

orphanet

Informe de Actividad 2013

Informe de Actividad 2013

www.orpha.net

Tabla de contenidos

1. Información general	4
1.1. Objetivo	4
1.2. Actividades en 2013	4
1.3. Principales logros en 2013	5
2. El consorcio Orphanet	6
2.1. Orphanet Europe Joint Action	6
2.2. Expansión del Consorcio	7
2.3. Lista de socios y alcance de sus actividades	7
3. Orphanet: productos y servicios	10
3.1. Sitio web Orphanet	10
3.2. Servidores de Orphanet	14
3.3. Inventario de enfermedades raras de Orphanet	15
3.4. Inventario de genes de Orphanet	17
3.5. Enciclopedia de Orphanet	19
3.6. Directorio de recursos expertos de Orphanet	23
3.7. Directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet	25
3.8. Orphadata	26
3.9. Informes de Orphanet	28
3.10. Boletín de Orphanet	30
3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)	30
4. Usuarios	30
4.1. Tipos de usuarios y de su uso	Erreur ! Signet non défini.
5. Redes: las colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet	36
5.1. Colaboración con la OMS	36
5.2. Colaboración con las autoridades sanitarias	36
5.3. Asociaciones y colaboraciones científicas	38
6. Financiación	40
6.1. Financiación de las actividades del proyecto central de Orphanet	40
6.2. Patrocinadores financieros y no financieros de las actividades nacionales	43

7. Comunicación	59
7.1. Materiales de comunicación	59
7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2013	59
7.3. Stands en congresos en 2013	59
8. Equipo Orphanet en diciembre de 2013	61



1. Información general

2. Objetivo

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

3. Actividades en 2013

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

El portal da acceso a:

- Un listado de enfermedades clasificadas según las clasificaciones expertas publicadas existentes. Cada enfermedad está indexada con ICD10, OMIM, MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedRA, y su “ficha de identificación” incluye el rango de prevalencia relevante, el rango de edad de inicio, el modo de herencia y los genes asociados.
- Una enciclopedia que abarca más de 4.000 enfermedades raras, redactada por escritores científicos y revisada por expertos de renombre mundial. Los resúmenes se producen en inglés y son traducidos al francés, alemán, italiano, portugués, español, neerlandés, polaco, eslovaco, griego y finlandés. Para algunas enfermedades escogidas, se producen y traducen guías de emergencia y artículos para el público en general.
- Un conjunto de artículos de revisión sobre enfermedades raras y guías de práctica clínica.
- Un listado de medicamentos huérfanos y medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras, en todas las etapas de desarrollo, desde la designación de “medicamento huérfano”, hasta la autorización de comercialización.
- Un directorio de servicios especializados en los 37 países socios, validado por expertos nacionales y que ofrece información sobre: centros expertos especializados y centros de referencia, laboratorios médicos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes.

Una variedad de servicios:

- Una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas).
- Un boletín en inglés con noticias científicas y políticas. Este boletín también se publica en francés e italiano.
- Estudios temáticos e informes sobre temas generales: los “Informes de Orphanet”, publicados como documentos PDF.
- Artículos de calidad científica publicados por otras revistas o sociedades científicas. Más de 990 artículos han sido publicados con la autorización de autores y editores, que comprenden guías clínicas nacionales e internacionales producidas por sociedades científicas, que no han sido publicadas en revistas revisadas por pares, pero que están disponibles como informes.

Actualmente, Orphanet es el sitio más completo en cuanto a documentos de referencia y además el único proyecto que establece una relación entre las enfermedades, la información textual existente sobre ellas y los servicios adecuados para pacientes, investigadores y profesionales de la salud. Además, el contenido (y los datos) del sitio de Orphanet es robusto ya que está validado por expertos, se actualiza continuamente y se controla su calidad. Estos rasgos únicos hacen de Orphanet la web de referencia dedicada a las enfermedades raras ya que permite a las diferentes partes interesadas, y en particular a los profesionales de la salud y a los investigadores, mantenerse al día ante la constante evolución del conocimiento sobre las ER.

4. Principales logros en 2013

- La ontología Orphanet de enfermedades raras (ORDO, Orphanet Rare Diseases Ontology) producida en colaboración con el EBI está ahora disponible en Bioportal (<http://bioportal.bioontology.org/ontologies/ORDO>). Supone una poderosa herramienta de investigación.
- El sitio web internacional y la base de datos han sido traducidos al neerlandés y desde junio de 2013 toda la información es accesible para los usuarios en este idioma.
- La enciclopedia de enfermedades raras ha sido ampliada y actualizada. Desde el 31 de diciembre de 2013, algunos resúmenes están disponibles en finlandés, polaco, griego y eslovaco además de en inglés, francés, alemán, italiano, español, portugués y neerlandés. Las guías de emergencia están disponibles en polaco además de en inglés, francés, alemán, italiano, español y portugués.
- Se ha establecido una nueva colección de textos en la Enciclopedia de Orphanet. Está dedicada a las discapacidades asociadas a cada enfermedad rara y dirigida a los profesionales que trabajan en el campo de la discapacidad así como a los pacientes y sus familias.
- Se ha ampliado y actualizado el directorio de centros expertos, laboratorios médicos, ensayos clínicos, proyectos de investigación, redes, registros y asociaciones de pacientes.
- Se creó un nuevo Informe de Orphanet sobre las infraestructuras europeas útiles para las enfermedades raras.
- Se ha publicado el listado de enfermedades raras (en inglés y francés) como un Informe de Orphanet para hacer más efectiva la comunicación pero también para facilitar la recuperación de los códigos ORPHA por parte de médicos y codificadores.
- Se ha actualizado la mayoría de los Informes de Orphanet (Listado de enfermedades raras, Prevalencia de las enfermedades raras, Listado de medicamentos huérfanos, Informes de actividad de Orphanet, y Estudios de satisfacción de usuarios).
- Se lanzó una aplicación móvil de Orphanet para iPhone, iPad y Android, incluyendo el listado de enfermedades raras, información textual y el inventario de centros expertos.
- El Informe de Actividad de Orphanet 2012 ha sido traducido al francés, al italiano y al español.
- Los Procedimientos de Orphanet (Orphanet Standard Operating Procedures), según los cuales los equipos nacionales de Orphanet han acordado trabajar, han sido publicados en el sitio web.
- La nomenclatura de Orphanet ha sido incluida en diversos sistemas nacionales de información sanitaria; se establecieron grupos de trabajo y colaboraciones en Francia, Alemania, Bélgica y Letonia. Hay colaboraciones previstas con Grecia y Hungría.

- Se ha añadido los códigos ORPHA a la modificación alemana del ICD-10 (ICD-10-GM) para poder codificar todas las ER dentro del sistema de codificación alemán.
- Se lanzó una herramienta de registro en línea en Orphanet para permitir a los profesionales, las asociaciones de pacientes y los investigadores proponer a Orphanet su información relativa a las enfermedades raras o actualizarla.

2. El consorcio Orphanet

6. Orphanet Europe Joint Action

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

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

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

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

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

El 7 de junio de 2013, tuvo lugar en Francia la Reunión anual de socios de la *Joint Action* de Orphanet. Se discutieron futuros instrumentos de financiación para Orphanet con los representantes del comité europeo. Durante el año pasado, se analizaron diversas opciones y se decidió prolongar la *Orphanet Europe Joint Action* hasta diciembre de 2014, pero la financiación adicional sigue siendo un tema pendiente a nivel europeo.

7. Expansión del Consorcio

Desde su creación, la calidad de sus datos ha erigido su reputación y Orphanet ha crecido como consorcio europeo, expandiéndose gradualmente a 35 países de su entorno, hacia el este y el sur. En 2011, Orphanet se expandió más hacia el oeste para incluir a Canadá. En 2012, el consorcio se propagó hacia Australasia con la unión de Australia Occidental. En 2013, continuaron las negociaciones con otros países pero la falta de recursos a nivel central para apoyar la carga de trabajo de coordinación, formación y control de calidad generada por los nuevos socios evitó la expansión de la red hasta el hallazgo de un nuevo modelo económico.

8. Lista de socios y alcance de sus actividades

2.3.1. EL EQUIPO COORDINADOR

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

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

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

2.3.2. Socios

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

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

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

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

2.3.3. LISTA DE INSTITUCIONES SOCIAS DE ORPHANET

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

Suiza: CMU, Institute of Medical Genetics
Turquía: Department of Human and Medical Genetics, University of Istanbul



Fig. 1 Socios del consorcio Orphanet

3. Orphanet: productos y servicios

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

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

Todos los equipos que componen el consorcio Orphanet son responsables de la recopilación, validación e inclusión de los datos sobre ensayos clínicos, laboratorios médicos, centros expertos, proyectos de investigación en curso, registros y asociaciones de pacientes nacionales. Para publicar datos que sean relevantes y precisos (completos, válidos, consistentes con otra información de la base de datos), el equipo coordinador realiza una validación y un control de calidad, y tienen lugar actualizaciones regulares con otros equipos nacionales vía intranet.

Además, regularmente se ha desarrollado servicios adicionales y nuevas colaboraciones para solucionar el asunto de la dispersión de información y para dirigirse a las necesidades específicas de las diferentes partes interesadas.

10. Sitio web Orphanet

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

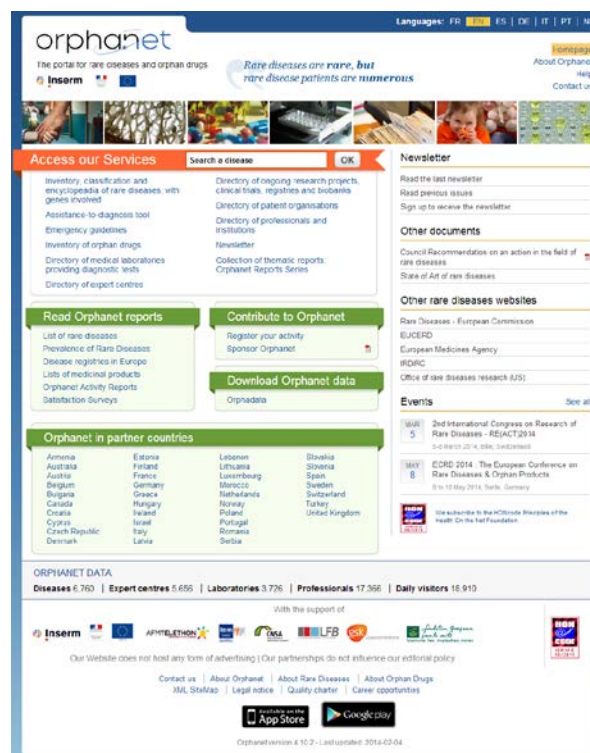


Fig. 2 Página de inicio del portal Orphanet en 2013

por Orphanet y por el Comité de Expertos en Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD), se identifica fácilmente en la parte superior derecha.

