ricerca Medica). L'INSERM si occupa dell'attività di coordinamento della rete di Orphanet dal 2001.

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

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

2.3.2. PARTNER

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

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

La traduzione dei contenuti di Orphanet, nella lingua dei diversi paesi, è compito dei team nazionali, qualora dispongano di un budget sufficiente. Attualmente, Belgio, Germania, Italia, Spagna e Portogallo si stanno occupando della traduzione integrale dei contenuti del sito web nella loro lingua nazionale, mentre il team polacco sta traducendo l'enciclopedia.

I team nazionali si occupano, inoltre, della gestione del sito web nazionale/minisito associato al portale di Orphanet pubblicando contenuti nella lingua del rispettivo paese.

2.3.3. ELENCO DEGLI ISTITUTI PARTNER DI OPRHANET

Armenia: Center of Medical Genetics and Primary Health of Armenia

Austria: Health Austria GmbH, Università di Medicina di Vienna

Australia: Office of Population Health Genomics, Department of Health, Government of Western Australia

Belgio: Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment

Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid, Institut de Santé Publique

Bulgaria: Bulgarian Association for Promotion of Education and Science

Canada: CIHR Institute of Genetics

Cipro: Archbishop Makarios II Hospital

Croazia: Zagreb University

Danimarca: University Hospital of Aarhus

Estonia: University of Tartu

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

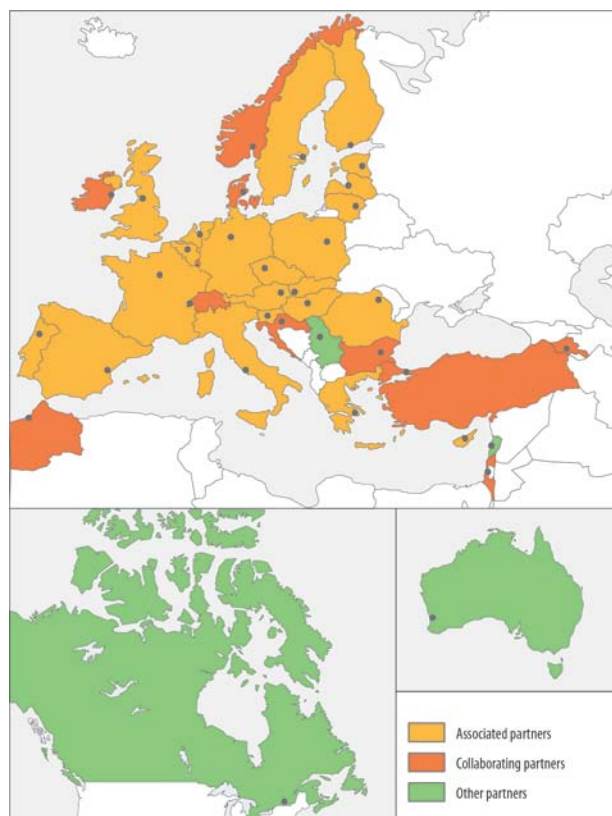
Finlandia: The Family Federation of Finland (Väestöliitto)

Germania: Hannover Medical School

Grecia: Institute of Child Health Athens

Ungheria: National Center for Healthcare Audit and Improvement

Irlanda: National Centre for Medical Genetics
Israele: Schneider Children's Memorial Medical Hospital
Italia: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Lettonia: Centre for Disease Prevention and Control
Libano: Saint Joseph Beirut University
Lituania: Vilnius University Hospital, Centre for Medical Genetics
Lussemburgo: Ministère de la Santé du Luxembourg
Marocco: Department of Medical Genetics, Institut National d'Hygiène du Maroc
Norvegia: Department for Rehabilitation and RD, Norwegian Directorate of Health
Paesi Bassi: University Hospital Leiden, Leiden University Medical Center
Polonia: The Children's Memorial Health Institute
Portogallo: Instituto de Biologia Molecular e Celular
Regno Unito: The University of Manchester
Repubblica Ceca: Seconda Facoltà di Medicina, Charles University in Prague
Romania: Medical University of Pharmacy «Grigore. T. Popa»
Serbia: Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering - Belgrade University
Slovacchia: Children's University Hospital in Bratislava
Slovenia: University Medical Centre Ljubljana
Spagna: Centro de investigación biomedica en Red de Enfermedades Raras
Ministry of Health and Social Policy
Svezia: Karolinska Institut
Svizzera: CMU, Institute of Medical Genetics
Turchia: Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul
Ungheria: National Institute for Health Development



I partner della rete di Orphanet

3. Prodotti e servizi di Orphanet

I dati all'interno del database delle malattie di Orphanet fanno riferimento alle malattie rare, alle forme rare delle malattie comuni o, in alcuni casi particolari, alle malattie non rare considerate orfane, poiché la loro diagnosi o la loro presa in carico rimane particolarmente difficile o gli utenti di Orphanet ne richiedono frequentemente informazioni.

L'aggiornamento del database si basa sulla consultazione di diverse riviste internazionali, utili per l'identificazione di nuove sindromi, nuovi geni o trattamenti, l'aggiornamento delle classificazioni delle malattie, la stesura dei testi (enciclopedia, raccomandazioni...). Tutti i testi sono redatti in collaborazione con esperti di fama internazionale, società scientifiche e associazioni di pazienti.

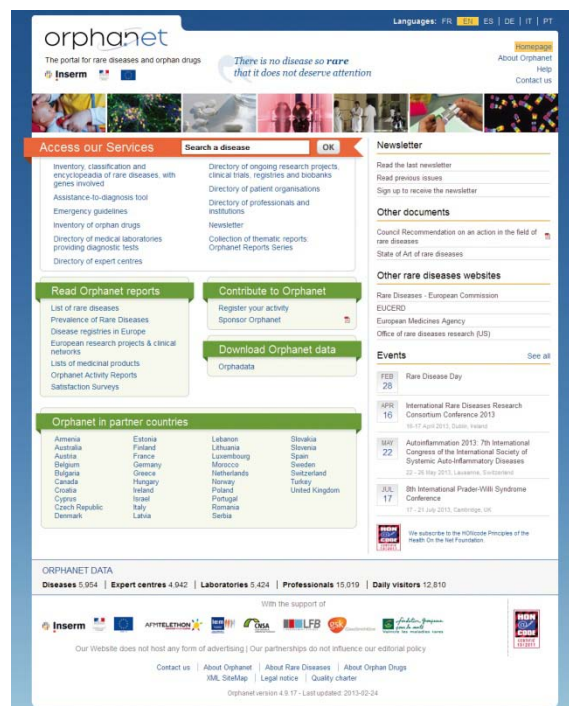
Tutti i team che fanno parte della rete di Orphanet sono responsabili della raccolta, della validazione e della pubblicazione dei dati relativi alle sperimentazioni cliniche, ai laboratori di diagnosi, ai centri di expertise, ai progetti di ricerca in corso, ai registri e alle associazioni di pazienti nazionali.

Al fine di pubblicare dati rilevanti e accurati (completi, validi, pertinenti con gli altri dati del database), il team coordinatore provvede alla validazione e al controllo della qualità dei dati e si effettuano regolari aggiornamenti con gli altri team attraverso un'intranet.

3.1. Sito web di Orphanet

Il sito web di Orphanet dispone di una homepage user-friendly provvista di un'ergonomia ideata per fornire un accesso facilitato ai numerosi servizi offerti da Orphanet e per potenziarne l'usabilità, con specifica enfasi sul miglioramento dell'accessibilità per gli utenti con difficoltà visive. Infatti, il carattere è stato ingrandito e le informazioni sono state organizzate in blocchi facilmente individuabili per permettere agli utenti di navigare, in maniera più fluida, all'interno del sito. La funzione di ricerca per malattia si trova ora al centro dell'homepage, mentre le diverse sezioni per le altre risorse principali di Orphanet sono state organizzate in un indice dei contenuti. La sezione dei Quaderni di Orphanet, che riscuote un certo successo e fa riferimento ad argomenti rilevanti per le malattie rare e i farmaci orfani, è ora evidenziata in un'area specifica. Infine, OrphaNews, la newsletter ufficiale del Comitato di esperti sulle malattie rare dell'Unione Europea (EUCERD), è facilmente identificabile in alto a destra.

Per facilitare gli utenti nella navigazione all'interno del sito web, è stato proposto un elenco dei nostri principali servizi nella pagina "Aiuto". I servizi sono suddivisi in categorie per adeguarsi ai diversi profili degli utenti.



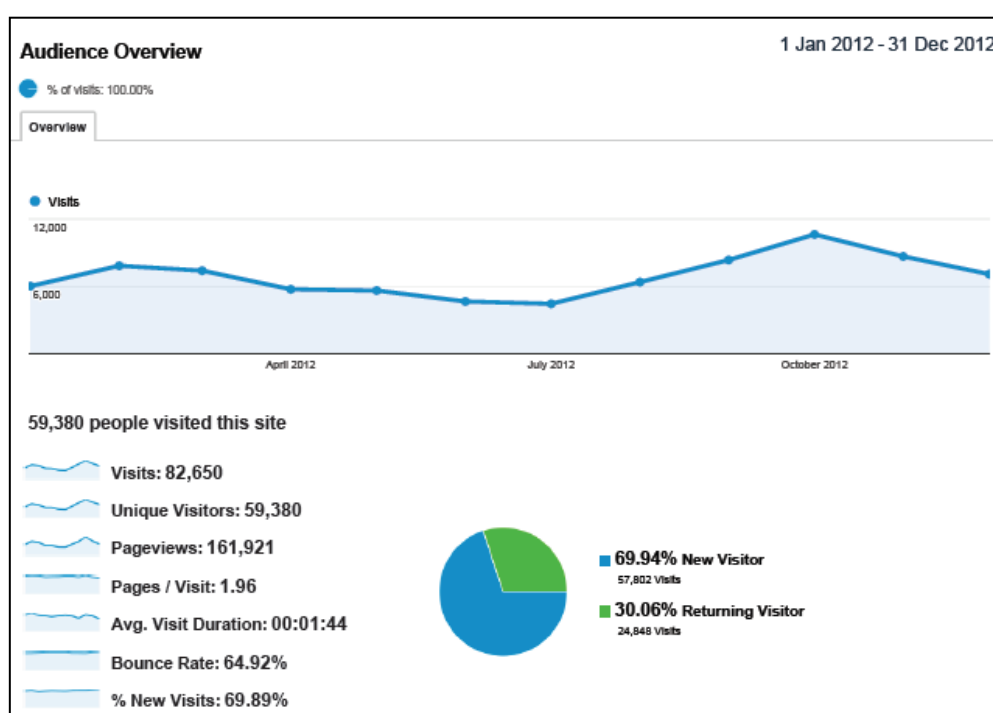
3.1.1. SITI WEB NAZIONALI DI ORPHANET

Al fine di poter includere Orphanet tra gli strumenti essenziali per i piani e le strategie nazionali dedicati alle malattie rare, l'attuale impostazione del portale internazionale disponibile in sei lingue è

stata utilizzata come modello per la creazione di minisiti su misura per ciascun paese nella/-e propria/-e lingua/-e nazionale/-i.

Le pagine nazionali contengono informazioni sugli eventi e le notizie di rilevanza nazionale, danno accesso ai documenti istituzionali nazionali relativi alle MR e ai farmaci orfani. Oltre alla diffusione delle informazioni a livello nazionale, queste pagine permettono di accedere al database internazionale nelle sei lingue.

Al 31 dicembre 2012 erano disponibili online 37 siti web nazionali. Rispetto al 2011, si sono aggiunti 14 nuovi siti: Armenia, Australia, Belgio, Canada, Cipro, Croazia, Danimarca, Lettonia, Libano, Lussemburgo, Marocco, Norvegia, Romania e Ungheria. Alcuni di questi siti nazionali sono pubblicati interamente nella lingua del paese, mentre per altri paesi il layout del sito nazionale compare in lingua inglese e i testi obbligatori (informazioni generali) sono invece nella rispettiva lingua nazionale.



Panoramica delle visite ai 37 siti web nazionali di Orphanet nel 2012

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

3.2. Server di Orphanet

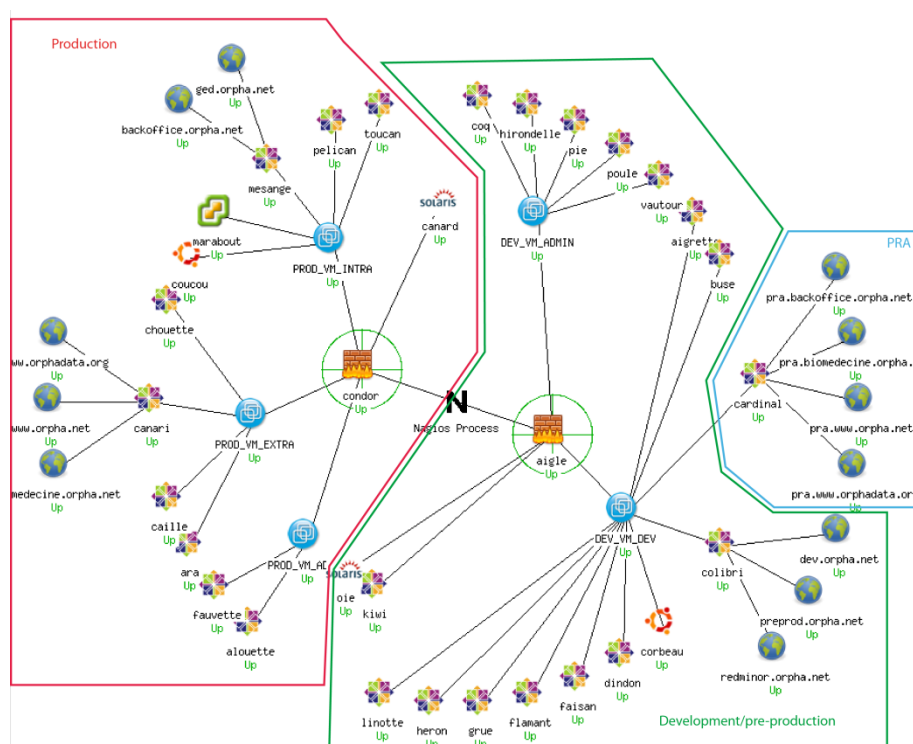
Dal 2007 al 2012, i server necessari alla gestione di tutti i siti e i servizi che Orphanet offre sono stati ospitati presso il DSI (Dipartimento Sistemi Informativi) dell'INSERM. L'aumento delle richieste e del carico di lavoro (ogni mese sono visualizzate oltre un milione di pagine del sito www.orpha.net), insieme alla necessità di sviluppare servizi nel contesto di un architettura tecnica adeguata, ha

portato a una riorganizzazione completa che ha richiesto l'acquisizione di licenze per alcuni software e a nuovi servizi più potenti.

Si è deciso di incrementare la possibilità di installare nuove macchine e di situare i server di produzione presso il più grande centro dati civile della Francia, il CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Per garantire la sicurezza strutturale si è optato per una soluzione a basso costo collocando i server di sviluppo presso le strutture dell'INSERM, che sono geograficamente vicine al CINES e collegate attraverso una connessione a fibra ottica, permettendoci di avere una connettività eccellente tra i server di produzione, i server di sviluppo e gli ambienti di backup.

Questo tipo di organizzazione si avvale, al momento, di diversi ambienti di produzione: backoffice, pre-produzione, mantenimento e sviluppo. Questo ha permesso di migliorare il Piano di Recupero delle Attività (PRA) del sito web di Orphanet.