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

3.1.1. INDEXACIÓN POR MOTORES DE BÚSQUEDA

Según los datos de Google, la notoriedad del sitio www.orpha.net puede evaluarse por el número de resultados obtenidos al buscar por el nombre del sitio, que ofrece 3.130.000 respuestas.

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

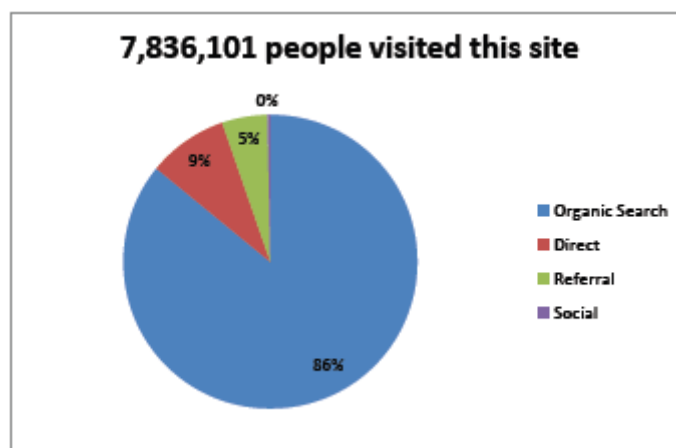


Fig. 3 Distribución de las fuentes de tráfico

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2013 al 31 de diciembre de 2013)

La riqueza de la información disponible en el sitio web atrae una cantidad considerable de visitas gracias a un corpus importante de palabras clave (y no sólo a ciertas palabras clave predominantes). La palabra clave más utilizada para acceder a nuestro sitio web es simplemente “Orphanet”, representando un 5,1% de las visitas. La indexación de nuestro portal es del tipo “larga cola”: más de 954.307 palabras clave diferentes generan tráfico al sitio Web.

Desde noviembre de 2009, Google Analytics permite a los usuarios rastrear las visitas realizadas desde dispositivos móviles (teléfonos inteligentes, tabletas...). Estas visitas representan el 23% de todas las visitas en 2013, es decir, 1.791.223 visitas. En 2012, tan sólo representaba el 12% (525.769 visitas).

3.1.2. AUDIENCIA DEL SITIO WEB

En 2013, más de 20 millones de páginas fueron visitadas, lo que supone una media de 54.000 páginas por día. Este número ha incrementado un 61% en comparación con 2012 (12,2 millones de páginas vistas en 2012).

La herramienta Google Analytics no incluye el acceso directo a los documentos PDF. Sin embargo, los documentos PDF suponen un importante punto de acceso y generan un volumen de visitas considerable: cada mes, se consultan 850.000 documentos PDF en el sitio web de Orphanet. Esto representa más de 10.000.000 descargas en 2013, que es aproximadamente la misma cantidad que en 2012.

Los usuarios proceden de 211 países. Los diez primeros países son: Francia, Italia, Estados Unidos, Alemania, España, México, Brasil, Canadá, Bélgica y Suiza.

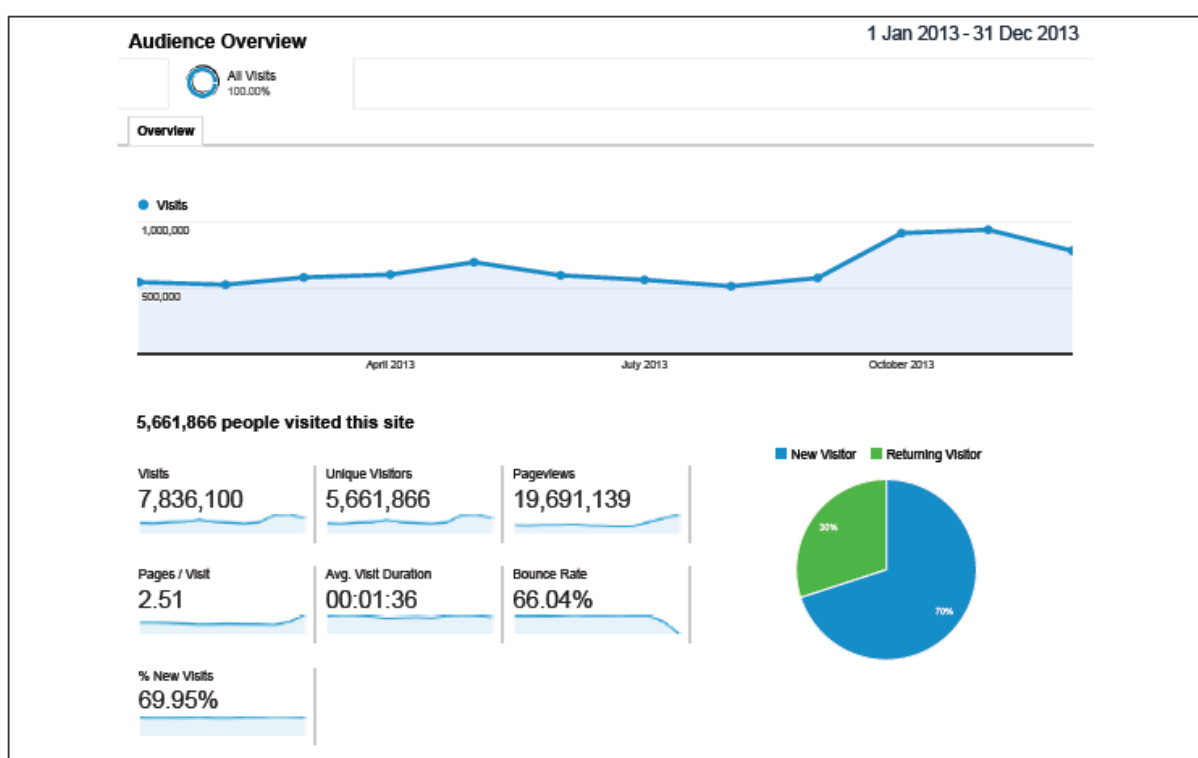


Fig. 4 Consultas del sitio web de Orphanet en 2013

(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2013 al 31 de diciembre de 2013)

3.1.3. LOS PORTALES NACIONALES ORPHANET

Con el fin de que Orphanet sea un instrumento en los planes o estrategias nacionales para las enfermedades raras, el actual portal internacional en seis idiomas ha evolucionado hacia unas páginas web personalizadas para cada país en sus idiomas nacionales. Estas páginas web nacionales dedicadas a cada país socio permiten tener un punto de acceso en sus idiomas oriundos. Las páginas nacionales incluyen información sobre eventos del país, noticias y acceso a documentos concernientes a las enfermedades raras y a los medicamentos huérfanos. Más allá del alcance de la información nacional, estas páginas ofrecen acceso a la base de datos internacional en siete idiomas.

El incremento general del número de visitas, a todos los sitios web en su conjunto, refleja el aumento del conocimiento por parte de los usuarios de la existencia de estos puntos de acceso nacionales.

3.1.4.FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2013

Lanzamiento de la aplicación móvil de Orphanet

Orphanet lanzó en 2013 su aplicación móvil; está disponible para iPhone, iPad y Android. La aplicación Orphanet puede descargarse gratuitamente en Apple store y Google Play Store.

El principal objetivo de esta aplicación no es reproducir el sitio web de Orphanet, sino dar acceso sin una conexión a Internet a los servicios que pueden resultar útiles, en 6 idiomas del sitio web de Orphanet (inglés, francés, alemán, italiano, portugués y español).

La aplicación da acceso a:

- La lista de enfermedades raras (sus resúmenes, ficha de identificación y otras fuentes de información). La búsqueda puede realizarse por el nombre de la enfermedad, un sinónimo o el número ORPHA.
- La pestaña de centros expertos (consultas clínicas) permite buscar un centro experto por el nombre de la enfermedad, el nombre del centro o por el profesional. Las opciones de búsqueda avanzada permiten buscar por país: se puede especificar si se está buscando por un centro experto que realiza consulta genética o dirección médica, y para adultos o para niños. La localización del centro se etiqueta en un mapa, dando la posibilidad de encontrar el mejor itinerario desde donde se está hasta la consulta.
- Las guías de emergencia pueden buscarse por nombre de la enfermedad, sinónimo o número ORPHA. La lista mostrada es la de enfermedades que tienen una guía de emergencia en al menos uno de los 7 idiomas del sitio web de Orphanet.

Orphanet en neerlandés

En junio de 2013, Orphanet extendió su alcance lanzando su versión en neerlandés. La traducción del sitio web era una de las medidas recomendadas por la Fundación Belga de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (en 2011). El Instituto Científico Belga de Salud Pública recibe financiación del Instituto Nacional del Seguro de Enfermedad e Invalidez (INAMI-RIZIV) para la traducción del portal Orphanet al neerlandés (páginas web estructurales, las listas con términos médicos y los resúmenes científicos). Los equipos holandeses y belgas de Orphanet están trabajando en colaboración para validar las traducciones. Esto no sólo proporciona un apoyo adicional, sino que también asegura que ciertos sinónimos neerlandeses relevantes para los Países Bajos (pero no para Bélgica) están incluidos en la base de datos.

11. Servidores de Orphanet

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

Los servidores de producción fueron reubicados en el mayor centro de datos público de Francia, el CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Para garantizar la seguridad estructural, los servidores de desarrollo están alojados en un edificio del INSERM cercano al CINES y conectados a éstos por fibra óptica. Esto permite tener una excelente conectividad entre los servidores de producción, los servidores de desarrollo y entornos de copia de seguridad.

Muchos entornos de producción están en el lugar: entornos administrativos, de preproducción, conservación y desarrollo. Esto hace que el Plan de Recuperación de la Actividad (PRA) del sitio web de Orphanet sea muy eficiente.

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

Se llegó al año 2013 sin ningún problema importante y con una disponibilidad elevada del sitio web www.orpha.net a pesar de un incremento en el número de visitantes, especialmente en los últimos tres meses.

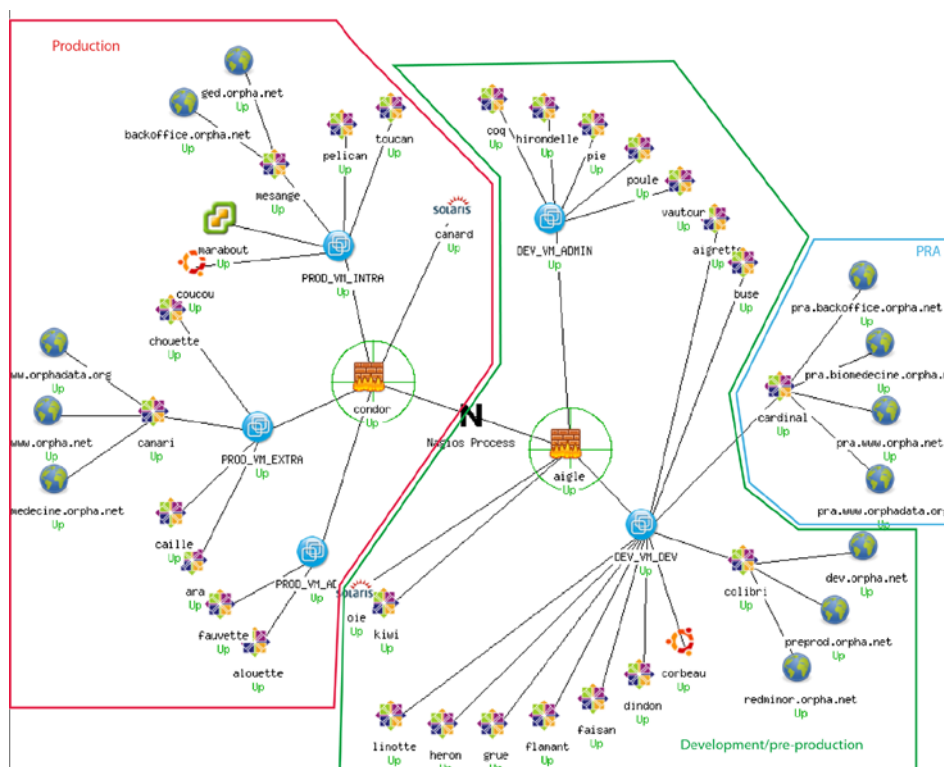


Fig. 5 La arquitectura informática de Orphanet de 2013

12. Inventario de enfermedades raras de Orphanet

Orphanet ofrece un completo inventario de enfermedades raras clasificado según un sistema de clasificación poli-jerárquico de enfermedades raras. Como surgen nuevos conocimientos científicos, el inventario de ER de Orphanet y su sistema de clasificación se mantienen con la actualización y adición regular de enfermedades empleando dos fuentes no exclusivas: fuentes documentadas y/o asesoramiento experto. Desde 2013, la base de datos de enfermedades contiene 9.264 enfermedades o grupos de enfermedades y sus sinónimos. Este sistema extensivo y evolutivo consiste en clasificaciones organizadas según la especialidad médica y/o quirúrgica que maneja los aspectos específicos de cada enfermedad rara dentro del sistema sanitario. Las enfermedades se han clasificado dentro de cada especialidad según criterios clínicos o etiológicos relevantes para su diagnóstico o tratamiento. La clasificación de Orphanet proporciona el alcance y el nivel de detalle que necesitan los profesionales de la salud y puede verse directamente en el sitio web y/o extraerse desde Orphadata en formato XML (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php).

3.3.1. INDEXACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Las enfermedades raras están indexadas con los códigos ICD-10. La indexación con los códigos ICD10 sigue una serie de reglas que dependen de si las enfermedades raras están mencionadas o no en la lista tabular o en el índice del ICD10. Para enfermedades que no están listadas en el ICD, se han establecido las reglas para la atribución de un código ICD10.

La indexación por signos clínicos utiliza un tesoro propio de términos por fenotipo y se lleva a cabo con el propósito de alimentar la herramienta de asistencia al diagnóstico de Orphanet. Para cada término fenotípico asociado con una enfermedad rara, se indica la frecuencia de su aparición (muy frecuente, frecuente, ocasional).

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

La correlación exacta entre la nomenclatura ORPHA y otras terminologías (Unified Medical Language System (UMLS), MeSH, MedDRA y SNOMED CT) está ahora disponible en línea y para su descarga en Orphadata (<http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php>). La correlación se hace de forma semiautomática y se supervisa manualmente. Las actualizaciones siguen a cada lanzamiento de UMLS.

3.3.2. ONTOLOGÍA ORPHANET DE ENFERMEDADES RARAS

En enero de 2014, la Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO, Orphanet Rare Diseases Ontology) se lanzó en tres sitios web:

<http://bioportal.bioontology.org/ontologies/ORDO>

<http://www.ebi.ac.uk/ontology-lookup/?termId=Orphanet:98724>

http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/ordo_orphanet.inc.php

ORDO se desarrolló conjuntamente en 2013 por Orphanet y el EBI para ofrecer un vocabulario estructurado para las enfermedades raras mostrando las relaciones entre enfermedades, genes y otras características relevantes que formarán una fuente de información útil para el análisis computacional de las enfermedades raras. Se deriva de la base de datos de Orphanet. Integra una nosología (clasificación de enfermedades raras), relaciones (relaciones gen-enfermedad, datos epidemiológicos) y conexiones con otras terminologías (MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedDRA), bases de datos (OMIM, UniProtKB, HGNC, ensembl, Reactome, IUPHAR, Genatlas) o clasificaciones (ICD10). La ontología será mantenida por Orphanet y se completará más adelante con nuevos datos. Puede navegarse por las clasificaciones de Orphanet en la vista OLS. La Ontología Orphanet de Enfermedades Raras se actualiza mensualmente y sigue las directrices OBO sobre términos obsoletos. Constituye la ontología de enfermedades raras oficial producida y mantenida por Orphanet (INSERM, US14).

13. Inventario de genes de Orphanet

Los genes implicados en enfermedades raras (genes patogénicos y de susceptibilidad) han sido introducidos en la base de datos y actualizados regularmente según las nuevas publicaciones científicas. Los genes están asociados en la base de datos con una o más enfermedades, a uno o más test genéticos, registros de mutaciones y/o proyectos de investigación. La información recogida incluye: el nombre principal y el símbolo del gen (según HGNC), sus sinónimos y sus referencias a HGNC, UniProtKB, Genatlas y OMIM (para intercambiar referencias con estos sitios web). Además, los genes están ahora relacionados con Ensembl (una base de datos de EBI que mantiene automáticamente anotaciones de genomas eucariotas seleccionados), Reactome (una base de datos de rutas biológicas de EBI, de código abierto, acceso libre, gestionada manualmente y revisada por pares) e IUPHAR (la Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica). Las relaciones entre un gen y una enfermedad son marcadas como causantes, modificadoras (ambos de mutaciones germinales o somáticas), principales factores de susceptibilidad o que juegan un papel en el fenotipo (para las anomalías cromosómicas). Los genes candidatos también se incluyen sólo cuando se ponen a prueba en un entorno clínico. Estas anotaciones suponen un servicio de valor añadido único para los investigadores.

orphanet Languages: FR **EN** ES DE IT PT NL

The portal for rare diseases and orphan drugs

Inserm

Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous

Homepage Help Contact us

Rare diseases Orphan drugs Expert centres Diagnostic tests

Search Search by sign Classifications Genes

Homepage » Rare diseases » Search

Epidemiología:

- 4.545 enfermedades con datos de prevalencia
- 4.401 enfermedades con tipo de herencia
- 4.404 enfermedades con edad de aparición

Correlaciones y referencias cruzadas:

- 6.283 enfermedades indexadas con ICD10
- 4.053 enfermedades indexadas con OMIM
- 2.132 enfermedades indexadas con UMLS
- 953 enfermedades indexadas con MedRA
- 1.673 enfermedades indexadas con SNOMED CT
- 1.741 enfermedades indexadas con MeSH

Amyotrophic lateral sclerosis

Orpha number : ORPHA803

Synonym(s) : ALS Charcot disease Lou Gehrig disease

Prevalence : 1-9 / 100 000

Inheritance : Sporadic Autosomal recessive Autosomal dominant

Age of onset : Adulthood

El inventario de genes contiene:

- 2.876 genes enlazados a 2.904 enfermedades, incluyendo:
- 2.798 interconectados con UniProt KB
- 2.841 interconectados con OMIM
- 2.827 interconectados con Genatlas
- 2.876 interconectados con HGNC

La enciclopedia de Orphanet contiene:

- 304 resúmenes en neerlandés
- 4.574 resúmenes en inglés
- 4.060 resúmenes en francés
- 3.736 resúmenes en alemán
- 4.092 resúmenes en italiano
- 1.085 resúmenes en portugués
- 3.478 resúmenes en español
- 293 resúmenes en finlandés
- 40 en griego - ¡nuevo! -
- 331 en polaco
- 103 en eslovaco - ¡nuevo! -
- 131 artículos para el público en general en francés y 151 guías de emergencia en francés, alemán, inglés, español, italiano, portugués y polaco.