Le operazioni di migrazione si sono svolte tra marzo e settembre 2012. La migrazione dei servizi è avvenuta senza alcuna limitazione dell'accesso al sito web di Orphanet, con un periodo di fermo per le altre attività inferiore a una settimana. Si è, inoltre, assicurato l'accesso agli strumenti di backoffice utilizzati dal team coordinatore in Francia e a livello internazionale. Per fare si sono impostati dei server VPN (rete privata virtuale) e dispiegato dei client VPN presso i team nazionali nei 37 paesi di Orphanet.



L'architettura IT di Orphanet

3.3. Elenco di Orphanet delle malattie rare

Orphanet fornisce un elenco esaustivo delle malattie rare, aggiornato mensilmente in base alle pubblicazioni più recenti.

L'elenco delle malattie rare è ordinato secondo un sistema di classificazione poligerarchico delle malattie rare. Questo sistema consiste in classificazioni organizzate per area medica e/o chirurgica, che riguardano aspetti specifici di ogni malattia rara all'interno del sistema di assistenza sanitaria. Se rilevante, si opera una distinzione tra le malattie pediatriche e quelle dell'adulto. Le malattie sono

state classificate all'interno di ciascuna area in base a criteri clinici o eziologici, se rilevanti dal punto di vista diagnostico o terapeutico. Un processo in evoluzione, aggiornato regolarmente, che può essere visionato sul sito web e analizzato tramite l'estrazione di dati in formato XML su Orphadata (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php).

Dal 2012, l'ontologia delle malattie rare (OntoOrpha) può essere visualizzata sul sito web BioPortal (<http://purl.bioontology.org/ontology/OntoOrpha>).

3.3.1. INDICIZZAZIONE DELLE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono indicizzate con i codici ICD-10.

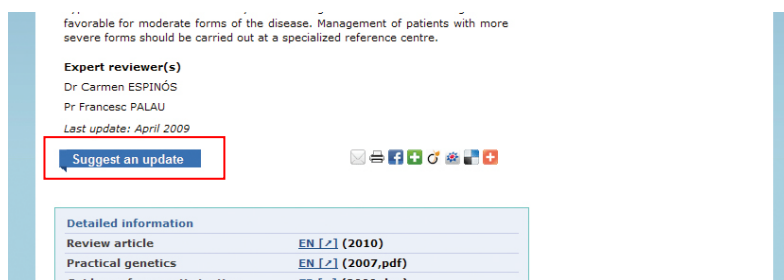
L'indicizzazione per segno clinico si basa su un thesaurus di termini fenotipici ed alimenta lo strumento di assistenza alla diagnosi di Orphanet.

Le malattie sono linkate, inoltre, a uno o più numeri OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) e all'elenco delle pubblicazioni indicizzate nelle riviste scientifiche attraverso una ricerca specifica su PubMed, risultato della mappatura dei termini di Orphanet con i descrittori MeSh.

Le "carte di identità" di Orphanet sono state migliorate attraverso i riferimenti incrociati e i dati epidemiologici. Sono disponibili online e scaricabili da Orphadata (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php) informazioni riguardanti la mappatura in corso tra la nomenclatura di Orphanet e Unified Medical Language System (UMLS), MeSH, MedDRA e SNOMED CT.

3.3.2. FUNZIONALITÀ AGGIUNTIVE NEL 2012

Al fine di permettere agli esperti e/o agli utenti di proporre modifiche e commentare le informazioni sulle malattie pubblicate online, è ora disponibile il pulsante "Commenta" subito dopo la descrizione della malattia.



3.4. Elenco dei geni di Orphanet

All'interno del database sono disponibili i geni implicati nelle malattie rare (geni di suscettibilità e geni patogeni). I geni si associano a una o più malattie, a uno o più test genetici, a registri di mutazione e/o progetti di ricerca presenti nel database. Questo tipo di dati comprende il nome principale e la sigla del gene (da HGNC), i suoi sinonimi, e i riferimenti a HGNC, UniProtKB, Genatlas e OMIM (per i riferimenti incrociati a questi siti web). Inoltre, i geni presentano riferimenti incrociati a Ensembl (un database dell'EBI che permette un'annotazione automatica dei genomi eucariotici selezionati), Reactome (un database dell'EBI, open-source, open-access, curato manualmente e sottoposto a peer-reviewing) e IUPHAR (International Union of Basic and Clinical Pharmacology).

3.4.1. FUNZIONALITÀ AGGIUNTIVE NEL 2012

La relazione tra un gene e una malattia è ora qualificata dal ruolo che riveste il gene nella patogenesi della malattia. I geni sono annotati come causativi, modificatori (sia mutazioni somatiche che della linea germinale) o principali fattori di suscettibilità o aventi un ruolo nel fenotipo (per le anomalie cromosomiche). Queste annotazioni rappresentano una risorsa unica dal valore aggiunto per i ricercatori.

The portal for rare diseases and orphan drugs

Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

Homepage
 Help
 Contact us

Rare diseases	Orphan drugs	Expert centres	Diagnostic tests	Research and trials	Patient organisations	Professionals and institutions	Other information
Search	Search by sign	Classifications	Genes	Encyclopaedia for patients	Encyclopaedia for professionals	Emergency guidelines	

prevalenza

modalità di trasmissione

età di esordio

Joubert syndrome

Orpha number	: ORPHA475	ICD10	: Q07.0
Synonym(s)	: CPD IV Cerebelloparenchymal disorder IV Classic Joubert syndrome Joubert syndrome type A Joubert-Boltshauser syndrome Pure Joubert syndrome	OMIM	: 210800
Prevalence	: 1-9 / 100 000	UMLS	: C0000000
Inheritance	: Autosomal recessive	MeSH	: D0000000
Age of onset	: Neonatal/infancy	MedDRA	: Q07.0
		SNOMED CT	: 210800

SUMMARY

Joubert syndrome (JS) is characterized by congenital malformation of the brainstem and agenesis or hypoplasia of the cerebellar vermis leading to an ataxic gait, nystagmus, hypotonia, ataxia, and delay in psychomotor development. Prevalence is estimated at approximately 1/100,000. The disease often manifests by an irregular breathing pattern (apnea and/or apnea), and nystagmus. During infancy, Cerebellar ataxia (staggering gait and imbalance) may be the main clinical feature. Cognitive development ranging from severe intellectual deficit to normal. Molecular genetic examination may show oculomotor apraxia. In some cases, a large head, prominent forehead, high rounded ears, ptosis (occasionally), an upturned nose with a wide mouth (which tends to have an oval shape and a wide opening), and finaly, in and rhythm abnormalities. The disease is associated with polydactyly. The syndrome is genetically heterogeneous, with at least 10 genes identified: *AHI1* (6q23), *NPHP1* (2q13), *CEP290* (12q21), *CC2D2A* (4p15), *CC2D2B* (4p15), *CC2D2C* (4p15), *CC2D2D* (4p15), *CC2D2E* (4p15), *CC2D2F* (4p15), *CC2D2G* (4p15), *CC2D2H* (4p15), *CC2D2I* (4p15), *CC2D2J* (4p15), *CC2D2K* (4p15), *CC2D2L* (4p15), *CC2D2M* (4p15), *CC2D2N* (4p15), *CC2D2O* (4p15), *CC2D2P* (4p15), *CC2D2Q* (4p15), *CC2D2R* (4p15), *CC2D2S* (4p15), *CC2D2T* (4p15), *CC2D2U* (4p15), *CC2D2V* (4p15), *CC2D2W* (4p15), *CC2D2X* (4p15), *CC2D2Y* (4p15), *CC2D2Z* (4p15), *CC2D2AA* (4p15), *CC2D2AB* (4p15), *CC2D2AC* (4p15), *CC2D2AD* (4p15), *CC2D2AE* (4p15), *CC2D2AF* (4p15), *CC2D2AG* (4p15), *CC2D2AH* (4p15), *CC2D2AI* (4p15), *CC2D2AJ* (4p15), *CC2D2AK* (4p15), *CC2D2AL* (4p15), *CC2D2AM* (4p15), *CC2D2AN* (4p15), *CC2D2AO* (4p15), *CC2D2AP* (4p15), *CC2D2AQ* (4p15), *CC2D2AR* (4p15), *CC2D2AS* (4p15), *CC2D2AT* (4p15), *CC2D2AU* (4p15), *CC2D2AV* (4p15), *CC2D2AW* (4p15), *CC2D2AX* (4p15), *CC2D2AY* (4p15), *CC2D2AZ* (4p15), *CC2D2BA* (4p15), *CC2D2BB* (4p15), *CC2D2BC* (4p15), *CC2D2BD* (4p15), *CC2D2BE* (4p15), *CC2D2BF* (4p15), *CC2D2BG* (4p15), *CC2D2BH* (4p15), *CC2D2BI* (4p15), *CC2D2BJ* (4p15), *CC2D2BK* (4p15), *CC2D2BL* (4p15), *CC2D2BM* (4p15), *CC2D2BN* (4p15), *CC2D2BO* (4p15), *CC2D2BP* (4p15), *CC2D2BQ* (4p15), *CC2D2BR* (4p15), *CC2D2BS* (4p15), *CC2D2BT* (4p15), *CC2D2BU* (4p15), *CC2D2BV* (4p15), *CC2D2BW* (4p15), *CC2D2BX* (4p15), *CC2D2BY* (4p15), *CC2D2BZ* (4p15), *CC2D2CA* (4p15), *CC2D2CB* (4p15), *CC2D2CC* (4p15), *CC2D2CD* (4p15), *CC2D2CE* (4p15), *CC2D2CF* (4p15), *CC2D2CG* (4p15), *CC2D2CH* (4p15), *CC2D2CI* (4p15), *CC2D2CJ* (4p15), *CC2D2CK* (4p15), *CC2D2CL* (4p15), *CC2D2CM* (4p15), *CC2D2CN* (4p15), *CC2D2CO* (4p15), *CC2D2CP* (4p15), *CC2D2CQ* (4p15), *CC2D2CR* (4p15), *CC2D2CS* (4p15), *CC2D2CT* (4p15), *CC2D2CU* (4p15), *CC2D2CV* (4p15), *CC2D2CW* (4p15), *CC2D2CX* (4p15), *CC2D2CY* (4p15), *CC2D2CZ* (4p15), *CC2D2DA* (4p15), *CC2D2DB* (4p15), *CC2D2DC* (4p15), *CC2D2DD* (4p15), *CC2D2DE* (4p15), *CC2D2DF* (4p15), *CC2D2DG* (4p15), *CC2D2DH* (4p15), *CC2D2DI* (4p15), *CC2D2DJ* (4p15), *CC2D2DK* (4p15), *CC2D2DL* (4p15), *CC2D2DM* (4p15), *CC2D2DN* (4p15), *CC2D2DO* (4p15), *CC2D2DP* (4p15), *CC2D2DQ* (4p15), *CC2D2DR* (4p15), *CC2D2DS* (4p15), *CC2D2DT* (4p15), *CC2D2DU* (4p15), *CC2D2DV* (4p15), *CC2D2DW* (4p15), *CC2D2DX* (4p15), *CC2D2DY* (4p15), *CC2D2DZ* (4p15), *CC2D2EA* (4p15), *CC2D2EB* (4p15), *CC2D2EC* (4p15), *CC2D2ED* (4p15), *CC2D2EE* (4p15), *CC2D2EF* (4p15), *CC2D2EG* (4p15), *CC2D2EH* (4p15), *CC2D2EI* (4p15), *CC2D2EJ* (4p15), *CC2D2EK* (4p15), *CC2D2EL* (4p15), *CC2D2EM* (4p15), *CC2D2EN* (4p15), *CC2D2EO* (4p15), *CC2D2EP* (4p15), *CC2D2EQ* (4p15), *CC2D2ER* (4p15), *CC2D2ES* (4p15), *CC2D2ET* (4p15), *CC2D2EU* (4p15), *CC2D2EV* (4p15), *CC2D2EW* (4p15), *CC2D2EX* (4p15), *CC2D2EY* (4p15), *CC2D2EZ* (4p15), *CC2D2FA* (4p15), *CC2D2FB* (4p15), *CC2D2FC* (4p15), *CC2D2FD* (4p15), *CC2D2FE* (4p15), *CC2D2FF* (4p15), *CC2D2FG* (4p15), *CC2D2FH* (4p15), *CC2D2FI* (4p15), *CC2D2FJ* (4p15), *CC2D2FK* (4p15), *CC2D2FL* (4p15), *CC2D2FM* (4p15), *CC2D2FN* (4p15), *CC2D2FO* (4p15), *CC2D2FP* (4p15), *CC2D2FQ* (4p15), *CC2D2FR* (4p15), *CC2D2FS* (4p15),

3.5. Enciclopedia di Orphanet

Sul sito di Orphanet è possibile consultare due diverse enciclopedie: una per i professionisti della salute e un'altra per il grande pubblico.

3.5.1. ENCICLOPEDIA PER I PROFESSIONISTI DELLA SALUTE

- **Descrizione delle malattie**

Le descrizioni delle malattie di Orphanet sono dei testi unici, scritti originariamente in inglese dal team editoriale di Parigi e revisionati da un esperto contattato dal team. L'esperto può decidere se debbano essere ricercate ulteriori informazioni non ancora presenti all'interno del database (annotazioni sui dati epidemiologici, sui segni clinici, sulle conseguenze funzionali della malattia, sui geni, ecc.) o se debbano essere validate le informazioni già esistenti. A dicembre 2012, le descrizioni delle malattie si dividevano nelle seguenti sezioni: Definizione della malattia – Epidemiologia – Descrizione clinica – Eziologia – Metodi diagnostici – Diagnosi differenziale – Diagnosi prenatale (se pertinente) – Consulenza genetica (se pertinente) – Presa in carico e trattamento – Prognosi.

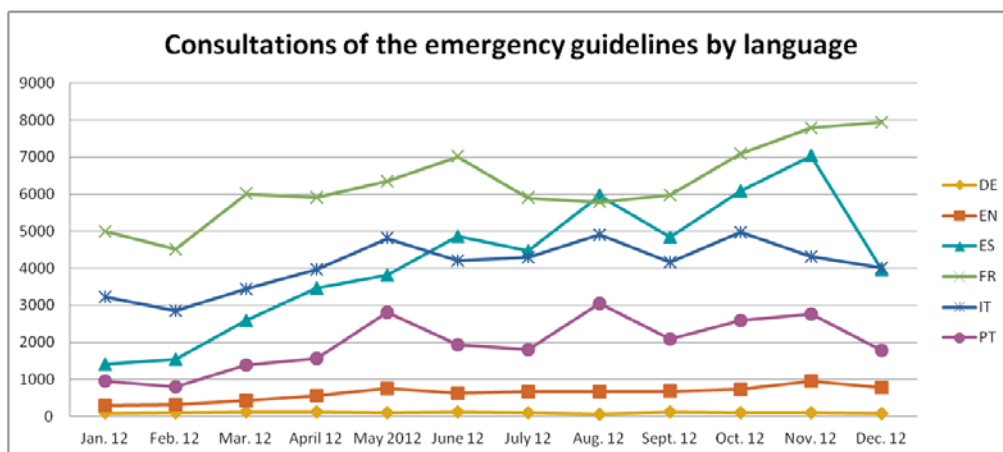
I testi sono tradotti sistematicamente nelle altre cinque lingue (francese, italiano, spagnolo, tedesco e portoghese). Inoltre, al 31 dicembre 2012, erano disponibili 100 descrizioni in finlandese e polacco.

- **Articoli di genetica pratica**

Questi articoli sono corelati da Orphanet e dall'*European Journal of Human Genetics* (EJHG), la rivista ufficiale della Società Europea di Genetica Umana. Gli articoli ad accesso libero sono pubblicati sull'EJHG (Nature Publishing Group) e accessibili da Orphanet.