2.323 enfermedades indexadas con Pubmed

5.183 enlaces externos para 2.983 enfermedades

2.773 enfermedades indexadas con signos clínicos

Enlaces a recursos externos sobre ER

- 22 artículos de revisión
- 560 revisiones de genética clínica
- 254 guías de buenas prácticas
- 100 guías para pruebas genéticas
- 33 artículos para el público en general
- 22 guías de emergencia
- 3.154 genes interconectados con HGNC

SUMMARY

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease characterized by progressive muscular paralysis reflecting degeneration of motor neurons in the primary motor cortex, corticospinal tracts, brainstem and spinal cord.

per year) and prevalence (average around Western countries, although foci of higher Western Pacific. The mean age of onset for erall, there is a slight male preponderance .

with typical ALS have a spinal form of the with symptoms related to focal muscle et of symptoms may start either distally or bs. Gradually, spasticity may develop in the anual dexterity and g

arthria and dysphagi multaneously with b within 1-2 years. Paralysis is progressive and ure within 2-3 years for bulbar onset cases s.

0% of cases are fam (21q22.11), about 2-5% involve mutations ing the TAR DNA-binding protein 43 (TDP-e VCP gene (9p13.3) coding for the Valosin apparently sporadic cases involve SOD1 ve also been identified in sporadic cases.

story, examination, electromyography, and focal motor neuropathy, Kennedy's disease pndyloitic myelopathy) by appropriate

arks comprise loss of motor neurons ve inclusions in upper motor neurons degenerating lower motor neurons. Sig neuron damage not explained by any

ive, palliative, and multidisciplinary, and improves quality of life. Riluzole and survival.

Further information on this disease

- > Classification(s) (1)
- > Gene(s) (26)
- > Publications in PubMed [?]
- > Other website(s) (14)

Health care resources for this disease

- > Expert centres (1)
- > Diagnostic tests
- > Patient organisation
- > Orphan drug(s)

Research activities

- > Research projects (95)
- > Clinical trials (33)

Prevalence

- > Orphan drugs in Europe

Register your activity

The documents contained in this web site are presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and

Last update: May 2011

Suggest an update

Detailed information

Summary information [Greek \[?\] \(2011,pdf\)](#)
[Polski \[?\] \(2011,pdf\)](#)

Emergency guidelines [IT \[?\] \(2007,pdf\)](#)
[EN \[?\] \(2007,pdf\)](#)
[Polski \[?\] \(2007,pdf\)](#)
[ES \[?\] \(2007,pdf\)](#)

Fig.6 Contenido de la base de datos en diciembre de 2013

14. La enciclopedia de Orphanet

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

3.5.1. ENCICLOPEDIA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

- **Resumen de la información**

Los resúmenes de Orphanet son únicos, escritos originalmente en inglés por un miembro del equipo editorial localizado en París y revisado por un experto invitado. La información adicional sobre las enfermedades (p.e. anotaciones sobre datos epidemiológicos, signos clínicos, consecuencias funcionales de la enfermedad, genes, etc.) es solicitada al experto si no está ya documentada en la base de datos, o se pide su validación de los datos ya existentes. Los resúmenes están estructurados en secciones según la Definición de la enfermedad – Epidemiología – Descripción clínica – Etiología – Métodos diagnósticos – Diagnóstico diferencial – Diagnóstico prenatal (si es relevante) – Consejo genético (si es relevante) – Manejo y tratamiento – Pronóstico. Desde diciembre de 2013, hay disponibles 4.574 resúmenes en línea. Son traducidos sistemáticamente en las otras seis lenguas (francés, italiano, español, alemán, portugués y neerlandés). Además, desde el 31 de diciembre de 2013, están disponibles 293 resúmenes en finlandés, 331 en polaco, 103 en eslovaco y 40 en griego.

- **Artículos de genética práctica**

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

- **Guías de emergencia de Orphanet**

Estas guías están destinadas a los profesionales de la salud de emergencia prehospitalaria (se incluye una sección específica para su uso) y a los servicios de urgencias de los hospitales. Estas guías prácticas se producen en colaboración con los centros de referencia y las asociaciones de pacientes franceses, y son revisadas por médicos de servicios de urgencia provenientes de sociedades científicas: en la actualidad hay 56 guías de emergencia en línea en francés. Están siendo traducidas en seis lenguas (inglés, alemán, italiano, portugués, español y polaco). Actualmente, hay 22 guías de emergencia disponibles en inglés, 22 en español, 25 en italiano, 18 en portugués, 7 en polaco y una en alemán. Hay 32 guías de emergencia nuevas desde 2012.

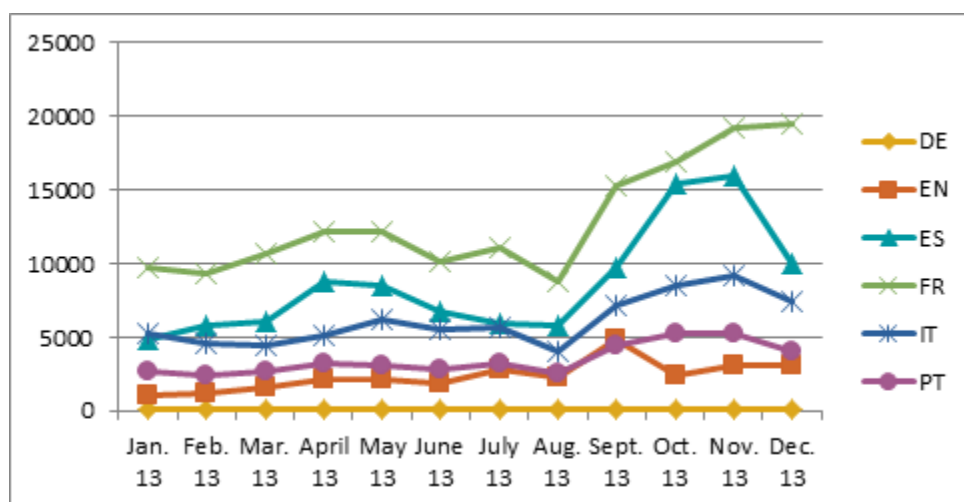


Fig. 7 Consulta de las guías de emergencia por idioma en 2013

En 2013, se consultaron las guías en más de 340.000 ocasiones, respecto a las 200.000 de 2012, lo que representa un incremento del 70% en un año. Este incremento global refleja la expansión de la colección en las diferentes lenguas.

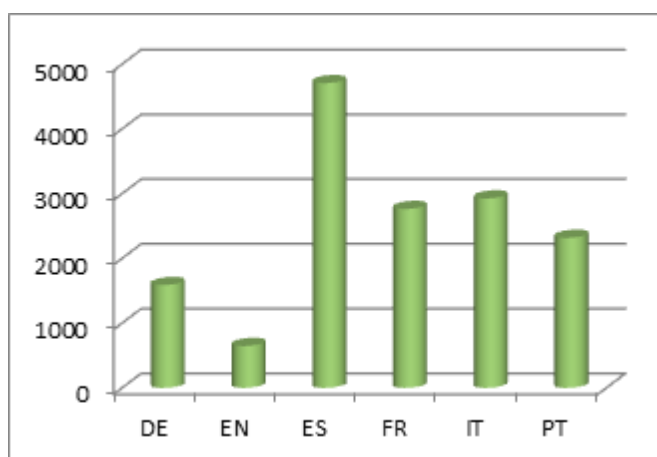


Fig. 8 Número de consultas de las guías de emergencia por idioma

Idioma	Número de guías
Alemán	1
Inglés	22
Español	22
Francés	56
Italiano	25
Portugués	18

Tabla 1. Guías de emergencia disponibles por idioma en 2013

La relación entre el número de consultas para cada lengua con el número de guías muestra que esta colección es un éxito en varias lenguas, como el francés, italiano, español y portugués. A pesar de que hay sólo una guía en alemán, ésta es muy consultada. Por otro lado, el limitado número de consultas en inglés puede explicarse por la existencia de un mayor número de documentos equivalentes en este idioma en otros lugares que han sido producidos por sociedades científicas. Para evitar la pérdida de tiempo y trabajo, ambos valiosos para la comunidad de enfermedades raras, actualmente Orphanet está estableciendo colaboraciones con estas sociedades científicas para ofrecer enlaces a aquellos recursos ya existentes y valiosos (por favor, diríjase al apartado 3.5.4).

3.5.2. ENCICLOPEDIA PARA EL PÚBLICO EN GENERAL

La enciclopedia para el público en general fue inicialmente un proyecto francés destinado a dar información completa, honesta y actualizada a los pacientes y sus familiares respecto a las enfermedades que les concernían. Iniciada en 2011, los textos de la enciclopedia para el público en general han sido enriquecidos con párrafos de las consecuencias funcionales de las enfermedades raras incluyendo: discapacidades resultantes de la enfermedad, medidas médicas y sociales para prevenir/limitarlas y consecuencias de las discapacidades en el día a día.

Desde el 31 de diciembre de 2013, 131 textos propios en francés están en línea. Los documentos de esta enciclopedia han sido descargados más de 360.000 veces al mes, lo que corresponde a más de 4,3 millones de descargas en 2013.

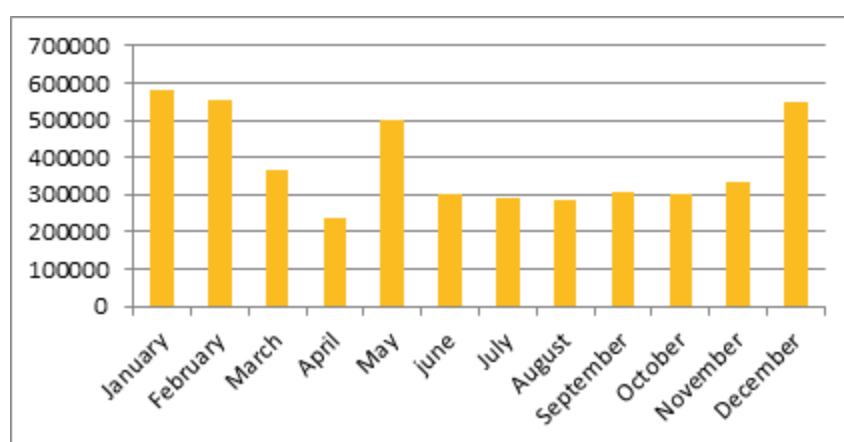


Fig. 9 Número total de descargas de los textos de la enciclopedia de Orphanet para el público en general en 2013

3.5.3. NUEVOS PRODUCTOS EN 2013

Fichas de discapacidad

Como parte de la colaboración entre CNSA (Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie) y el INSERM, Orphanet ofrece ahora una nueva colección de textos denominados “fichas de discapacidad” en la Enciclopedia Orphanet de Discapacidad dedicada a las discapacidades asociadas con cada enfermedad rara. Esta nueva colección está dirigida a los profesionales que trabajan en el campo de la discapacidad así como a los pacientes y sus familias. Estos textos han sido elaborados para entender mejor y evaluar las necesidades de las personas con discapacidades asociadas con una enfermedad rara y promover una guía y un soporte adecuados en el sistema nacional de salud así como en el sistema de atención y apoyo social.