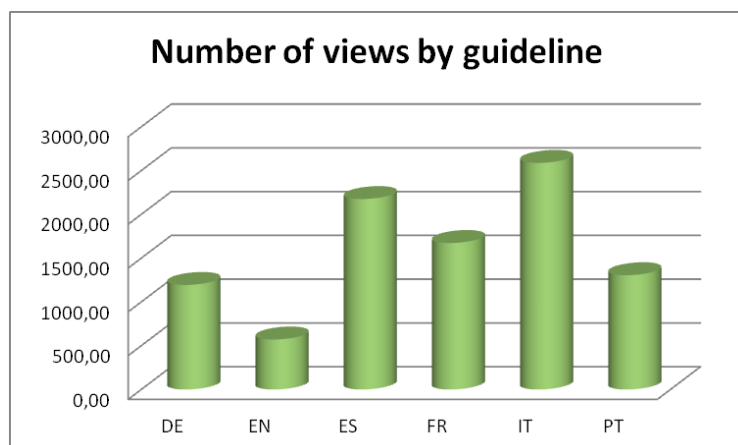
- **Linee guida di emergenza di Orphanet**

Queste linee guida sono destinate ai professionisti della salute che operano nei pronto soccorso (con una sezione specifica a loro dedicata) e nei reparti di medicina di urgenza. Queste linee guida pratiche sono state elaborate in collaborazione con i centri di riferimento francesi e le associazioni di pazienti e sottoposte a peer-review da parte di esperti in medicina di emergenza, appartenenti alle più affermate società scientifiche: sono al momento disponibili in francese 45 linee guida di emergenza. È in corso la traduzione nelle altre cinque lingue (inglese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo). Attualmente sono disponibili online 13 linee guida in inglese, 23 in spagnolo, 19 in italiano, 18 in portoghese e una in tedesco. Sono state pubblicate 31 nuove linee guida rispetto al 2011.



Consultazione delle linee guida di emergenza per lingua nel 2012

Nel 2012 le linee guida sono state visualizzate oltre 200.000 volte: rispetto al 2011, durante il quale sono state visualizzate 67.000 volte, si è verificato in un anno un incremento del 200%. Quest'aumento generalizzato è dovuto alla traduzione della sezione nelle diverse lingue.



Lingua	Numero di linee guida
Tedesco	1
Inglese	13
Spagnolo	23
Francese	45
Italiano	19
Portoghese	18

Numero di visualizzazioni per lingua e per linee guida

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

3.5.2. LINK A RISORSE ESTERNE

Al fine di aumentare il numero di articoli di revisione disponibili online e per diffondere quegli articoli che soddisfano i criteri di qualità stabiliti da Orphanet, il team editoriale si occupa inoltre

dell'identificazione degli articoli pubblicabili sul sito realizzati da altre riviste o società scientifiche. Viene richiesta un'autorizzazione al detentore del copyright per ottenere l'accesso all'intero testo.

Sono disponibili tre diverse risorse esterne accessibili dal sito web di Orphanet:

- **Articoli di revisione**

Gli articoli di revisione di buona qualità pubblicati su riviste soggette a peer-reviewing possono essere linkati a una malattia e pubblicati sul sito web di Orphanet previa autorizzazione del detentore del copyright. Al 31 dicembre 2012, erano disponibili sul sito web 5 articoli di revisione (fatta esclusione per quelli pubblicati nell'Orphanet Journal of Rare Diseases).

- **Articoli di genetica clinica**

Si tratta di descrizioni delle malattie soggette a peer-reviewing, che si focalizzano sugli aspetti genetici implicati nella diagnosi, sulla presa in carico, e sulla consulenza genetica per i pazienti e le loro famiglie con malattie ereditarie specifiche.

Questi articoli di revisione possono essere linkati a una malattia o visualizzati sul sito web di Orphanet previa autorizzazione dei detentori del copyright. Al 31 dicembre 2012, la raccolta di articoli di revisione di genetica clinica comprendeva 547 articoli tratti da GeneReviews.

- **Linee guida di buona pratica**

Queste linee guida sono raccomandazioni per la presa in carico dei pazienti redatte da enti ufficiali. Sono presenti due tipi di linee guida di buona pratica: le linee guida per l'anestesia e le linee guida di pratica clinica. Sono entrambe redatte da società scientifiche e pubblicate sia su riviste che sui siti web delle società scientifiche o agenzie sanitarie. È stata sviluppata una procedura di valutazione per recensire le linee guida e linkare solamente le migliori. Queste linee guida possono essere linkate a una malattia e visualizzate sul sito web di Orphanet con il permesso del detentore del copyright. Al 31 dicembre 2012, erano disponibili 112 linee guida di buona pratica.

- **Indicazioni per i test genetici**

Questa raccolta comprende raccomandazioni sintetiche redatte al fine di diffondere la buona pratica per i test genetici. Comprendono le Gene Card (pubblicate sull'European Journal of Human Genetics) e le schede dell'APGNM (Association nationale des praticiens en génétique médicale). Al 31 dicembre 2012, erano disponibili sul sito 138 raccomandazioni.

3.5.3. ENCICLOPEDIA PER IL GRANDE PUBBLICO

L'enciclopedia per il grande pubblico era in origine un progetto francese, il cui scopo era quello di fornire ai pazienti e ai loro familiari informazioni aggiornate, attendibili e complete sulle malattie che li riguardano. Nel 2012 è stata avviata la sua traduzione in spagnolo.

Attualmente vengono selezionati per la pubblicazione dei testi a carattere generale destinati al grande pubblico, prodotti esternamente da centri di expertise o da associazioni di pazienti (realizzati secondo i dettami di una procedura affidabile) in qualsiasi altra lingua e, se viene rilasciata l'autorizzazione, i testi sono pubblicati sul sito di Orphanet.

Al 31 dicembre 2012, erano online 123 testi in francese. I documenti dell'enciclopedia sono stati scaricati più di 382.000 volte al mese, con più di 4 milioni di download nel 2012.

3.6. Elenco dei servizi specialistici di Orphanet

Orphanet fornisce un elenco di:

- Centri di expertise
- Laboratori di diagnosi
- Associazioni di pazienti
- Sperimentazioni cliniche
- Registri di pazienti
- Registri di mutazione
- Biobanche
- Progetti di ricerca in corso

I dati raccolti da fonti non ufficiali vengono sottoposti a una validazione preliminare, che è definita da ciascun paese, per garantire la rilevanza dei dati per la comunità delle malattie rare.

Per le fonti ufficiali, non è necessaria alcuna validazione preliminare.

L'obiettivo di questo processo multifase è quello di generare dati di elevata qualità e accuratezza: completi, validi, coerenti, omogenei con gli altri dati del database e unici. Sono state introdotte delle nuove procedure per consentire il follow-up del processo di validazione. In ciascun paese, vi è una validazione antecedente la pubblicazione dei dati, che deve conformarsi alle regole stabilite a livello nazionale in concerto con le autorità sanitarie. Una seconda fase di validazione viene eseguita centralmente a cadenza mensile in base a criteri di rilevanza per il progetto, di coerenza con i dati degli altri paesi e di corretta indicizzazione con i sistemi di classificazione delle malattie. E una terza fase di controllo della qualità è effettuata sui dati pubblicati online a seguito di una procedura definita a livello nazionale.

Una volta che l'informazione è conforme agli standard di qualità di Orphanet, è pubblicata online. Piccole modifiche sono sempre possibili.

I dati pubblicati sono verificati e aggiornati regolarmente (almeno una volta l'anno).

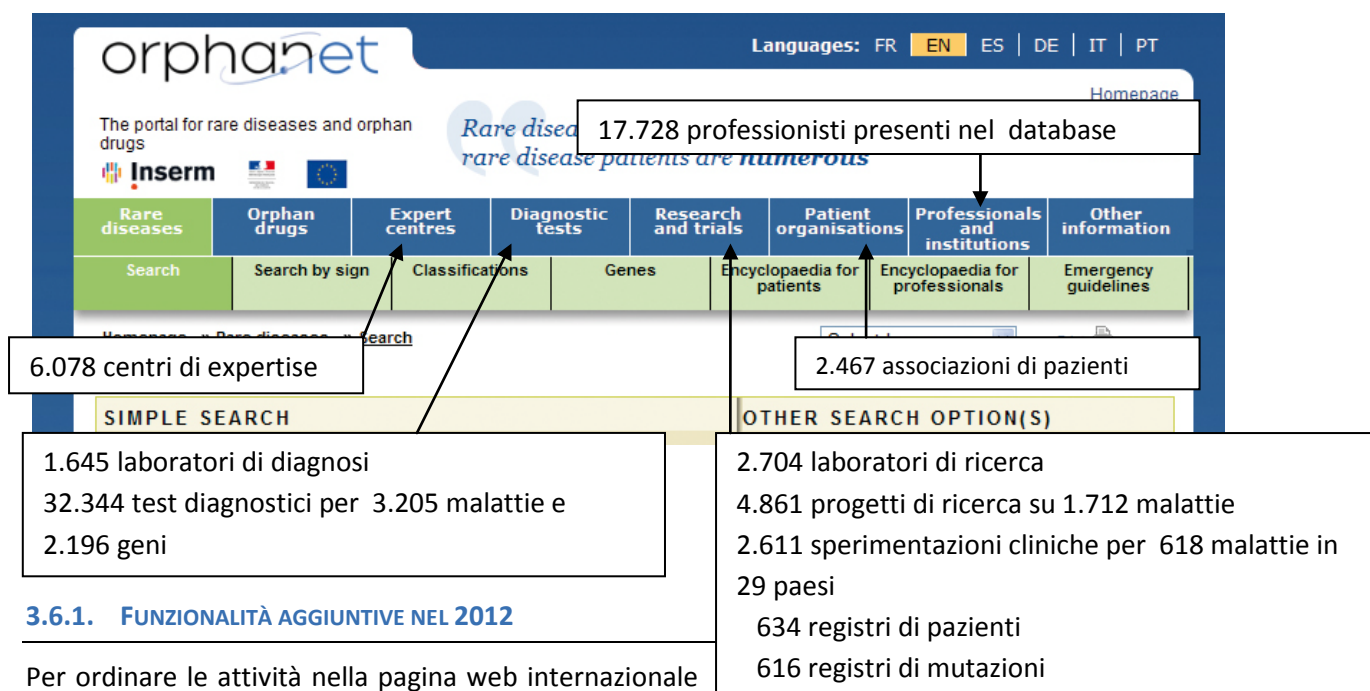
I 37 paesi in cui Orphanet raccoglie i dati sono i seguenti:

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

La raccolta dei dati e/o gli aggiornamenti annuali sono gestiti dai team a livello nazionale, quando dispongono di fondi sufficienti per un professionista dedicato, o dal team coordinatore per conto del team nazionale di Orphanet.

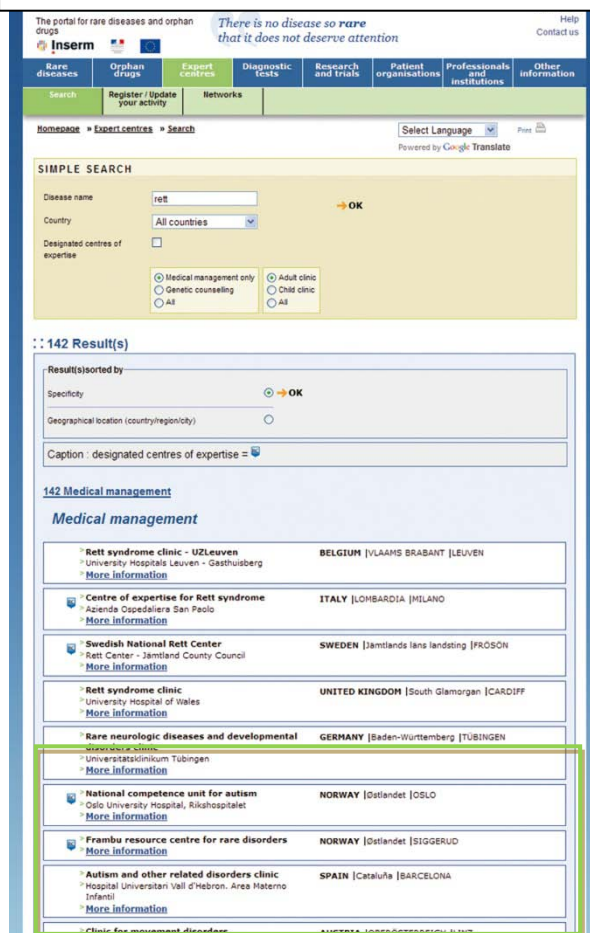
Nel 2012, i paesi che, a livello nazionale, gestivano sia la raccolta di dati e gli aggiornamenti erano: Austria, Belgio, Canada-Quebec, Finlandia, Francia, Germania, Irlanda, Italia, Paesi Bassi, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Spagna e Svizzera.

L'elenco delle risorse specialistiche nei 37 paesi, a livello mondiale, comprende i seguenti dati:



3.6.1. FUNZIONALITÀ AGGIUNTIVE NEL 2012

Per ordinare le attività nella pagina web internazionale di Orphanet, è stato sviluppato un nuovo strumento, l'"ordinamento per specificità" (contrassegnato dal riquadro rosso nella schermata che segue), con cui ordinare le risorse specialistiche (centri di expertise, ricerca e sperimentazioni, registri e associazioni di pazienti) per specificità e visualizzare le attività specificamente legate alla malattia (indicate dal riquadro blu nella schermata) e mostrare separatamente le attività che sono collegate ai livelli superiori e inferiori della classificazione (indicati dal riquadro verde). Questa funzionalità è di default per tutte le attività, ad eccezione dei test diagnostici che vengono ordinati in base alla gestione della qualità. È sempre disponibile, come criterio di ricerca opzionale, il precedente ordinamento per collocazione geografica.



3.6.2. GESTIONE DELLA QUALITÀ DEI LABORATORI DI DIAGNOSI

I laboratori di diagnosi elencati in Orphanet sono quelli che offrono test per la diagnosi di una malattia rara o di un gruppo di malattie rare e quelli che effettuano test genetici indipendentemente dalla prevalenza della malattia. Questi laboratori di diagnosi devono essere accreditati e questo comporta una procedura attraverso la quale un ente ufficiale riconosce formalmente che un ente o una persona è competente a svolgere un compito specifico (ISO 9000, 2000 Sistemi di gestione della qualità - fondamenti e vocabolario). Le informazioni sull'accreditamento dei laboratori di diagnosi sono validate da EuroGentest e da esperti del settore.

Inoltre, i laboratori di diagnosi possono sottoporsi ad una valutazione esterna di qualità (VEQ), in base al quale un insieme di reagenti e tecniche vengono valutate da una fonte esterna e i risultati del laboratorio che effettua i test sono confrontati con quelli di un laboratorio di riferimento approvato (OMS). Permette ai laboratori di confrontare le proprie prestazioni per un singolo test o una tecnica con quelle di altri laboratori.

Le informazioni sulla partecipazione alle VEQ sono fornite annualmente da CF Network, CEQA ed EMQN, con il consenso dei laboratori interessati. Per gli altri provider di VEQ, le informazioni sono validate, a partire da dicembre 2012, direttamente da Orphanet, successivamente alla ricezione di un certificato di partecipazione alla VEQ. In mancanza di tale certificato, le informazioni presenti sul sito di Orphanet saranno considerate "non validate" e contrassegnate dal segno [!].

3.7. Elenco dei farmaci orfani di Orphanet

L'elenco dei farmaci orfani comprende tutte quelle sostanze che hanno ottenuto una designazione orfana per una malattia considerata rara in Europa, indipendentemente dal fatto che essi siano stati ulteriormente sviluppati per diventare dei farmaci con autorizzazione all'immissione in commercio (AIC) o meno. Il database di Orphanet comprende anche farmaci sprovvisti di designazione orfana, purché abbiano ottenuto l'autorizzazione all'immissione in commercio rilasciata dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA - procedura centralizzata) con un'indicazione specifica per una malattia rara. Alcuni farmaci (sostanza e/o denominazione commerciale) sono inclusi nel database in quanto testati in una sperimentazione clinica condotta su una malattia rara, anche se non hanno uno status normativo.

I farmaci con uno status regolatorio in Europa sono identificati grazie ai rapporti emessi dai due Comitati dell'EMA: il COMP (Comitato per i medicinali orfani) e il CHMP (Comitato per i medicinali per uso umano).

I farmaci orfani sono pubblicati sul sito di Orphanet nella sezione Farmaci Orfani. Ogni tre mesi vengono pubblicate informazioni specifiche sull'argomento nei Quaderni di Orphanet.

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

- 1.090 sostanze legate a più di 1.280 designazioni orfane (UE e USA)
- 144 autorizzazioni all'immissione in commercio europee (di cui 68 in seguito a designazione orfana e 76 senza precedente designazione orfana)
- Più di 150 autorizzazioni all'immissione in commercio statunitensi
- Queste sostanze hanno una designazione/indicazione per più di 550 malattie rare

3.8. Orphadata

Con l'aumento della notorietà di Orphanet in qualità di fonte di riferimento per la ricerca delle informazioni sulle malattie rare, sono pervenute un numero crescente di richieste di dati. Il servizio Orphadata.org (www.orphadata.org) è stato creato per andare incontro alle richieste di estrazione massiva di dati. Orphadata ha lo scopo di contribuire ad accelerare la R&S e facilitare il processo di adozione universale della nomenclatura di Orphanet.

Da giugno 2011 è direttamente accessibile su Orphadata la totalità dei dataset di Orphanet in un formato riutilizzabile.

Orphadata è stato sviluppato all'interno del progetto Rare Diseases Portal finanziato dalla DG Ricerca e Innovazione (RTD) e dal contratto della Joint Action europea di Orphanet finanziato da DG Sanco. I dataset rappresentano un'estrazione parziale dei dati contenuti in Orphanet e sono aggiornati mensilmente. Liberamente accessibili in sei lingue (inglese, francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo), i dataset di Orphadata comprendono:

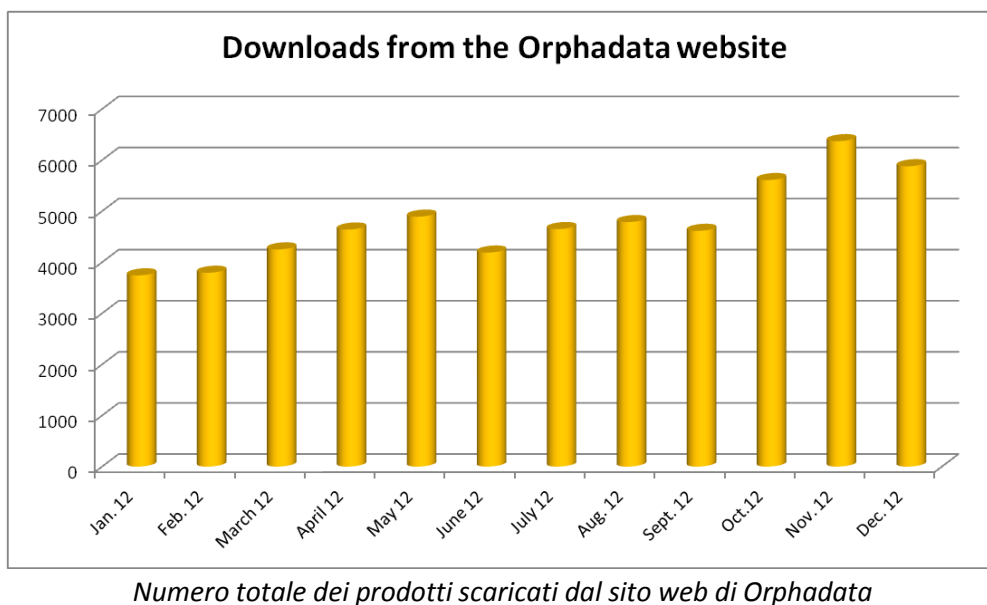
Prodotti a libero accesso su Orphadata:

1. Malattie e riferimenti incrociati
2. Dati epidemiologici
3. Classificazioni di Orphanet
4. Malattie e relativi segni clinici
5. Thesaurus dei segni clinici
6. Malattie e relativi geni correlati

Sono disponibili anche altri prodotti come gli abstract delle malattie, le associazioni di pazienti, i centri di expertise, i farmaci orfani, i laboratori di diagnosi e le attività di ricerca. Questo tipo di dati è accessibile gratuitamente (per fini accademici) o a pagamento (per le industrie) dopo la firma di un Accordo per il Trasferimento di Materiale (ATM).

In Orphadata è disponibile un manuale per gli utenti, che definisce e descrive gli elementi all'interno dei dataset.

Da gennaio 2012, i prodotti di Orphadata sono stati scaricati più di 57.000 volte, con una media di 4.800 volte al mese.



3.9. Quaderni di Orphanet

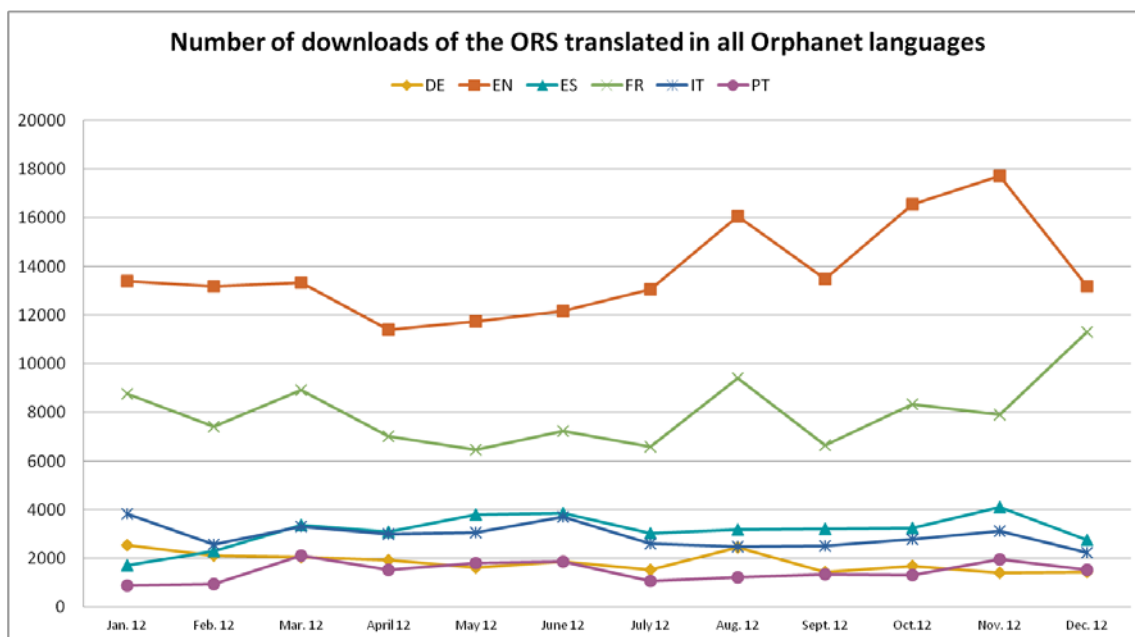
I Quaderni di Orphanet sono una serie di relazioni che forniscono dati esaurienti su diversi argomenti rilevanti per tutte le malattie rare. Nuove relazioni sono regolarmente pubblicate online e aggiornate periodicamente. Queste relazioni sono pubblicate in formato PDF e sono accessibili dall'home page e da qualsiasi pagina del sito web.

I Quaderni di Orphanet disponibili nel 2012 erano:

- L'elenco delle malattie rare (in inglese e francese)
- La prevalenza o il numero dei casi pubblicati, elencati in ordine alfabetico (nelle sei lingue del sito web: inglese, francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo)
- Le malattie elencate per prevalenza decrescente o numero di casi pubblicati (nelle sei lingue)
- I registri di pazienti in Europa (in inglese)
- I progetti di ricerca e i network clinici in Europa (in inglese)
- Gli elenchi dei farmaci orfani in Europa (nelle sei lingue)
- Le relazioni delle attività di Orphanet (in inglese, francese, italiano, spagnolo e polacco)
- Il questionario di gradimento per gli utenti di Orphanet (in inglese)
- Il questionario di gradimento per i lettori di OrphaNews Europe (in inglese)

Le versioni aggiornate di queste relazioni sono pubblicizzate in OrphaNews Europe.

È stato riscontrato un ingente download dei "Quaderni di Orphanet": nel 2012, sono stati consultati più di 810.000 volte, con un aumento del 15% rispetto al 2011 (circa 710.000 download).



Numero di download dei “Quaderni di Orphanet” tradotti nelle lingue di Orphanet

Il confronto del numero di download tra le diverse lingue ha mostrato che la raccolta è consultata maggiormente in francese e in inglese.

3.10. Newsletter di Orphanet

L'aggiornamento del database si basa sulla consultazione della letteratura e i continui sviluppi sul tema delle malattie rare e dei farmaci orfani sono divulgati in una newsletter elettronica bimensile, OrphaNews, a cui è possibile registrarsi gratuitamente. OrphaNews presenta una rassegna di notizie scientifiche e politiche sulle malattie rare e sui farmaci orfani, nonché sullo stato di avanzamento dei lavori in Francia e in Europa. È lo strumento di comunicazione tra Orphanet e l'intera comunità scientifica.



OrphaNews Europe è la versione inglese della newsletter bimensile e conta 14.500 utenti registrati. È la newsletter ufficiale del Comitato di esperti dell'Unione Europea sulle malattie rare (EUCERD). Inoltre, OrphaNews è disponibile anche in francese (OrphaNews France, 8.500 utenti registrati), e da dicembre 2011 in italiano (OrphaNews Italia, 2.500 utenti registrati).

3.10.1. FUNZIONALITÀ AGGIUNTIVE DELLA NEWSLETTER NEL 2012

Per risolvere il problema della dispersione di informazioni e per rispondere alle esigenze specifiche delle diverse parti interessate, sono attualmente disponibili sul sito web di OrphaNews Europe le API di Google Web Search (riquadro rosso nella schermata che segue). Si tratta di un motore di ricerca

semplice e dinamico che consente di visualizzare i risultati di ricerca per le pagine web su OrphaNews e permette il semplice reperimento di articoli dagli archivi della newsletter.

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)

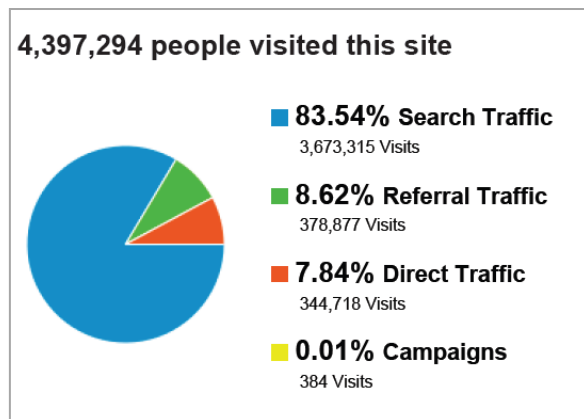
L'*Orphanet Journal of Rare Diseases* è una rivista online ad accesso libero, che si occupa di tutti gli aspetti relativi alle malattie rare e ai farmaci orfani. La rivista pubblica articoli di elevata qualità su malattie rare specifiche. Inoltre, possono essere pubblicati articoli relativi alle relazioni finali delle sperimentazioni cliniche, positive o negative, e articoli su questioni di salute pubblica legate al campo delle malattie rare e dei farmaci orfani. L'OJRD è stato incluso in Medline alla fine del suo primo anno di vita (2006) ed è stato selezionato da Thompson Scientific dopo soli due anni di pubblicazione. Attualmente, il suo impact factor è di 5,07. Nel 2012, sono stati sottoposti alla rivista per la pubblicazione 285 articoli mentre, nel 2011, gli articoli erano 237. Nel 2012, di questi 285 solo 103 sono stati accettati per la pubblicazione.

4. Utenti

4.1. Indicizzazione attraverso i motori di ricerca

La rilevanza del sito www.orpha.net può essere valutata attraverso il numero di risultati ottenuti cercando il nome del sito in Google, ovvero 1.230.000 risultati.

L'accesso al sito di Orphanet avviene prevalentemente attraverso i motori di ricerca (l'83,6% delle visite, secondo Google Analytics: di cui il 95,1% attraverso Google). L'8,6% degli utenti si collega al sito attraverso altri siti, mentre il resto delle visite avviene mediante l'accesso diretto al sito (tramite i preferiti nel 7,8% dei casi).



Distribuzione delle sorgenti di traffico

(Fonte: Google Analytics, dal primo gennaio 2012 al 31 dicembre 2012)

La ricchezza del sito fa sì che, nella stragrande maggioranza delle visite, la ricerca avvenga attraverso una vasta gamma di parole chiave molto diversificate (piuttosto che attraverso determinate parole chiavi prevalenti). La parola chiave usata più frequentemente per accedere al nostro sito è “Orphanet” (5,1% delle visite). L’indicizzazione è effettuata attraverso parole chiave coda lunga : l’accesso al sito è garantito da più di 958.500 parole chiave diverse che generano il traffico al sito.

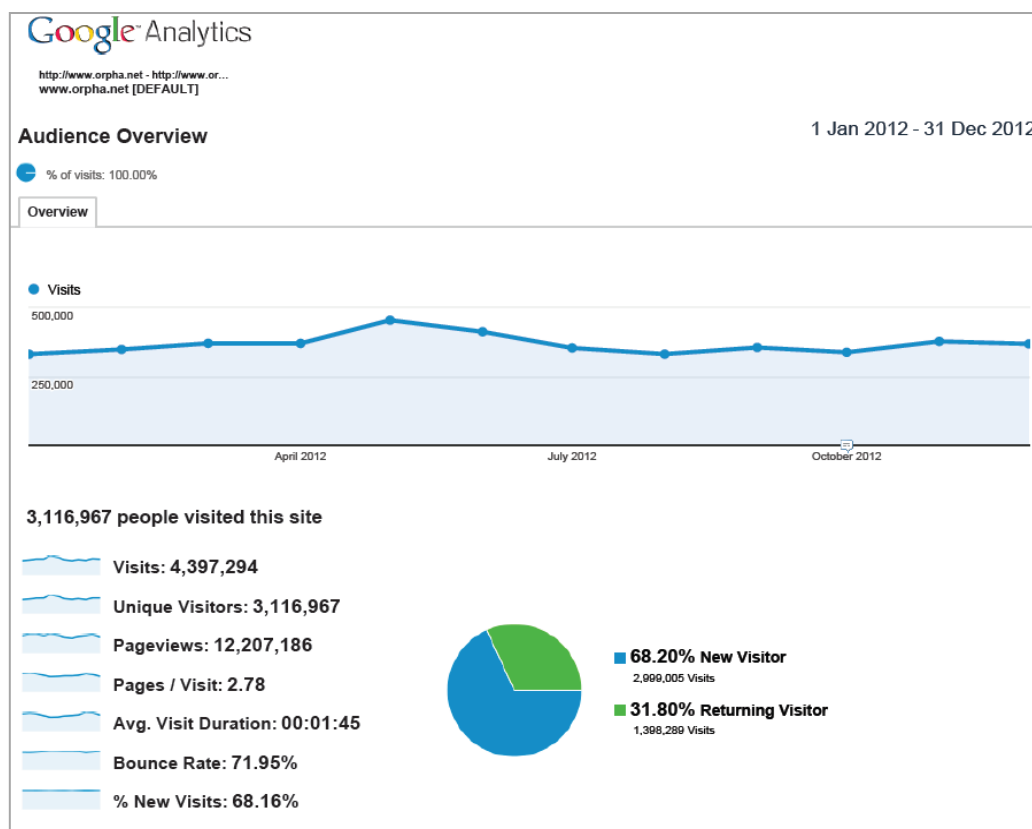
Da novembre 2009 Google Analytics permette di tracciare le visite degli utenti da dispositivi mobili (smartphone, tablet). Nel 2012 questo tipo di visite ha rappresentato il 12% del totale, con 525.769 visite. Nel 2011 erano solo il 4,96% (173.692 visite).