Cada ficha contiene una descripción de la enfermedad (adaptada desde el texto correspondiente de la enciclopedia Orphanet para profesionales) y está enfocada en las medidas relacionadas con la discapacidad y sus consecuencias en la vida diaria (tomadas del correspondiente texto de la enciclopedia Orphanet para el público en general).

Estos textos están disponibles en el sitio web de Orphanet a través del enlace “Fichas de discapacidad” al pie de la página en la que se describe la enfermedad así como en las pestañas “Enciclopedia para profesionales” y “Enciclopedia para pacientes”. Trece de estas fichas están disponibles en línea desde noviembre de 2013.

3.5.4. ENLACES A RECURSOS EXTERNOS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

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

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

- **Artículos de revisión**

Los artículos de revisión de buena calidad publicados en revistas revisadas por pares pueden enlazarse a una enfermedad y publicarse en el sitio web de Orphanet con el permiso del titular de los derechos de autor. A fecha de 31 de diciembre de 2013, 59 artículos de revisión (excluyendo aquellos publicados en Orphanet Journal of Rare Diseases) estaban disponibles en el sitio web.

- **Artículos de revisión de genética clínica**

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

Estos artículos de revisión pueden enlazarse a una enfermedad y mostrarse en el sitio web de Orphanet con el permiso de los propietarios de los derechos de autor. A fecha de 31 de diciembre de 2013, la colección de artículos de revisión de genética clínica constaba de 600 artículos de GeneReviews, de los cuales 53 se publicaron en 2013.

- **Guías para el diagnóstico genético**

Esta colección incluye recomendaciones resumidas con el propósito de difundir buenas prácticas en el diagnóstico genético. Incluyen las Gene Cards (publicadas en European Journal of Human Genetics) y gráficas de la APGNM (Association Nationale des Praticiens en Génétique Médicale). A fecha de 31 de diciembre de 2013, 100 recomendaciones estaban disponibles en el sitio web.

- **Artículos para el público en general**

Los textos destinados al público en general, producidos externamente por centros expertos o asociaciones de pacientes (elaborados de acuerdo a una metodología fiable), en cualquier otra lengua son ahora seleccionados y, si se concede el permiso, los textos se depositan en el sitio web de Orphanet. Hay 33 artículos disponibles en el sitio web de los que 5 han sido publicados en 2013.

- **Guías de emergencia**

Orphanet ha establecido una colaboración con *The British Inherited Metabolic Disease Group* (BIMDG) para ofrecer enlaces a las guías de emergencia que ellos producen. Actualmente hay 22 guías de emergencia externas disponibles en inglés.

15. Directorio de recursos expertos de Orphanet

Orphanet ofrece un directorio de:

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

Los datos se recogen tanto de fuentes nacionales oficiales, como proactivamente de fuentes no oficiales por los documentalistas científicos de cada país. Los datos pasan por un proceso de validación previo a su publicación con el fin de controlar su calidad. El objetivo de este proceso de múltiples pasos es generar datos de alta calidad y precisión: completos, válidos, consistentes, únicos y uniformes con otros datos de la base de datos.

Para los datos que provienen de fuentes oficiales, no se requiere un proceso de validación preliminar. Cuando proceden de fuentes no oficiales, los datos se someten a un proceso de validación previo definido en cada país siguiendo reglas establecidas a nivel nacional y finalmente por parte de las autoridades sanitarias, para asegurar la relevancia de los datos para la comunidad de las enfermedades raras. Una vez al mes se realiza una segunda ronda de validación a nivel de la coordinación de Orphanet respecto a los criterios de relevancia para las enfermedades raras, coherencia con los datos de otros países e indexación adecuada con los sistemas de clasificación de enfermedades. Por último, se lleva a cabo una tercera ronda de control de calidad de los datos publicados en línea siguiendo un proceso definido a nivel nacional (p.e. revisión anual por el Comité Científico Asesor, o por las autoridades competentes).

Periódicamente, los datos publicados son verificados y actualizados (al menos una vez al año).

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

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

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

En 2013, los países que gestionaron la recopilación de datos y la actualización a nivel nacional fueron: Alemania, Austria, Bélgica, Canadá-Quebec, Croacia, Eslovaquia, España, Finlandia, Francia, Grecia, Hungría, Irlanda, Italia, Lituania, Letonia, Marruecos, Países Bajos, Polonia, Portugal, Reino Unido, República Checa, Suecia y Suiza.

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

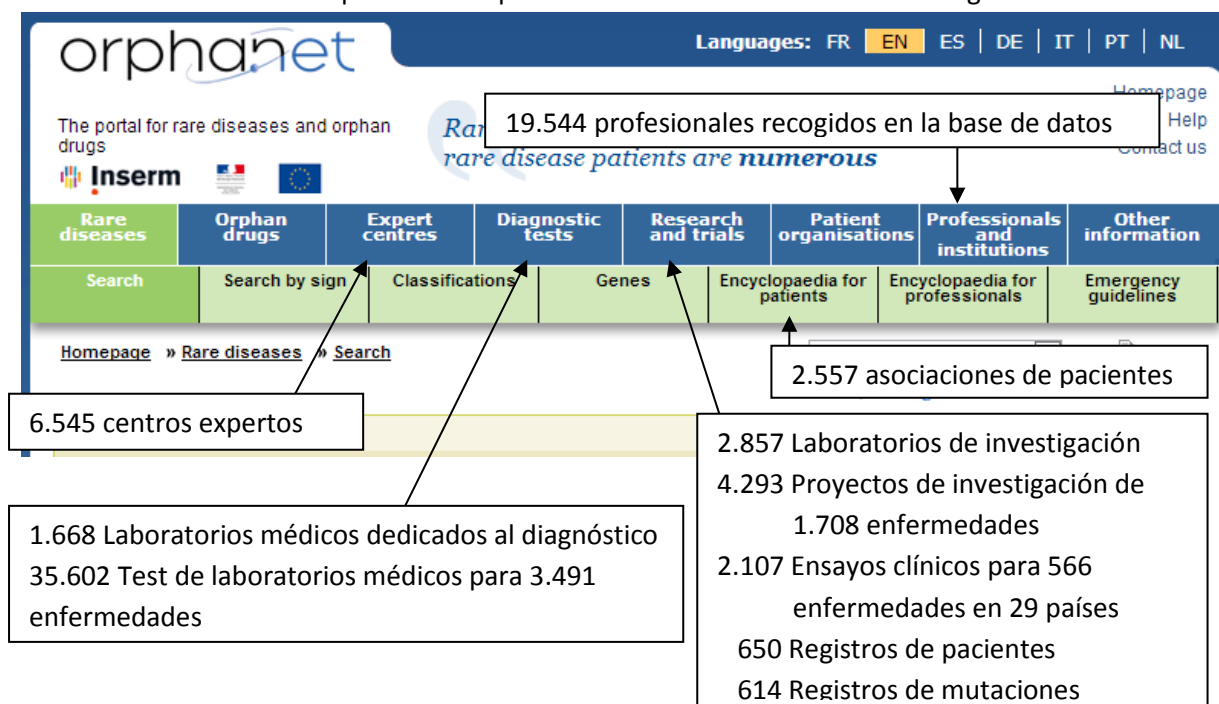


Fig.10 Directorio de recursos expertos en 31 países en 2013

3.6.1.FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2013

En diciembre de 2013, Orphanet lanzó una herramienta de registro en web para que los profesionales puedan registrar/actualizar sus actividades relacionadas con las enfermedades raras.

Un espacio de trabajo personal les permite comprobar y actualizar sus actividades ya registradas con nosotros y también informar de sus nuevas actividades relacionadas con las enfermedades raras.

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

Los laboratorios médicos listados en Orphanet son aquellos que ofrecen pruebas para el diagnóstico de una enfermedad rara, y aquellos que realizan pruebas genéticas independientemente de la prevalencia de la enfermedad. Estos laboratorios médicos deben estar acreditados y esto implica un procedimiento a través del cual un organismo oficial reconoce formalmente que una persona o grupo es competente para realizar una actividad específica (ISO 9000, 2000 sistemas de gestión de calidad -

fundamentos y vocabulario). La información sobre la acreditación de los laboratorios médicos es revisada por Eurogentest y por expertos en el campo.

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

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

16. Directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet

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

La situación reglamentaria de los medicamentos en Europa es recopilada en los informes publicados por los dos Comités de la EMA: el COMP (Comité de Medicamentos Huérfanos) y el CHMP (Comité de Medicamentos de Uso Humano).

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

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

- Para Europa
 - 766 sustancias ligadas a más de 974 designaciones huérfanas (respecto a 393 enfermedades)
 - 156 autorizaciones de comercialización europeas (de las cuales, 68 cuentan con designación huérfana y 88 carecen de una designación huérfana previa) (respecto a 182 enfermedades)

- Para Estados Unidos
 - 386 sustancias ligadas a más de 445 designaciones huérfanas (respecto a 306 enfermedades)
 - 163 autorizaciones de comercialización en EEUU tras su designación huérfana (respecto a 157 enfermedades).