4.2. Utenza del sito

Nel 2012, sono state visualizzate più di 12,2 milioni di pagine, con una media al giorno di 33.350 pagine. La cifra è aumentata rispetto all’anno precedente dell’8% (11.254.243 pagine visualizzate nel 2011).

Lo strumento Google Analytics non stima l’accesso diretto ai documenti PDF. Ciò nonostante, l’accesso ai PDF rappresenta una modalità di accesso al sito che genera un volume consistente di visite: ogni mese, sono consultati 850.000 documenti PDF sul sito di Orphanet. Nel 2012 è stato stimato il download di 10.000.000 documenti, una cifra che non si discosta molto da quella stimata nel 2011 (10.500.000).

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



Visite al sito web di Orphanet nel 2012

(Fonte: Google Analytics, dal primo gennaio 2012 al 31 dicembre 2012)

4.3. Tipo di utenti e modalità di uso

Questionario di gradimento di Orphanet da parte degli utenti 2012

Nel mese di dicembre 2012 è stato svolto un sondaggio online. La soddisfazione degli utenti del portale è stata valutata chiedendo loro di rispondere a un questionario, sino al raggiungimento di un migliaio di risposte per ogni lingua.

Orphanet ha utilizzato sempre la stessa metodologia negli ultimi 10 anni.

I risultati che seguono sono relativi ai questionari compilati in inglese.

DOMANDA 1

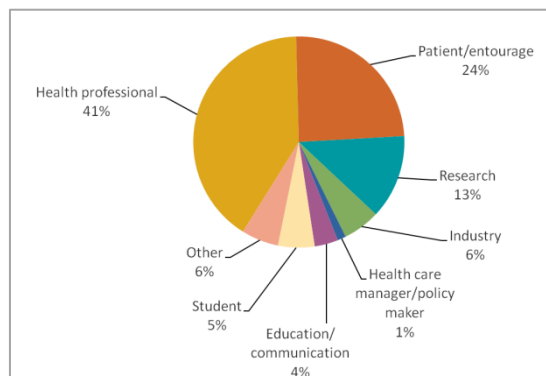
OGGI STAI CONSULTANDO IL SITO DI ORPHANET IN QUALITÀ DI... SI PREGA DI SELEZIONARE UNA CATEGORIA.

Questa domanda mirava a determinare il profilo degli utenti di Orphanet.

Sono state proposte sette categorie (professionista della salute, pazienti/familiari/amici, ricercatore, rappresentante dell'industria, dirigente/decisore politico nel campo sanitario e, per la prima volta, studenti) e un campo di testo vuoto da completare, per le altre tipologie di utenti. Era possibile una sola risposta.

La seguente tabella mostra la distribuzione degli utenti all'interno di queste categorie:

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Professionista della salute	40,7%	407
Paziente/familiare/amico	24,5%	245
Ricerca	12,9%	129
Industria	5,7%	57
Dirigente/decisore politico nel campo sanitario	1,3%	13
Formazione/comunicazione	3,6%	36
Studente	5,6%	56
Altro	5,7%	57
Risposte alla domanda		1000



La categoria con più rappresentanti è quella dei professionisti della salute (41%). La seconda categoria più rappresentata è costituita dai pazienti, dai loro familiari e amici (comprese le associazioni di pazienti, le federazioni e i gruppi di sostegno) con il 24% delle risposte. Questi risultati non differiscono di molto dai dati del 2011 per quanto riguarda la categoria dei pazienti, mentre la categoria dei professionisti della salute è diminuita di 10 punti, probabilmente come conseguenza della creazione della categoria degli studenti.

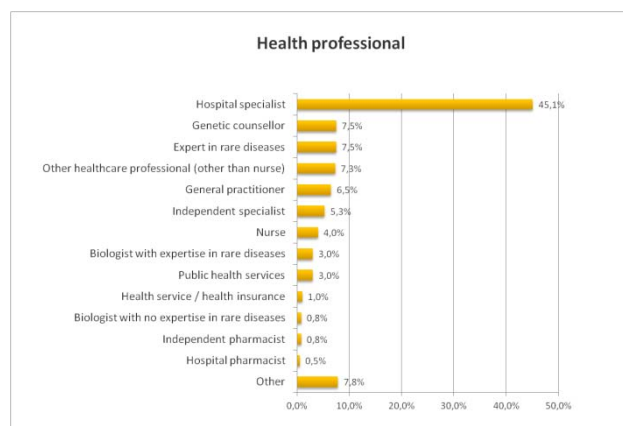
Tra gli utenti della categoria "Altro", vi erano diversi professionisti della salute, avvocati, traduttori di testi medici ed esperti in codifica clinica ma, in larga parte (28), si trattava di pazienti o parenti di pazienti.

Per ogni categoria, è stato richiesto agli utenti di specificare la sottocategoria specifica.

Professionisti della salute (n = 399):

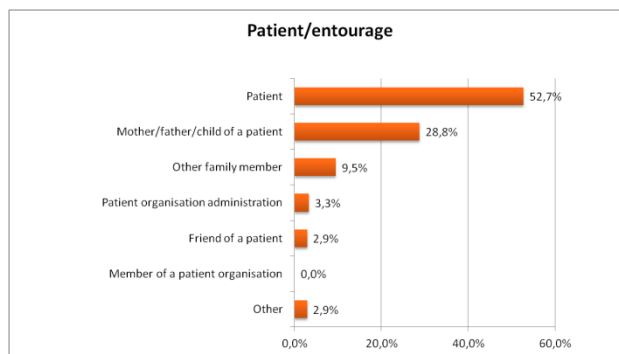
Gli specialisti ospedalieri rappresentano di gran lunga la sottocategoria più numerosa (45%). Complessivamente, nel 57% dei casi, si tratta di specialisti. Gli operatori sanitari (infermieri e altro) rappresentano oltre l'11% dei professionisti della salute, i genetisti clinici il 7,5%, i medici di base il 6,5%.

Nella categoria "Altro", in un terzo dei casi, gli utenti si sono definiti genetisti clinici o medici.

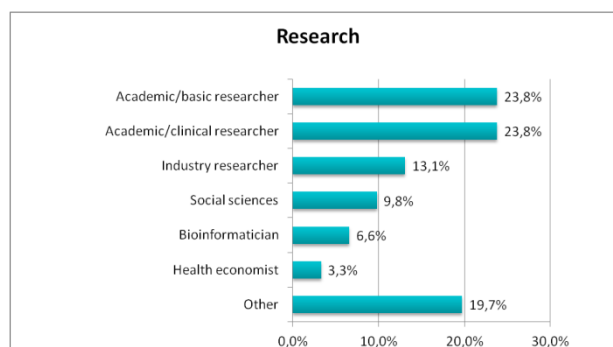


Paziente/familiare/amico (n = 243):

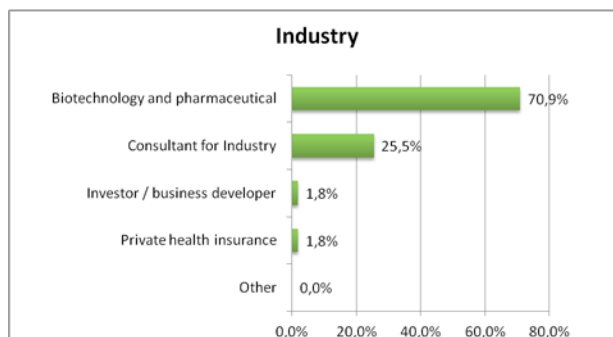
Per la maggior parte, le persone che hanno selezionato questa categoria sono pazienti (52%). In oltre il 38% dei casi, sono familiari di un paziente affetto da malattia rara.

**Ricerca (n = 122):**

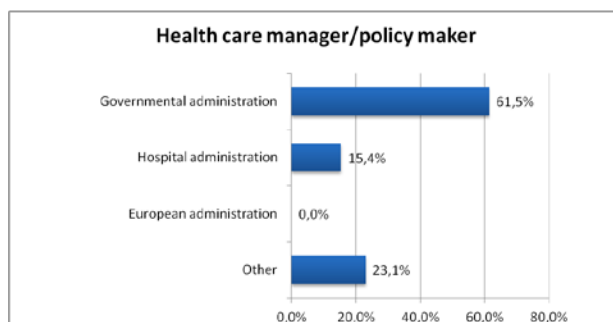
I ricercatori universitari rappresentano il 48% degli utenti della categoria "Ricerca" e si dividono equamente tra ricerca di base e clinica. La categoria "Scienze sociali" di recente creazione riunisce il 10% dei ricercatori, a sottolineare l'emergere di questo dominio nel campo delle malattie rare.

**Industria (n = 55):**

Oltre il 70% degli utenti appartenenti a questa categoria lavora nel settore delle biotecnologie o dell'industria farmaceutica. Gli altri sono per lo più consulenti per l'industria (25,5%).

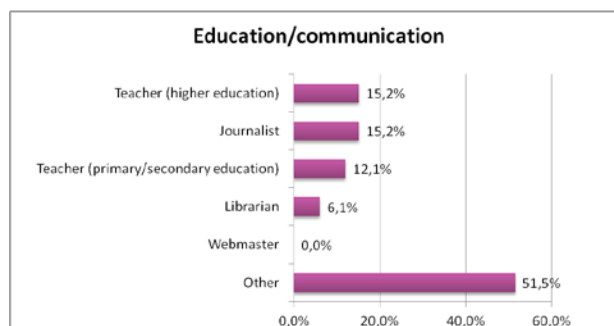
**Dirigente/decisore politico nel campo sanitario (n = 13):**

In questa categoria, 8 individui lavoravano nella pubblica amministrazione (61%) e 2 nell'amministrazione ospedaliera (15%).



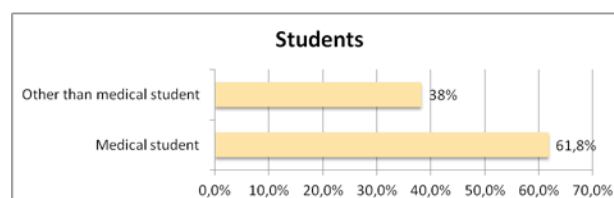
Formazione/comunicazione (n = 33):

I formatori rappresentano il 27% di questa categoria e i giornalisti il 15%. Nella categoria "Altro", vi sono diversi studenti, insegnanti e scrittori scientifici.



Studenti (n = 55):

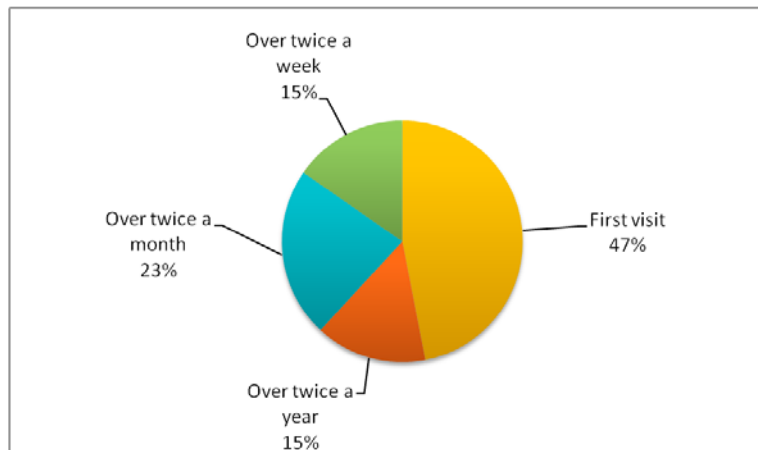
Gli studenti di medicina rappresentano il 62% del totale. Gli altri studenti studiano principalmente biologia, ma anche biotecnologie, bioinformatica, farmacia o infermeristica.



DOMANDA 2

QUANTO SPESSO VISITI ORPHANET?

In circa il 38% dei casi, i soggetti che si sono sottoposti al sondaggio erano visitatori regolari mentre, nel 47%, visitavano Orphanet per la prima volta.

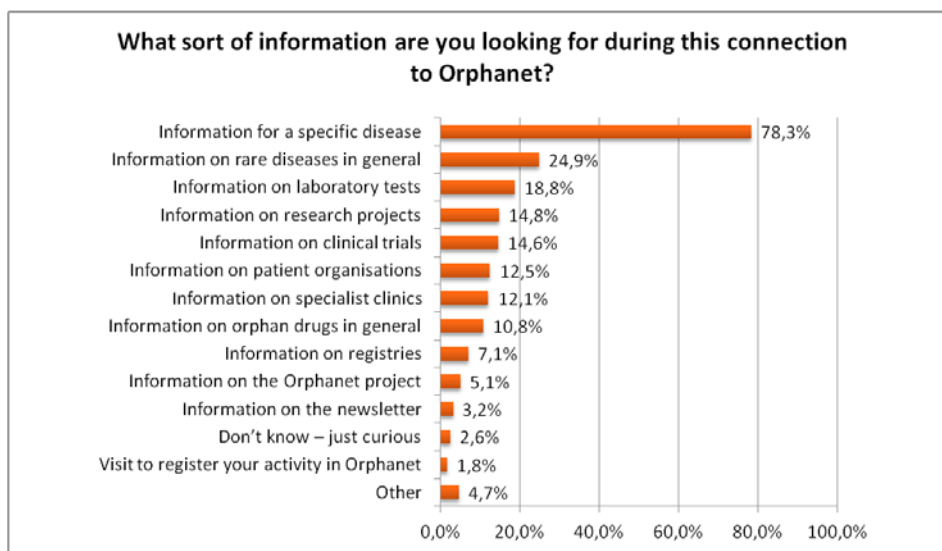


In oltre il 58% dei casi, i professionisti della salute visitano il sito di Orphanet più di due volte al mese, i rappresentanti dell'industria nel 49%, mentre i pazienti nell'11%.

DOMANDA 3

CHE TIPO DI INFORMAZIONE STAI CERCANDO SU ORPHANET IN QUESTO MOMENTO?

Lo scopo di questa domanda era quello di determinare la tipologia di informazioni che i visitatori ricercano su Orphanet. Erano possibili più opzioni.



I risultati mostrano una tendenza chiara: la maggior parte degli utenti era alla ricerca di informazioni su una specifica malattia (78%). I nostri utenti cercano, inoltre, informazioni sulle malattie rare in generale (25%), sui test di laboratorio (19%), sui progetti di ricerca (15%) o sulle sperimentazioni cliniche (15%).

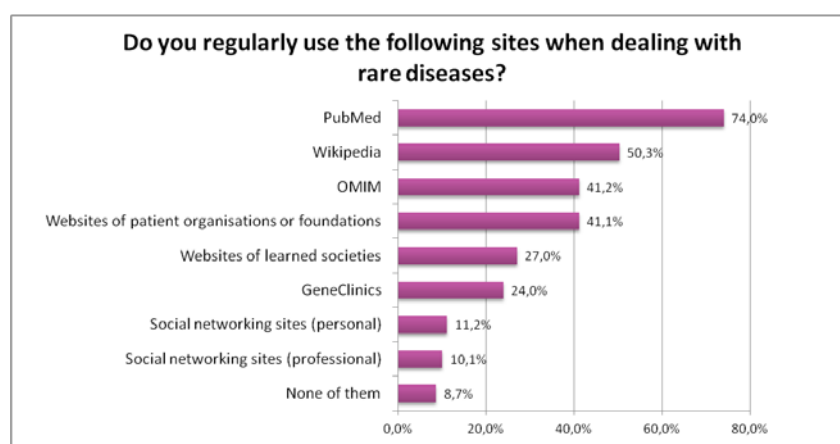
Il 32% dei professionisti della salute era alla ricerca di informazioni su un test diagnostico, il 40% degli studenti, invece, sulle malattie rare in generale. Come prevedibile, i rappresentanti dell'industria ricercavano informazioni sui farmaci orfani (33%) e sui dati di ricerca (progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri), ma anche sulle associazioni di pazienti.

Rispetto al 2011, gli utenti sembrano ricercare con maggiore frequenza informazioni sulle malattie rare in generale.

DOMANDA 4

UTILIZZI REGOLARMENTE I SEGUENTI SITI PER RICERCARE INFORMAZIONI SULLE MALATTIE RARE?

Questa domanda mirava a determinare quali altri siti web siano visitati da persone in cerca di informazioni sulle malattie rare. Erano possibili più opzioni.



Al fine di ottenere informazioni sulle malattie rare, Pubmed è utilizzato dal 74% di coloro che hanno risposto a questa domanda, il 50% ricerca informazioni su Wikipedia, il sito OMIM si piazza alla terza

posizione con il 41%, così come i siti web delle associazioni di pazienti o fondazioni. I social network rappresentano meno del 21% del totale.

Pubmed è per lo più consultato da professionisti della salute (88%), ricercatori (73%) e industria (85%), anche se i pazienti utilizzano questo sito come fonte di informazioni sulle malattie rare (46%). OMIM è utilizzato principalmente da professionisti del settore sanitario (64%), ricercatori (39%) e, in misura minore, dai pazienti (12%) o dai rappresentanti dell'industria (15%). I siti web delle associazioni di pazienti o delle fondazioni sono più spesso consultati dall'industria (60%) o dai pazienti (54%).

Quest'analisi sottolinea, inoltre, che Wikipedia rimane la principale fonte di informazione per tutte le categorie di utenti.

DOMANDA 5

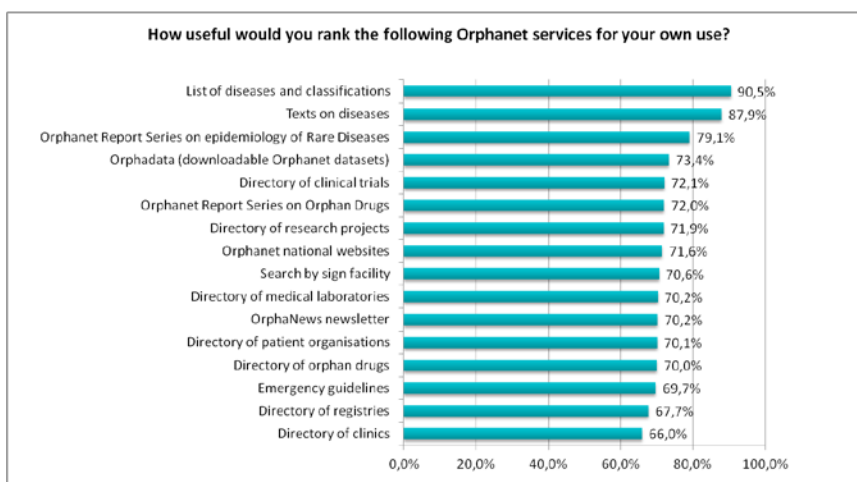
QUANTO RITIENI UTILI I SEGUENTI SERVIZI DI ORPHANET PER IL TUO USO PERSONALE?

Mediante questa domanda si intendeva valutare l'utilità dei prodotti di Orphanet. Gli 810 utenti che hanno compilato il questionario avevano la possibilità di dare una sola risposta. I risultati mostrano che i prodotti di Orphanet sono molto apprezzati, ma non sufficientemente conosciuti:

Opzioni di risposta	Molto utile	Utile	Poco utile	Non utile	Nessuna opinione	Non sapevo che Orphanet offrisse questo servizio
Elenco delle malattie rare e classificazioni	370	210	53	8	67	102
Descrizioni delle malattie	324	259	75	5	59	88
Linee guida di emergenza	126	169	95	33	171	216
Ricerca per segno	111	184	86	37	174	218
Elenco delle consulenze	116	179	105	47	178	185
Elenco dei laboratori di diagnosi	139	175	89	44	178	185
Elenco delle associazioni di pazienti	144	205	119	30	139	173
Elenco dei progetti di ricerca	134	212	104	31	146	183
Elenco delle sperimentazioni cliniche	151	193	95	38	144	189
Elenco dei registri	114	181	106	35	177	197
Elenco dei farmaci orfani	149	182	112	30	161	176
Quaderni di Orphanet sull'epidemiologia delle malattie rare	192	191	84	17	142	184
Quaderni di Orphanet sui farmaci orfani	132	171	92	26	181	208
Newsletter OrphaNews	102	164	84	29	190	241
Siti nazionali di Orphanet	139	163	87	33	177	211
Orphadata (da cui scaricare i dataset di Orphanet)	118	138	68	25	179	282

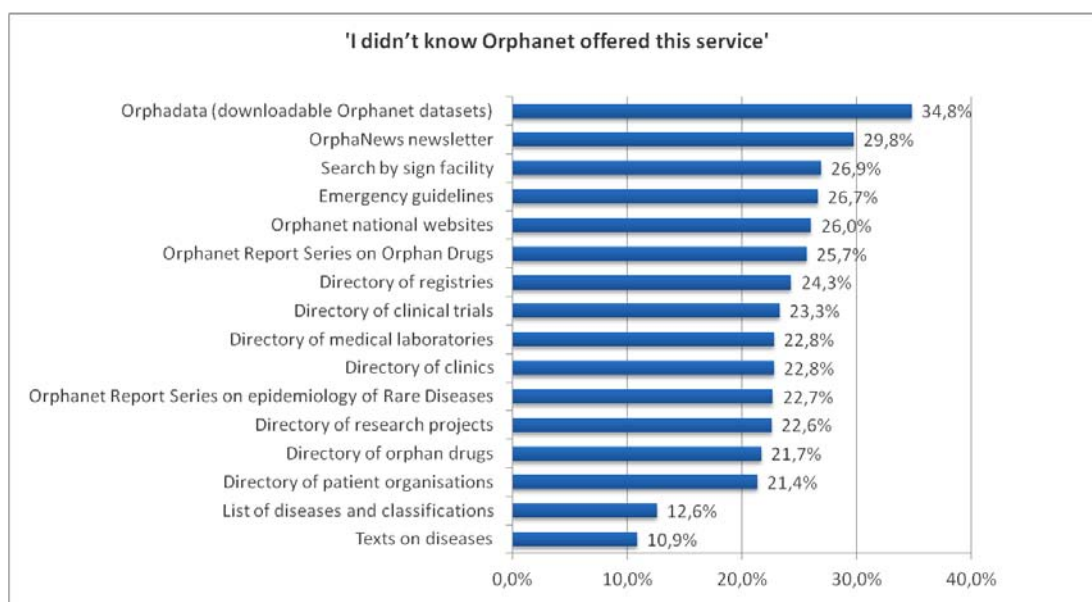
Il grafico che segue illustra l'utilità dei prodotti di Orphanet (risposte "molto utile" e "utile"). Le risposte "nessuna opinione" e "non sapevo che Orphanet offrisse questo servizio" sono state

eliminate dai risultati, in modo da mostrare il più fedelmente possibile l'utilità dei prodotti, in base a quanto espresso dagli utenti consapevoli dell'esistenza di questi servizi offerti da Orphanet.



Il servizio chiave di Orphanet resta l'enciclopedia: le descrizioni delle malattie (88%) e l'elenco delle malattie e le classificazioni (91%). Anche la raccolta dei Quaderni di Orphanet è molto apprezzata.

L'analisi della categoria, introdotta di recente, "Non sapevo che Orphanet offrisse questo servizio" è rappresentata nel seguente grafico, che evidenzia quanto i nostri utenti non siano sufficientemente informati sulla nostra gamma di prodotti.



Orphadata, il sito web che permette ai ricercatori di scaricare i dataset di Orphanet, è molto apprezzato, ma anche poco conosciuto dagli utenti. Ciò è dovuto al fatto che questo servizio è relativamente recente (2011) ed orientato alla ricerca, e quindi ben poco utile per la maggior parte degli utenti.

I pazienti e i loro familiari rappresentano la categoria che ha una minore conoscenza dei servizi di Orphanet: spesso oltre il 40% dichiara di non conoscere un determinato servizio fornito da Orphanet. In particolare, quasi un terzo degli utenti non conosceva la newsletter OrphaNews, anche se i professionisti della salute, i ricercatori e i rappresentanti dell'industria sembrano essere più spesso a conoscenza dell'esistenza di questo prodotto rispetto ai pazienti.

La ricerca per segno risente di una sua scarsa diffusione all'interno della comunità costituita dai nostri utenti, così come la raccolta delle Linee guida di emergenza (che è maggiormente conosciuta dalla categoria dei professionisti della salute che dalle altre categorie di utenti). Questi prodotti sono principalmente dedicati ai medici, che sono quindi più consapevoli della loro esistenza rispetto alla media.

5. Rete: collaborazioni nazionali e internazionali di Orphanet

5.1. Collaborazione con l'OMS

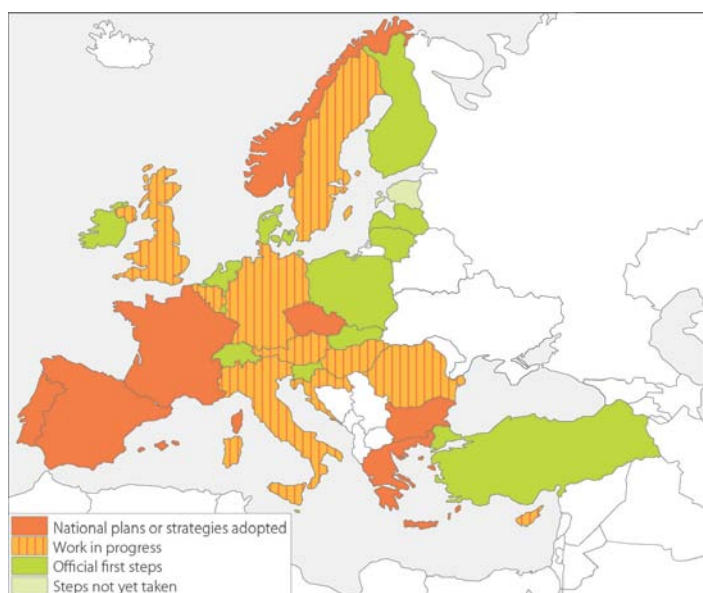
L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e Orphanet collaborano per la revisione della Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD-11).

Ad Orphanet è stato affidato il compito di realizzare una prima bozza della classificazione ICD-11 delle malattie rare. È possibile esaminare la bozza collegandosi al seguente sito: <http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/f/en>. Tutti i pareri degli esperti, raccolti durante il processo di revisione, sono stati implementati nella classificazione di Orphanet.

5.2. Collaborazione con le Autorità Sanitarie

5.2.1. PIANI NAZIONALI

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



5.2.2. ADOZIONE DELLA NOMENCLATURA DI ORPHANET NEI SISTEMI INFORMATIVI SANITARI

Per migliorare la tracciabilità delle malattie rare nei sistemi di informazione sanitaria e aumentare il riconoscimento di ciascuna malattia rara nei sistemi di rimborso sanitario nazionale, Orphanet ha sviluppato il proprio codice (codice Orpha), composto da un numero

Orpha unico e stabile per ogni malattia rara. Da dicembre 2012, è stato implementato nel database del sistema ospedaliero francese, dove il numero Orpha viene utilizzato per codificare tutti i pazienti ospedalizzati affetti da malattie rare. L'obiettivo è quello di identificare, in una maniera più efficace, i pazienti del sistema sanitario, al fine di migliorare la conoscenza dei loro percorsi assistenziali. La Germania e la Lettonia prevedono un'iniziativa simile in concomitanza con l'elaborazione del piano nazionale.

5.3. Collaborazioni scientifiche e partnership

Orphanet sarà partner di EuroGentest 2 sino al 2013. Il 27 e 28 settembre 2012, si è tenuto un workshop al fine di valutare gli standard da utilizzare per rendere le malattie rare visibili nei sistemi informativi sanitari e di proporre standard alla comunità di ricerca clinica per la descrizione dei fenotipi. Si è convenuto che, data la moltitudine di bisogni e applicazioni nel campo delle malattie rare, non è realistico utilizzare una sola terminologia per tutte le applicazioni. I partecipanti hanno raccomandato di prendere in considerazione Orphanet e i codici OMIM come standard della comunità delle malattie rare, ma di continuare a fare affidamento sui riferimenti incrociati con ICD e SNOMED CT, in modo da facilitare l'interoperabilità tra i database. Il gruppo di esperti ha proposto di istituire un Consorzio internazionale di terminologie del fenotipo (ICPT).

La partnership con GlaxoSmithKline (GSK) è stata rinnovata nel 2012. L'azienda, che ha una divisione dedicata alle malattie rare, intende sostenere lo sviluppo del database delle malattie e del sito Orphadata, considerati risorse strategiche di interesse per l'industria.

Alla fine del 2011, è stata istituita una partnership con l'Istituto europeo di bioinformatica (EBI), al fine di creare dei riferimenti incrociati tra il database di Orphanet e le loro risorse di dati sui pathway biologici (ensembl e Reactome). I riferimenti sono al momento attivi.

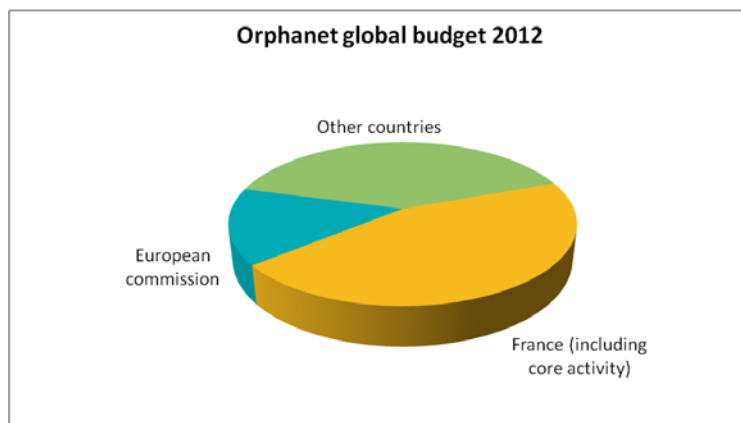
Alla fine del 2011, è stata istituita una partnership con IUPHAR per creare dei riferimenti incrociati tra Orphanet e il database IUPHAR. I riferimenti sono attivi dal 30 maggio 2012.

Il team di Orphanet è partner di un'azione di sostegno al 7° PQ per la ricerca dal nome "Sostieni IRDiRC".