17.Orphadata

Al aumentar el reconocimiento de Orphanet como fuente de información de referencia de documentación sobre enfermedades raras, ha crecido el número de solicitudes sobre sus datos. Para satisfacer las necesidades de extracción masiva de datos, fue creado el sitio orphadata.org (www.orphadata.org). Orphadata tiene por objeto contribuir al avance de la I+D y facilitar la adopción global de la nomenclatura Orphanet.

En este sitio web, todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable desde junio de 2011. Orphadata fue desarrollada en el contexto del proyecto Rare Diseases Portal financiado por DG Research and Innovation (RTD) y la Orphanet Europe Joint Action financiado por DG Sanco. Los datos ofrecidos son una extracción parcial de los almacenados en Orphanet y se actualizan mensualmente. Su acceso es gratuito en seis idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano y portugués), y el conjunto de datos de Orphadata abarca:

Productos de acceso libre en Orphadata:

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

Productos accesibles en Orphanet tras la firma de un Acuerdo de Transferencia de Material (MTA):

1. Información textual
2. Asociaciones de pacientes
3. Consultas expertas
4. Laboratorios clínicos
5. Medicamentos huérfanos
6. Actividades de investigación

Los datos están disponibles ya sea gratuitamente (instituciones académicas) o mediante una cuota (industria).

Orphadata ofrece una guía a los usuarios que define y describe los elementos del conjunto de datos.

Desde enero de 2013, los productos de Orphadata se descargaron más de 118.000 veces, con una media de 9.880 descargas al mes.

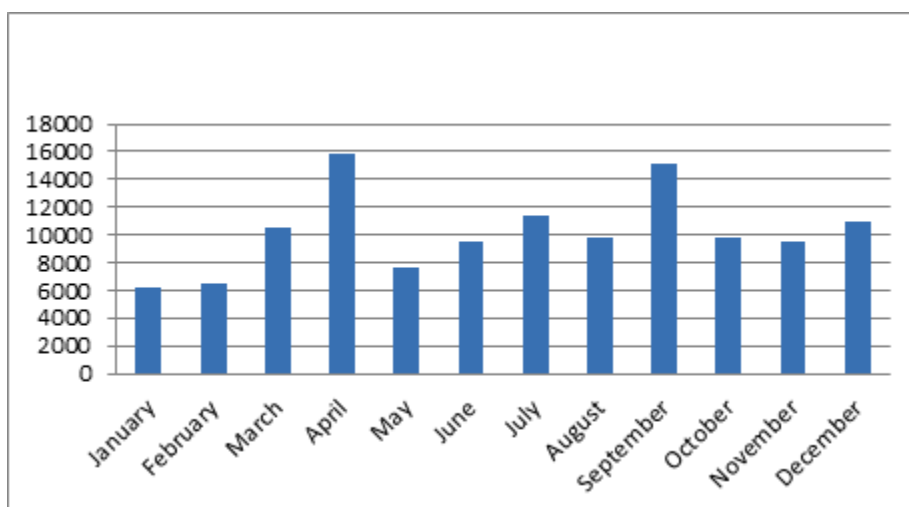


Fig.11 Número total de productos descargados desde la web de Orphadata en 2013

El producto de Orphadata más solicitado es el inventario de enfermedades con sus signos clínicos.

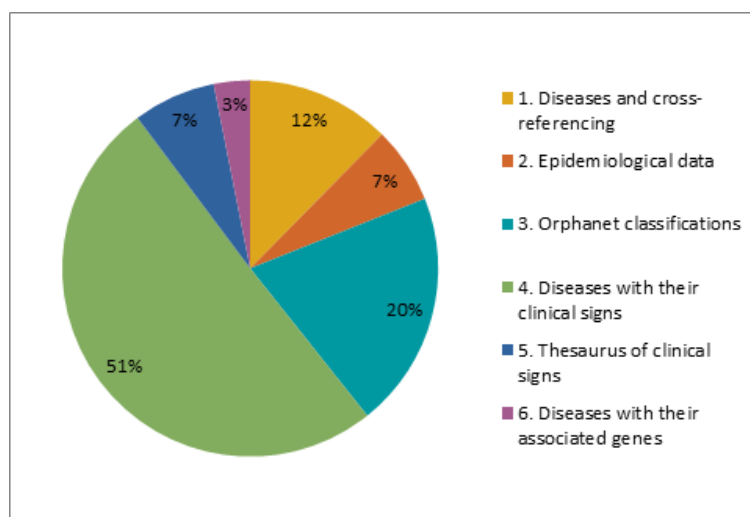


Fig.12 Distribución de las descargas del conjunto de datos de acceso gratuito

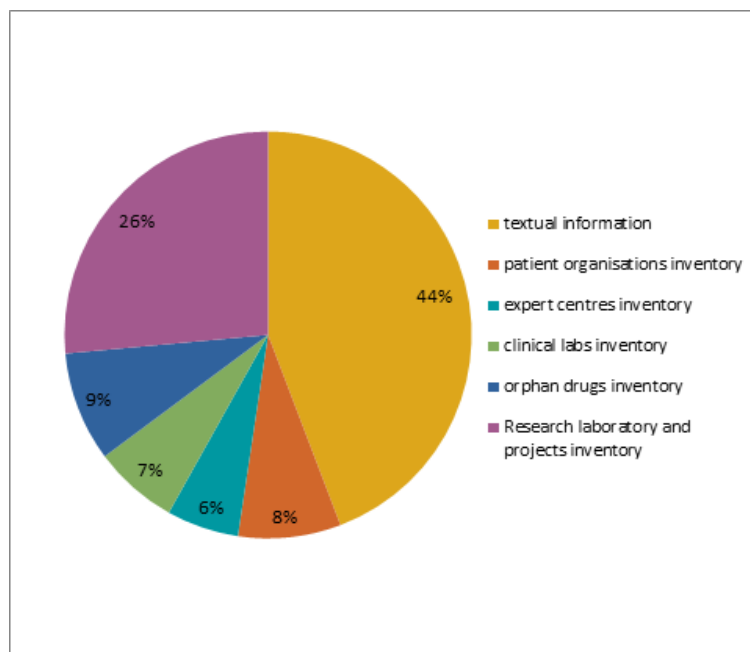


Fig.13 Distribución de las descargas del conjunto de datos que requieren un Acuerdo de Transferencia de Material

18. Informes de Orphanet

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

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

Los Informes de Orphanet tienen muchas descargas: en 2013, se consultaron más de 1.675 Informes de Orphanet. Esto representa un incremento del 100% respecto a 2012 (aproximadamente unas 800.000 descargas).

	Inglés	Francés	Alemán	Italiano	Portugués	Español	Total
Listado de enfermedades raras	341.750	362.684	Traducción en curso	436	Traducción en curso	274	705.144
Prevalencia o número de casos publicados por orden alfabético de enfermedades	86.355	29.277	12.172	14.066	13.433	17.468	172.771
Enfermedades por orden de prevalencia decreciente o por número de casos publicados	25.893	24.306	6.100	10.849	16.137	19.268	102.553

Registros de pacientes en Europa	52.926	-	-	-	-		52.926
Listado de medicamentos huérfanos en Europa	118.329	33.161	7.888	19.636	3.122	17.384	199.520
Informe de actividad 2012	139.984	13.965	-	3.555	-	6.970	164.474
Total	766.079	463.393	26.160	44.987	36.247	61.364	1.398.230

Tabla 2. Número de descargas de los Informes de Orphanet en 2013 por lengua

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

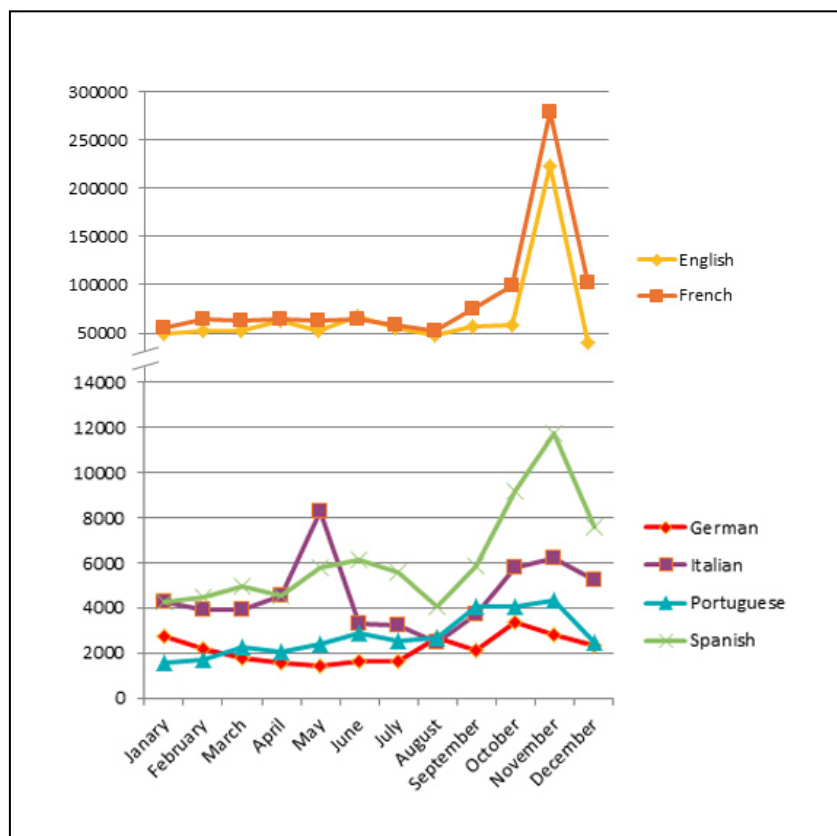


Fig.14 Número de descargas de los informes de Orphanet traducidos a todos los idiomas de Orphanet

3.9.1. INFORMES ADICIONALES EN 2013

En 2013 se publicaron dos nuevos informes:

- El listado de enfermedades raras en orden alfabético con su número ORPHA asociado para una comunicación más efectiva pero también para facilitar la recuperación del código ORPHA a los médicos y codificadores. También fue el informe de la colección con mayor éxito, con 705.000 descargas en 2013 en francés e inglés. Se traducirá a los otros idiomas de Orphanet en 2014.
- El listado de infraestructuras de investigación útiles para las enfermedades raras en Europa por país, en inglés.