Il Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDiRC) è stato avviato nell'aprile 2011 per promuovere la collaborazione internazionale nell'ambito della ricerca sulle malattie rare. IRDiRC riunisce i ricercatori e le associazioni che investono sulla ricerca sulle malattie rare, al fine di raggiungere due obiettivi principali, vale a dire fornire 200 nuove terapie per le malattie rare e i mezzi per diagnosticare le malattie più rare entro il 2020. Orphanet ospiterà i dati sui progetti di ricerca finanziati dai membri di IRDiRC, ovvero enti finanziatori di ricerca che estendono la copertura dati a nuovi paesi come gli Stati Uniti.

6. Finanziamento

Nel 2012 il budget di Orphanet è stato di circa 3 milioni di euro, provenienti da 9 differenti contratti per quanto riguarda il finanziamento delle attività principali e da diversi altri contratti in alcuni dei paesi partner.

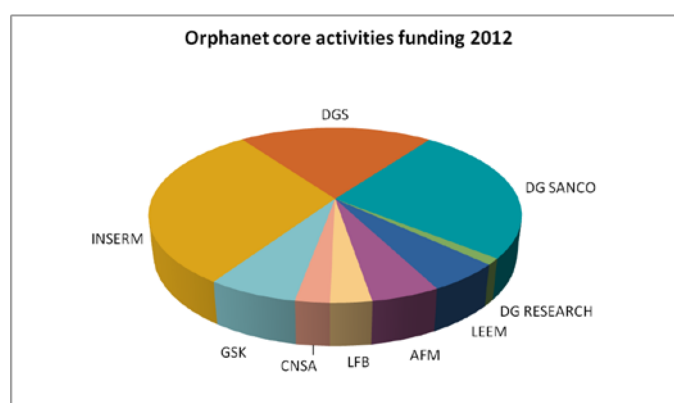


Budget complessivo di Orphanet nel 2012

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

6.1. Finanziamento delle attività principali di Orphanet

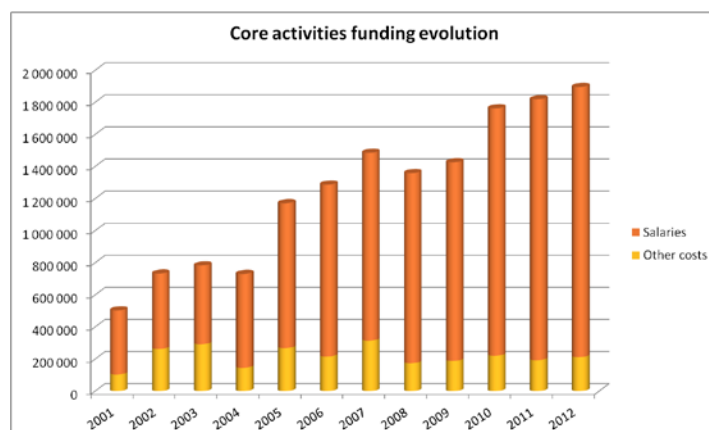
Le attività principali di Orphanet riguardano l'infrastruttura, le attività di coordinamento (gestione, strumenti di gestione, controllo di qualità, elenco delle malattie rare, classificazioni e redazione dell'enciclopedia) e la comunicazione. Non rientra in questo tipo di attività la raccolta dei dati relativa ai servizi specializzati nei paesi partner.



Finanziamento delle attività principali di Orphanet nel 2012

Questo budget esclude i costi dell'infrastruttura (spazio adibito ad ufficio) che sono in definitiva sostenuti dall'INSERM.

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



Evoluzione del finanziamento delle attività principali nel periodo 2001-2012

Sebbene si sia registrato un aumento estremamente positivo negli anni, l'attuale budget è ancora troppo limitato in confronto alle necessità di manutenzione e aggiornamento di un database di tali dimensioni. Il dato che risalta dal grafico è che, fatta eccezione per i stipendi, il budget necessario per l'avanzamento e la gestione delle attività è diminuito considerevolmente in proporzione alle necessità e a quanto previsto negli anni precedenti.

6.1.1. FINANZIAMENTO EUROPEO

La Commissione Europea finanzia l'elenco delle malattie rare, l'enciclopedia e la raccolta dei dati sui servizi specialistici nei paesi europei (dal 2000, DG Salute Pubblica e Tutela dei Consumatori, grant N° S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 e dal 2004, DG Ricerca, grant N° LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230, HEALTH-F2-2009-223355).

Nel 2012, Orphanet è stato finanziato dal grant della DG Sanco n° 20102206 (Joint action europea di Orphanet) e dal grant della DG Ricerca HEALTH-F4-2010-261469 (Eurogentest2).

6.1.2. ALTRE PARTNERSHIP IN CORSO PER IL FINANZIAMENTO DELLE ATTIVITÀ PRINCIPALI DI ORPHANET

	L'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Istituto Nazionale francese della Sanità e della Ricerca Medica) finanzia le attività principali di Orphanet. L'Inserm Transfert si occupa della gestione della concessione di benefici e del trasferimento della proprietà intellettuale in relazione ai dati di Orphanet.
--	--

	La Direzione Generale francese per la Sanità (DGS) finanzia le attività principali di Orphanet.
	La Commissione Europea finanzia il database delle malattie, l'enciclopedia in inglese, il coordinamento, la comunicazione e la parte informatica del progetto.
	La "Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie" finanzia l'indicizzazione delle malattie rare con i termini della Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF).
	L' "Association Française contre les Myopathies" (Associazione francese contro le miopatie) finanzia OrphaNews France, OrphaNews Europe e la raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.
	La "Fondation des Entreprises du Médicament" (Fondazione francese delle Società farmaceutiche) finanzia la raccolta dei dati sui farmaci orfani e sulle sperimentazioni cliniche.
	La GlaxoSmithKline finanzia l'implementazione delle annotazioni sulle malattie e il libero accesso a questo tipo di dati.
	Il Ministero degli Affari Esteri francese finanzia la cooperazione con il Canada.
	EuroGentest ha finanziato la realizzazione del thesaurus dei segni clinici per armonizzare le nomenclature internazionali relative ai fenotipi.

6.1.3. PARTNERSHIP IN CORSO DI TIPO NON FINANZIARIO A SUPPORTO DELLE ATTIVITÀ PRINCIPALI

In questa definizione rientrano coloro che forniscono servizi non finanziari e/o condividono le loro competenze per le attività principali di Orphanet.

	Orphanet collabora con l'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) al progetto di revisione della Classificazione Internazionale delle Malattie.
	Genatlas collabora con Orphanet all'aggiornamento dei dati sui geni implicati nelle malattie rare.

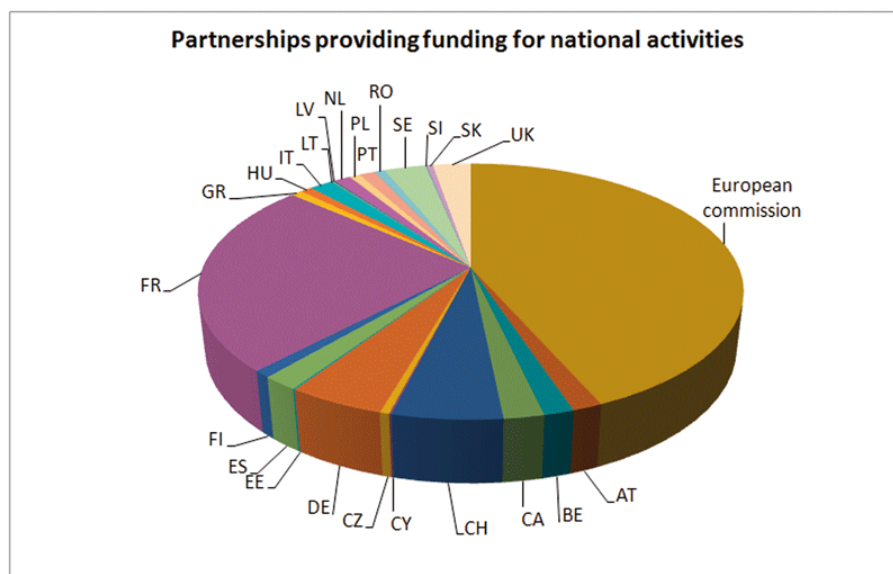
	Riferimenti incrociati con UniProt KB, che collabora all'aggiornamento dei dati sui geni legati alle proteine coinvolte nelle malattie rare.
	Riferimenti incrociati con HGNC, che collabora all'aggiornamento dei dati sui geni coinvolti nelle malattie rare.
	Riferimenti incrociati con OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). OMIM ha aggiunto Orphanet alla lista dei link esterni presenti sul suo sito.
	Riferimenti incrociati con Reactome.
	Riferimenti incrociati con Ensembl.
	Riferimenti incrociati con l'International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase (IUPHAR-DB).
	La piattaforma LOVD (Leiden Open Variation Database) è stata aggiornata con i link alle pagine dei geni di Orphanet.
	EuroGenetest collabora con Orphanet nel campo della gestione della qualità dei laboratori di diagnosi.

6.2. Partnership con o senza finanziamento di fondi per l'attività dei team nazionali

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

6.2.1. PARTNERSHIP DI TIPO FINANZIARIO A SUPPORTO DELLE ATTIVITÀ DEI TEAM NAZIONALI

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



Partnership finanziarie per le attività dei team nazionali nel 2012

AUSTRIA	
	La “Gesundheit Österreich GmbH” (GÖG) è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	L'Università di Medicina di Vienna è un partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011 e ospita Orphanet-Austria dal 2005. Fornisce, inoltre, un finanziamento indiretto (attraverso agevolazioni non in denaro) dell'attività part-time del coordinatore nazionale.
	Il Ministero austriaco della Salute finanzia la Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
BELGIO	
	La Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	Il “Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique” è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
CANADA	
	Il Canadian Institute of Health Research è l'istituzione che ospita Orphanet-Canada, finanzia la posizione di project manager e fornisce un supporto amministrativo al progetto.

	La "Commission permanente de coopération franco-québécois" finanzia l'interazione tra i team della Francia e del Québec.
	Il "Ministère de la Santé et des Services sociaux" del Québec finanzia la posizione di project manager in Quebec e, in parte, il supporto amministrativo.
	Il Dipartimento di Genetica Medica del Centro Sanitario dell'Università "McGill" è l'istituto che ospita Orphanet-Quebec e supporta l'attività del coordinatore medico.
	Il "Regroupement québécois des maladies orphelines" finanzia l'attività del coordinatore nazionale e il supporto amministrativo.
CIPRO	
	Il Department of Medical and Public Health Services è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
ESTONIA	
	L'Università di Tartu è partner associato della Joint action europea di Orphanet da aprile 2011.
FINLANDIA	
	La Federazione finlandese per la Famiglia ("Väestöliitto ry") è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
FRANCIA	
	La "Fondation Groupama pour la santé" finanzia il servizio di sostegno alle associazioni di pazienti in Francia per la creazione e lo sviluppo del proprio sito web.
	La "LFB Biomédicaments" sostiene il finanziamento dell'implementazione e dell'aggiornamento delle Linee guida di emergenza e della redazione dell'enciclopedia francese dedicata al grande pubblico.
	L'"Agence de la biomédecine" finanzia il monitoraggio dell'elenco dei laboratori, la creazione di strumenti per la raccolta, la gestione e il controllo delle attività annuali,

	come anche la raccolta dei dati in Francia.
	La “Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie” sostiene l’implementazione dell’enciclopedia in francese per il grande pubblico, corredata di informazioni sulle conseguenze funzionali delle malattie rare; la stesura di note informative sulle disabilità rare non necessariamente correlate alle malattie rare.
	L’“Institut National du Cancer” (INCa) sostiene l’implementazione dell’enciclopedia di Orphanet in relazione ai carcinomi rari.
GERMANIA	
	Il Ministero Federale della Sanità tedesco provvede al finanziamento della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	La Scuola di Medicina di Hannover (MHH) finanzia la raccolta dati ed è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
GRECIA	
	L’Institute of Child Health di Atene è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
ITALIA	
	Il Ministero della Sanità italiano finanzia l’attività di Orphanet-Italia attraverso i fondi di ricerca corrente.
	L’Ospedale Pediatrico “Bambino Gesù” è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	Genzyme Italia finanzia OrphaNews Italia.
LETTONIA	
	Il “Centro per la prevenzione e il controllo delle malattie della Lettonia” (Slimību profilakses un kontroles centrs) è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2012.
LITUANIA	
	Il Centro di Genetica Medica “Santariškių Klinikos” dell’Azienda Ospedaliero-Universitaria di Vilnius è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
PAESI BASSI	

 LEIDEN UNIVERSITY MEDICAL CENTER	Il "Leids Universitair Medisch Centrum" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011. Ospita Orphanet-Netherlands e co-finanzia l'attività del Prof. van Ommen.
 CENTRE FOR Medical Systems Biology	Il Centre for Medical Systems Biology comprende l'attività coordinata di sei istituti dei Paesi Bassi, con a capo la LUMC ed in cui è inclusa la VUMC. Il CMSB cofinanzia l'attività legata alle malattie rare del coordinatore nazionale, Prof. van Ommen, e, da aprile 2011, finanzia l'attività del project manager.
POLONIA	
	L'"Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
PORTOGALLO	
 IBMC INSTITUTO DE BIOLOGIA MOLECULAR E CELULAR INSTITUTE FOR MOLECULAR AND CELL BIOLOGY	L'IBMC - Istituto per la biologia molecolare e cellulare è l'istituto che ospita Orphanet-Portogallo dal 2009 ed è uno dei partner della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011; finanzia in parte le attività nazionali, vale a dire l'intero stipendio del coordinatore del progetto.
 U.PORTO INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOMÉDICAS ABEL SALAZAR UNIVERSIDADE DO PORTO	L'ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, l'Istituto di Scienze Biomediche dell'Università di Porto, è un partner di Orphanet dal 2009, è responsabile per l'intero dello stipendio del coordinatore nazionale, un professore a tempo pieno presso tale istituzione.
 Direcção-Geral da Saúde www.dgs.pt Ministério da Saúde	La DGS - Direzione Generale della Sanità del Ministero portoghese della Salute supporta ufficialmente Orphanet-Portogallo e ha fornito un contributo specifico per il 2012, tra cui il finanziamento parziale dello stipendio dell'addetto alla raccolta dei dati, così come dei materiali e delle attività di divulgazione, tra le altre cose.
REGNO UNITO	
 MANCHESTER 1824 The University of Manchester	L'Università di Manchester è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
 nowgen engagement • education • training	Nowgen a Manchester ospita l'attività di Orphanet-Gran Bretagna e contribuisce al progetto con le competenze di alcuni professionisti.
REPUBBLICA Ceca	
	L'Università Carlo IV di Praga – 2° Scuola di Medicina – è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
 Česká asociace pro vzácná onemocnění	L'Associazione ceca delle malattie rare è un partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2012.

ROMANIA	
	L' "Universitatea de Medicina si Farmacie Gr.T.Popa Iasi" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SLOVACCHIA	
	Il Centro Pediatrico Ospedaliero-Universitario di Bratislava è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SLOVENIA	
	Il Centro Medico Universitario di Ljubljana è partner associato della Joint Action europea da aprile 2011.
SPAGNA	
	L'Ufficio per la Pianificazione e la Qualità Sanitaria del Ministero spagnolo della Salute, degli Affari Sociali e delle Pari Opportunità è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	Il Centro per la Ricerca Biomedica in Rete sulle Malattie Rare (CIBERER) è diventato partner di Orphanet-Spagna da aprile 2010 e partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011. CIBERER finanzia le attività principali del team spagnolo.
SVEZIA	
	Il "Karolinska Institutet" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
	L'Ospedale universitario "Karolinska" di Stoccolma sostiene le attività di Orphanet-Svezia.
SVIZZERA	
	Gli Ospedali Universitari di Ginevra ospitano Orphanet-Svizzera, finanziano l'impiego part-time del coordinatore e provvedono al supporto amministrativo del progetto.
	Dal 2011, Orphanet-Svizzera è finanziato dalla Conferenza Svizzera dei Direttori Cantionali di Sanità Pubblica. I fondi stanziati coprono le spese per l'impiego del coordinatore (part-time), di due addetti alla raccolta dati (1 a tempo pieno da aprile 2011 e 1 part-time) e di un webmaster della Health On The Net Foundation (HON).