19.El Boletín de Orphanet

Dos veces al mes, se realiza una revisión de la literatura para actualizar la base de datos y recopilar noticias para publicarlas en OrphaNews, cuya suscripción es gratuita. OrphaNews presenta una visión general de las noticias científicas y políticas sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Es la herramienta de comunicación de la comunidad científica de enfermedades raras y se produce conjuntamente entre Orphanet y la EUCERD Joint Action.



Fig. 15 Páginas de inicio de Orphanews en 2013

OrphaNews en su versión en inglés cuenta con más de 14.700 suscriptores. Orphanews en su versión francesa tiene más de 8.800 suscriptores y en italiano más de 4.000.

20.Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)

Orphanet Journal of Rare Diseases es una revista en línea de acceso abierto, que abarca todos los aspectos de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. La revista publica artículos de revisión de gran calidad sobre enfermedades raras específicas. Además, la revista puede tener en cuenta artículos sobre informes de resultados de ensayos clínicos, tanto positivos como negativos, y artículos sobre temas de salud pública en el campo de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. OJRD fue indexada en Medline a finales de su primer año de existencia (2006) y fue seleccionada por Thompson Scientific tan solo dos años después de su publicación. Su factor de impacto actual es de 4.32. En 2013, se enviaron 427 publicaciones a la revista. De éstas, 199 fueron aceptadas para su publicación.

4. Usuarios

22.Tipos de usuarios y de su uso

Encuesta de satisfacción de los usuarios de Orphanet en 2013

A finales de 2013, se llevó a cabo una encuesta en línea durante dos semanas (desde el 21 de noviembre al 5 de diciembre). La satisfacción de los usuarios del portal fue evaluada solicitándoles cumplimentar un corto cuestionario en línea.

Los siguientes resultados presentan las respuestas recogidas en todos los idiomas (neerlandés, inglés, francés, alemán, italiano, portugués y español).

PREGUNTA 1

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

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

Se proponían siete categorías (p.e. profesional de la salud, pacientes / su entorno / asociaciones de pacientes, investigación, industria, administrador / responsable de políticas sanitarias, educación / comunicación y estudiantes), y se incluyó un campo de texto libre para que otros tipos de usuarios incluyeran su profesión. Tan solo era posible una respuesta.

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Profesional de la salud	47%	1.238
Paciente / su entorno / asociaciones de pacientes	22%	871
Investigación	9%	140
Industria	1%	35
Administrador / responsable de políticas sanitarias	2%	41
Educación / comunicación	2%	54
Estudiante	15%	316
Otros	3%	127
Respuestas a la pregunta		2.822

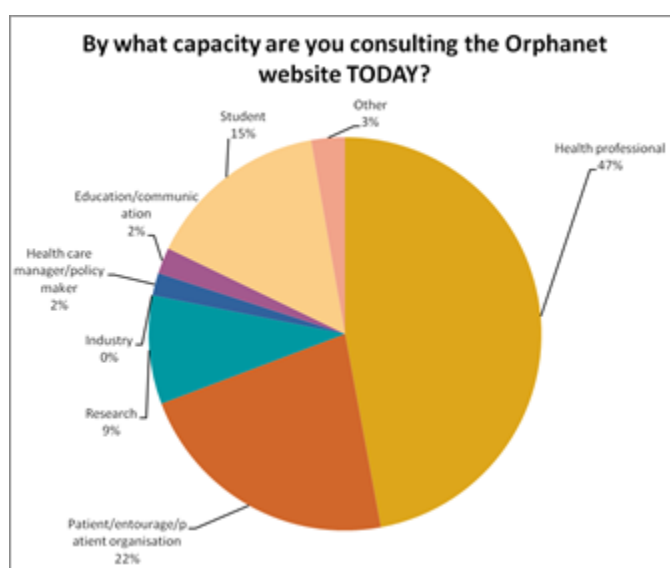


Tabla 3. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre las categorías propuestas

La categoría con mayor número de respuestas es la de profesionales de la salud (47%). Le sigue la de pacientes y su entorno (incluyendo asociaciones de pacientes, federaciones y grupos de soporte) con un 22% de respuestas.

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

Profesionales de la salud (n=1.230):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Especialista en hospital	37%	460
Médico de cabecera	10%	125
Especialista independiente	9%	116
Experto en enfermedades raras	3%	34
Servicios públicos de salud	4%	50
Servicio de salud / seguro médico	3%	33
Farmacéutico de hospital	1%	13
Farmacéutico independiente	1%	15
Biólogo especializado en enfermedades raras	3%	40
Biólogo no especializado en enfermedades raras	2%	27
Enfermero	4%	50
Otro cuidador profesional (no enfermero)	6%	69
Asesor genético	4%	44
Otro	13%	154

Tabla 4. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de los profesionales de la salud

Pacientes / su entorno (n=863):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Paciente	49%	421
Madre / padre / hijo de un paciente	28%	241
Otro miembro de la familia	11%	93
Amigo de un paciente	6%	54
Miembro de una asociación de pacientes	2%	15
Administración de una asociación de pacientes	2%	18
Otro	2%	21

Tabla 5. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de los pacientes y su entorno

Investigación (n=133):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Investigador académico / clínico	27%	36
Investigador académico / básico	32%	43
Investigador en el ámbito industrial	10%	13
Bioinformático	7%	9
Economista de la salud	3%	4
Ciencias sociales	5%	7
Otro	16%	21

Tabla 6. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de investigación

La categoría de “Ciencias sociales” reúne al 5% de los investigadores, subrayando el surgimiento de este dominio en el campo de las enfermedades raras.

Industria (n=36):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Biotecnología y farmacéutica	85%	29
Aseguradora médica privada		0
Asesor para la industria	15%	5
Inversor / promotor de negocios		0
Otro		0

Tabla 7. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de industria

Administrador / responsable de políticas sanitarias (n=41):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Administración gubernamental	41%	17
Administración de un hospital	37%	15
Administración europea	0%	0
Otro	22%	9

Tabla 8. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de administrador / responsable de políticas sanitarias

Educación / comunicación (n=54):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Periodista	7%	4
Bibliotecario	4%	2
Webmaster	2%	1
Profesor (educación primaria / secundaria)	18%	10
Profesor (educación superior)	26%	14
Otro	43%	23

Tabla 9. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de educación / comunicación

Estudiantes (n=313):

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Estudiante de medicina	74%	231
Otros estudios	26%	82

Tabla 10. Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2013 entre la subcategoría de estudiantes

En la categoría “Otros”, la mayoría son estudiantes de biología, pero también en biotecnología, bioinformática, farmacia o enfermería.

PREGUNTA 2

¿CON QUÉ FRECUENCIA VISITA ORPHANET?

Alrededor del 65% de los que respondieron a esta encuesta son usuarios regulares, mientras que el 34% visitaba Orphanet por primera vez.

PREGUNTA 3

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

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

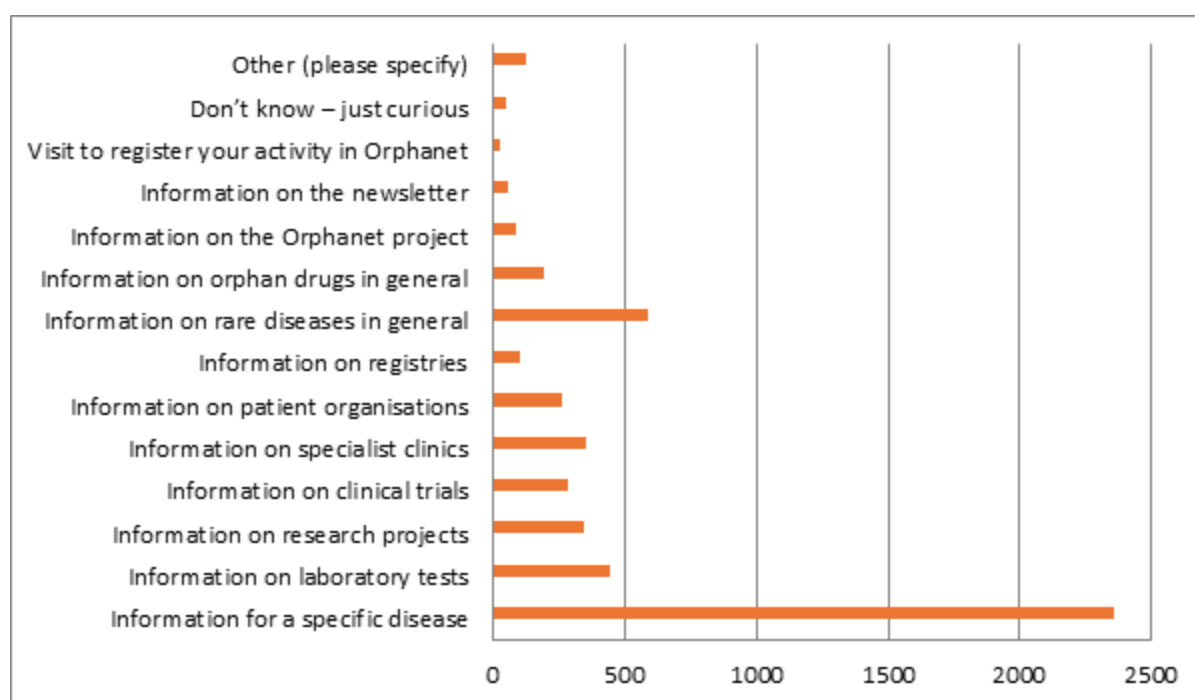


Fig. 16 Información buscada en Orphanet por los usuarios que respondieron a la encuesta de 2013