TURCHIA	
	L'Association of Research-Based Pharmaceutical Companies sostiene senza limitazioni la traduzione in turco delle pagine di Orphanet e del documento contenente 10.000 malattie genetiche rare e la rispettiva descrizione. Finanzia l'implementazione del sito web di Orphanet-Turchia e la diffusione di materiale divulgativo su Orphanet, Orphanet Turchia e i relativi servizi dedicati ai professionisti della salute e al grande pubblico.
UNGHERIA	
	Il National Centre for Healthcare Audit and Inspection ("Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ") è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.

6.2.2. COLLABORAZIONE CON PARTNER ISTITUZIONALI A SUPPORTO DELLE ATTIVITÀ DEI TEAM NAZIONALI

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

ARMENIA	
	Il Center of Medical Genetics and Primary Health Care ospita Orphanet-Armenia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
AUSTRALIA	
	L'Office of Population Health Genomics, Department of Health dell'Australia occidentale ospita le attività di Orphanet-Australia occidentale e contribuisce al progetto con le competenze di alcuni professionisti.
BULGARIA	
	L'Associazione Bulgara per la Promozione dell'Educazione e della Scienza (BAPES) ospita Orphanet-Bulgaria e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
CROAZIA	
	L'Università di Zagabria ospita Orphanet-Croazia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
IRLANDA	

	L'Our Lady's Children's Hospital di Crumlin ospita Orphanet-Irlanda e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
	Nowgen, situato a Manchester, nel Regno Unito, ospita le attività di Orphanet-Irlanda e contribuisce al progetto con le competenze di alcuni professionisti.
ISRAELE	
	Il Schneider Children's Medical Center of Israel ospita Orphanet-Israele e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
LIBANO	
	L'Università Saint Joseph ospita Orphanet-Libano e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
LUSSEMBURGO	
	Il Ministero della Salute del Lussemburgo ospita Orphanet-Lussemburgo e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
MAROCCO	
	L'Istituto Nazionale di Igiene ospita Orphanet-Marocco e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
NORVEGIA	
	Il Norwegian Directorate of Health ospita Orphanet-Norvegia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
SERBIA	
	L'Institute of Molecular Genetics and Genetic Engineering ospita Orphanet-Serbia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
TURCHIA	
	L'Università di Istanbul ospita Orphanet-Turchia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.

6.2.3. PARTNERSHIP NON FINANZIARIE NEL 2012

AUSTRIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero Federale della Sanità austriaco.
BELGIO	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment del Belgio.
	È in corso una partnership con RaDiOrg.be, che continua ad avere un ruolo chiave nella validazione dei dati sulle associazioni belghe dei pazienti presenti in Orphanet.
	Il "Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid - Institut Scientifique de Santé Publique" sostiene ufficialmente Orphanet.
BULGARIA	
	L'Association of Medical Students di Plovdiv ha promosso attivamente l'utilizzo di Orphanet tra i suoi aderenti. La BAPES, insieme all'ASM-Plovdiv, ha organizzato una serie di workshop dedicati ad Orphanet.
	La Federazione nazionale bulgara delle persone affette da malattie rare ha stabilito una partnership con la BAPES per promuovere Orphanet tra i pazienti affetti dalle malattie rare in Bulgaria e per inserire le associazioni dei pazienti bulgare nel database di Orphanet.
CIPRO	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Department of Medical and Public Health Services di Cipro.
ESTONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero degli Affari Sociali estone.
FINLANDIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministry of Social Affairs and Health della Finlandia.
	Terveystietokeskus (www.terveysportti.fi) è un servizio web per i professionisti della salute, fornito da Duodecim Medical Publications Ltd, parte della Società Medica Finlandese Duodecim. Orphanet è stato incluso tra gli strumenti di ricerca di Terveystietokeskus, in relazione all'iniziativa preposta all'identificazione delle 300 "malattie rare più comuni". Di conseguenza, Orphanet acquisterà una maggiore

	visibilità e rilevanza tra i professionisti della salute finlandesi.
FRANCIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità francese.
	L'Alta Autorità Francese della Salute (HAS) e Orphanet cooperano per la pubblicazione online di Protocolli Nazionali per la Diagnosi e la Cura (NHDP) redatti dall'HAS.
	L'Agenzia francese per la sicurezza dei prodotti sanitari (AFSSAPS) fornisce ad Orphanet dati sulle sperimentazioni cliniche in Francia.
	L'"Air France" copre una quota dei biglietti aerei dei pazienti e dei professionisti: per i pazienti che viaggiano per avere un consulto da specialisti nella loro malattia o degli esperti che si recano da pazienti affetti dalle malattie rare. Spetta ad Orphanet valutare le richieste di chi si vuole avvalere di questo particolare servizio.
	Orphanet ha delegato "Maladies Rares Info Services" per la gestione di una helpline in francese per fornire informazioni sulle malattie rare (0810 69 19 20) e delle risposte alle email spontanee di aiuto ricevute da Orphanet.
GERMANIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero Federale della Salute tedesco.
	L'"Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V." (ACHSE) collabora con Orphanet-Germania per la gestione dei servizi informativi per i pazienti.
	Il "Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen" fornisce dati sulle associazioni in Germania.
	Il "Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V." collabora con Orphanet fornendo al team tedesco i recapiti e le informazioni sui laboratori di diagnosi.
GRECIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità e della Solidarietà Sociale della Repubblica Ellenica.
ISRAELE	

	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità di Israele.
ITALIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale dell'Istituto Superiore di Sanità.
	Telethon collabora con Orphanet per la raccolta dei dati sui progetti di ricerca.
	Uniamo FIMR ONLUS, Federazione Italiana Malattie Rare, collabora con Orphanet all'organizzazione e alla promozione di eventi e iniziative dedicate alle malattie rare, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica su questo particolare tema.
	L'AIFA collabora con Orphanet alla raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.
	Netgene collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare.
	Mediart Promotion collabora con Orphanet alla diffusione di OrphaNews Italia.
	Farmindustria promuove le pubblicazioni di Orphanet.
	La Società Italiana di Anestesia, Analgesia e Terapia Intensiva Pediatrica (SIAATIP) collabora con Orphanet alla revisione delle Linee Guida di Emergenza in italiano.
LETTONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Lettonia.
	TL'Associazione lettone Caladrius per le Malattie Rare ha l'obiettivo di promuovere pari diritti e opportunità per i pazienti affetti da malattie rare.
	Palīdzēsim.lv è un'organizzazione non governativa della Lettonia che, attraverso un sostegno economico, permette ai bambini e alle loro famiglie di viaggiare o di inviare campioni all'estero per avere una conferma della diagnosi.
LITUANIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Lituania.
PAESI BASSI	

	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità, del Welfare e dello Sport dei Paesi Bassi.
	L'Erfocentrum fornisce informazioni al grande pubblico sulle malattie genetiche, per lo più rare. È stata avviata una collaborazione per incrementare il numero di descrizioni delle malattie in olandese presenti su Orphanet.
	Per quanto riguarda le associazioni di pazienti affetti da malattie rare, Orphanet-Netherlands riceve informazioni da "Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties" (VSOP), che partecipa inoltre alla validazione delle informazioni relative ai centri di expertise nei Paesi Bassi.
	La Federazione dei Centri Medici Universitari dei Paesi Bassi collabora con Orphanet-Netherlands alla definizione di un elenco esaustivo dei centri di expertise nei Paesi Bassi.
POLONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità polacco.
	Il CMHI sostiene Orphanet-Polonia in tutte le attività interne o esterne all'istituto: come l'organizzazione di conferenze per i professionisti, i genitori e i media e di incontri con i portatori di interesse per discutere sulle MR e migliorare l'accesso ai farmaci orfani.
	L'associazione di pazienti, Ars Vivendi, fornisce ai pazienti e alle loro famiglie informazioni sui servizi di Orphanet e collabora con Orphanet-Polonia.
PORTOGALLO	
	INFARMED (Autorità Nazionale per i Medicinali e i Prodotti Sanitari, IP) collabora all'aggiornamento regolare dei farmaci orfani approvati e disponibili in Portogallo, fornendo informazioni sulle quantità usate.
	L'ACSS (Amministrazione Centrale del Sistema Sanitario) ha riconosciuto Orphanet-Portogallo come fonte di riferimento per le informazioni sulle malattie rare e i farmaci orfani in Portogallo.
	Il CES (Centro Studi Sociali) della Scuola di Economia presso l'Università di Coimbra collabora all'aggiornamento e alla validazione delle associazioni dei pazienti portoghesi.
	Il NEDR (Centro per lo studio delle malattie rare) della Società Portoghese di Medicina Interna collabora all'aggiornamento e alla validazione delle attività in corso sulle malattie rare in Portogallo.
	Aliança, la Federazione portoghese delle associazioni per le malattie rare, partecipa ad azioni congiunte con Orphanet-Portogallo, come l'organizzazione annuale della Giornata della Malattie Rare, e collabora all'aggiornamento e alla validazione delle

	associazioni di pazienti portoghesi.
	Il FCT - "Fundação para a Ciência e a Tecnologia" collabora all'aggiornamento delle informazioni sui progetti di ricerca e sulle sperimentazioni cliniche in corso nel campo delle malattie rare e/o dei farmaci orfani in Portogallo. Il numero Orpha è associato a tutti i progetti sulle malattie rare nel campo delle scienze naturali.
	La SPGH - Società Portoghese di Genetica Umana collabora all'aggiornamento delle informazioni sui professionisti, sulle consulenze di genetica clinica, sui laboratori di diagnosi e sui test diagnostici disponibili nel paese.
REGNO UNITO	
	Orphanet-Regno Unito ha il sostegno ufficiale del Department of Health.
	Ataxia UK e Orphanet collaborano per lo scambio di informazioni, alla validazione e pubblicazione online dei progetti di ricerca sull'ataxia e alla promozione e all'incremento delle rispettive attività.
	Dyscerne e Orphanet collaborano alla promozione e all'implementazione delle rispettive attività, elevando gli standard nella diagnosi e nella presa in carico delle malattie dismorfiche rare, migliorando la diffusione delle informazioni su queste condizioni, sviluppando e condividendo le informazioni e gli strumenti didattici per i professionisti della salute.
	Orphanet collabora con Rare Disease UK per la condivisione dei dati e delle competenze allo scopo di promuovere e incrementare le rispettive attività e di sviluppare una Strategia Britannica per le Malattie Rare.
REPUBBLICA Ceca	
	La Società Ceca di Genetica Medica aiuta Orphanet CZ nella raccolta di informazioni sui laboratori che effettuano test sul DNA nel paese, informazioni relative alle consulenze per le malattie rare (consulenza dismorfologica e genetica) e informazioni sulle associazioni di pazienti. È stata avviata una partnership congiunta per lo sviluppo del Piano Nazionale Ceco per le Malattie Rare, che segue quanto stabilito dalla Strategia Nazionale Ceca del 2009. Lo sviluppo del Piano Nazionale Ceco è gestito dal Ministro della Sanità – Dipartimento dei Servizi Medici.
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica Ceca.
ROMANIA	
	Il Ministero della Sanità della Romania collabora con Orphanet all'aggiornamento dei dati relativi al sistema sanitario rumeno, dandogli il suo sostegno ufficiale.

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

 IG Seltene Krankheiten CI Maladies rares CI Malattie rare	Orphanet-Svizzera fa parte della «Community of Interest for Rare Diseases» istituita ad agosto 2011. Questa comunità riunisce tutti i portatori di interesse svizzeri nel campo delle malattie rare, allo scopo di sviluppare, attraverso una collaborazione con l'Ufficio Federale della Sanità Pubblica, una strategia nazionale per le malattie rare.
TURCHIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Turchia, con cui collabora alla raccolta di dati e alla diffusione di Orphanet nel paese.
UNGHERIA	
 MINISTRY OF HEALTH	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità dell'Ungheria.

7. Comunicazione

7.1. Materiale divulgativo

Per la terza volta da quando è stato creato Orphanet, nel 2012 sono stati distribuiti, in occasione di diversi congressi, quattro tipi di depliant in formato A4 a 4 facciate e in quattro colori, ciascuno destinato a un pubblico diverso:

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

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

Nel 2012, sono stati distribuiti depliant in formato A5, in tre lingue (inglese, francese e tedesco), per offrire una panoramica generale su Orphanet e sono stati elaborati, stampati e distribuiti depliant nello stesso formato per promuovere Orphadata.

7.2. Inviti per interventi in conferenze nel 2012

Orphanet è stato invitato a prendere parte a più 120 conferenze, in Europa e nel resto del mondo. Le presentazioni sono state per la maggior parte esposte a conferenze scientifiche, in cui Orphanet ha

rivestito il ruolo di specialista nel campo delle malattie rare. Gli interventi riguardavano il database di Orphanet (80), le politiche di sanità pubblica (19), la classificazione delle malattie (6) o dei farmaci orfani (3) e gli approcci genetici e medici (16 presentazioni).

7.3. Stand alle conferenze nel 2012

Orphanet ha allestito stand in occasione di 15 congressi nel 2012 (vedi di seguito). Come negli anni precedenti, è stato allestito uno stand al meeting annuale della Società Europea di Genetica Umana, tenutosi a Norimberga (Germania) dal 23 al 26 giugno 2012.

Elenco dei congressi in cui Orphanet ha allestito degli stand:

- ProRaris - Giornata Internazionale delle Malattie Rare, Losanna, Svizzera, 25 febbraio 2012
- Stand informativo di RaDiOrg, Ospedali Universitari del Belgio, 27 febbraio 27 - 2 Marzo 2012
- Conferenza RE (ACT) - Congresso internazionale sulla ricerca per le malattie rare e orfane, Basilea, Svizzera, 29 febbraio 2012
- 3° Simposio sulle malattie rare, Germania, 29 febbraio 2012
- 1° meeting di Orphanet-Portogallo sulle malattie rare e i farmaci orfani e il regolamento dei test genetici. Porto, Portogallo, il 20 aprile 2012.
- 6° Conferenza europea sulle malattie rare, Bruxelles, Belgio, 23-25 maggio 2012
- Congresso delle Società francesi di Pediatria e di Pediatria Chirurgica, Bordeaux, Francia, 6-9 giugno 2012
- Società Europea di Genetica Umana, Norimberga, Germania, 23-26 giugno 2012
- BIOSPAIN 2012 - 6° Meeting internazionale sulle biotecnologie, Bilbao, Spagna, 19-21 settembre 2012
- Conferenza nazionale di genetica medica, Iasi, Romania, 4-6 ottobre 2012
- Canadian College of Medical Geneticists Annual Scientific Meeting, Saskatoon, Canada, 18-20 ottobre 2012
- Meeting dell'associazione canadese dell'anemia falciforme, Montréal, Québec, Canada, 2 nov 2012
- Congresso della Società Americana di Genetica Umana (ASHG), San Francisco, USA, 6-10 novembre 2012
- Stand promozionale di Orphanet in occasione della Conferenza sulla ricerca e sull'innovazione, Manchester, Regno Unito, 3 Dicembre 2012
- Giornata internazionale dei migranti, Hannover, Germania, 18 dicembre 2012

8. Team di Orphanet a dicembre 2012