PREGUNTA 4

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

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

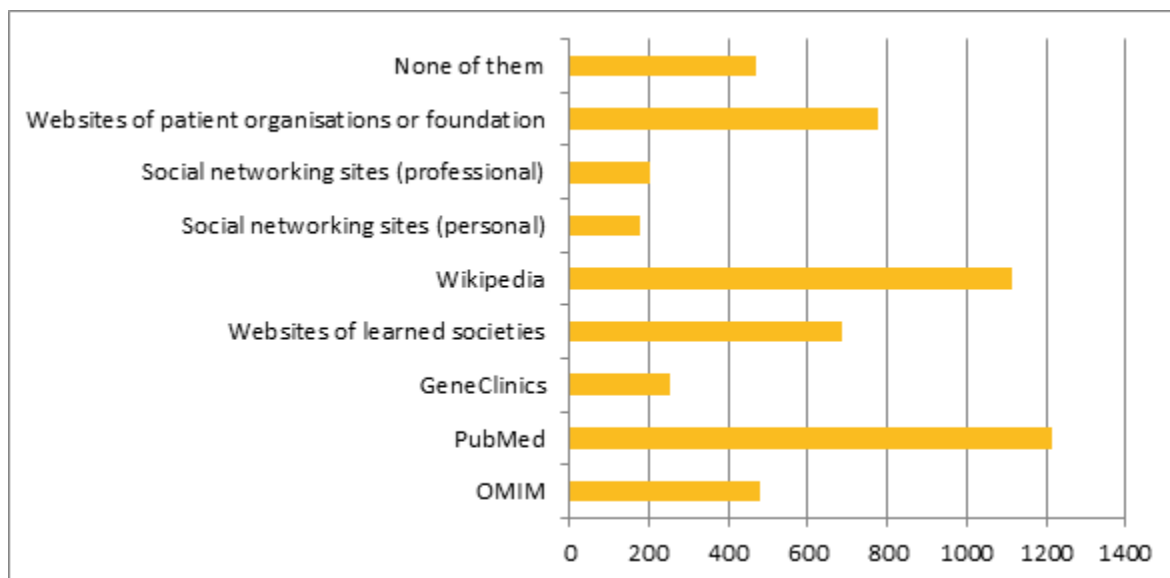


Fig. 17 Otras páginas web de ER visitadas por los usuarios que respondieron a la encuesta de 2013

Para obtener información sobre enfermedades raras, Pubmed es usado por el 44% de los que respondieron a esta pregunta; Pubmed es consultado masivamente por profesionales de la salud (67%), investigadores (72%) y profesionales de la industria (72%). OMIM es utilizada principalmente por profesionales de la salud (36%), investigadores (37%) y no por pacientes o profesionales de la industria. Los sitios web de asociaciones de pacientes o fundaciones son consultadas con mayor frecuencia por profesionales de la industria (50%) o pacientes (40%).

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

PREGUNTA 5

¿DESDE DÓNDE ESTÁ ACCEDIENDO A ORPHANET HOY?

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
A través de un ordenador en el trabajo	37%	1.006
A través de un ordenador en casa	52%	1.419
A través de un ordenador en un cibercafé	1%	30
A través de un dispositivo móvil (Smartphone, tableta)	10%	267

Tabla 11. Acceso a Orphanet por los usuarios que respondieron a la encuesta de 2013

El acceso a Orphanet de los usuarios a través de un dispositivo móvil se ha duplicado desde el año pasado.

PREGUNTA 6

¿HA DESCARGADO LA APLICACIÓN DE ORPHANET?

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Nº de respuestas
Sí	7%	189
No	93%	2.527

Tabla 12. Descarga de la aplicación de Orphanet por los usuarios que respondieron a la encuesta de 2013

5. Redes: las colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet

24.Colaboración con la OMS

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

Orphanet ha sido escogida como la institución encargada de preparar la propuesta de la CIE-11 en relación con las enfermedades raras. El Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras (RD-TAG) ha gestionado, por lo tanto, el proceso de preparación y revisión por pares de las propuestas para incluir las enfermedades raras en cada capítulo relevante del CIE-11. En 2013, se lanzó la versión beta del CIE-11. Incluye más de 4.000 enfermedades raras. La versión beta está accesible para su consulta pública en <http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/f/en>. No se espera una versión final antes de 2017.

25.Colaboración con las autoridades sanitarias

5.2.1.PLANES NACIONALES

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

Se nombra a Orphanet como el portal de referencia en enfermedades raras en las recomendaciones y las medidas propuestas por el Plan Belga para las Enfermedades Raras, en el Informe sobre Enfermedades Raras del Ministerio de Sanidad en Austria (2012), en el Plan Estratégico de Chipre para las Enfermedades Raras (2012), en el Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras, en el Plan Nacional Alemán para las Enfermedades Raras (2013), y en el Plan Nacional Griego para las Enfermedades Raras. Se menciona como una fuente de información principal en la estrategia de Reino Unido.

Orphanet Alemania está implicado actualmente en tres actividades que reciben soporte financiero del Ministerio de Sanidad alemán: (1) SE-ATLAS (www.se-atlas.de), un proyecto conjunto de la

Universidad de Maguncia, Orphanet-Alemania, y los Centros de Enfermedades Raras en Fráncfort y Tubinga, con el objetivo de innovar la presentación de los servicios de atención de salud para los pacientes con enfermedades raras en Alemania presentando un mapa geográfico interactivo. (2) PORTAL-SE (www.portal-se.de), un proyecto hermano de las Universidades de Hanóver, Friburgo, Maguncia, la Cámara de Médicos de Baja Sajonia y Orphanet-Alemania para conceptualizar un portal de información central que facilite el acceso a información relativa a todos los aspectos de la atención de las enfermedades raras para un determinado grupo de usuarios. Ninguno de los proyectos pretende crear una nueva base de datos. Orphanet-Alemania seguirá siendo la plataforma central de información a este respecto, según el Plan de Acción Alemán en Enfermedades Raras.

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

Para mejorar la trazabilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitaria e incrementar el reconocimiento de cada enfermedad rara en los sistemas de salud públicos y privados, Orphanet ha desarrollado su propio código: el código ORPHA. Está compuesto por un número ORPHA único y estable para cada enfermedad. En 2012, se implementó en la base de datos del sistema hospitalario francés donde el número ORPHA se usa como código para todos los pacientes hospitalizados. El objetivo es identificar mejor a los pacientes en el sistema sanitario para optimizar el conocimiento de las rutas sanitarias. El código ORPHA ha sido añadido en un apartado específico del sistema de codificación, además del código derivado del CIE-10. El Ministerio de Sanidad francés emitió una directiva para los centros de referencia y los centros de competencia en enfermedades raras para que incluyan el código ORPHA en los registros de los pacientes. Esto ayudará a capturar datos para incluirlos en el Repositorio de datos sobre enfermedades raras francés, BNDMR (www.bndmr.fr), que está en desarrollo. La codificación con los códigos ORPHA debería extenderse a otros sectores del sistema sanitario en el futuro.

En julio de 2013, se inició un proyecto de 3 años para revisar el código CIE-10 alemán (ICD-10GM). Orphanet-Alemania es el socio en este proyecto en el que suministra al DIMDI (Instituto Alemán de Documentación e Información Médica) con las traducciones al alemán de los nombres de las enfermedades raras. El proyecto pretende integrar la clasificación de enfermedades de Orphanet añadiendo los números ORPHA y sirve también para expandir el inventario de enfermedades raras incluidas en el ICD-10GM. La alineación de los nombres de enfermedades en alemán en las bases de datos de ambos sistemas debería conducir a una mayor congruencia entre ellos.

5.2.3. DOCUMENTACIÓN SOBRE RECURSOS EXPERTOS

El equipo belga de Orphanet pilotará una encuesta a nivel nacional en nombre del Ministerio de Sanidad para documentar el conocimiento experto belga en enfermedades raras.

26.Asociaciones y colaboraciones científicas

Orphanet cree en la eficacia del intercambio de datos y conocimientos con el fin de lograr una comprensión más profunda de las enfermedades raras y para atender las necesidades específicas de los diferentes grupos de interés.

Gracias a la información científica sobre enfermedades raras que ofrece Orphanet, producida internamente y revisada por expertos, a menudo se le requiere que aporte su experiencia en múltiples proyectos diferentes.

Es por esta razón que regularmente se desarrollan nuevas colaboraciones y asociaciones dando lugar a una actividad colaborativa científica intensa descrita a continuación.

5.3.1.ASOCIACIÓN CON EUROGENTEST

Orphanet fue socio de EuroGentest 2 hasta diciembre de 2013. En 2012, en el marco de este proyecto, se llevó a cabo un taller para discutir los estándares que debían usarse respecto a la terminología para las enfermedades raras y para las descripciones fenotípicas relacionadas con las variantes genéticas. Las terminologías estándar son esenciales para la comunidad investigadora clínica para la descripción de fenotipos. El grupo de expertos propuso la creación de un consorcio internacional el cual se hizo realidad en 2013.

Se estableció una colaboración entre Orphanet, HPO (Human Phenome Ontology) y OMIM para preparar una propuesta para un conjunto básico de términos para describir fenómenos humanos. Este trabajo recibió el apoyo del contrato EuroGenTest. Se estableció un consorcio de socios: el Consorcio Internacional de Terminologías de Fenotipo (ICPT). Actualmente hay un acuerdo de 2.372 términos que se han propuesto para su adopción por todas las terminologías existentes. Esta terminología básica estará disponible en un sitio web específico en 2014, y se ofrecerá la correspondencia con otras terminologías fenotípicas en uso (HPO, PhenoDB, LDDb, SNOMED CT y Elements of Morphology, entre otras) para asegurar la interoperabilidad entre bases de datos y datos de pacientes de todo el mundo. Este proyecto actualmente está supervisado por un proyecto IRDiRC y fue iniciado y coordinado por Orphanet.

5.3.2.ASOCIACIÓN CON IUPHAR

A finales de 2011, se estableció una asociación con la IUPHAR para cruzar la base de datos de Orphanet con la de IUPHAR, y esta colaboración sigue estando en marcha. El proyecto se expandirá en 2014 para tener en cuenta la evolución de la base de datos IUPHAR.

5.3.3.ASOCIACIÓN CON IRDiRC

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

El Consorcio Internacional de Enfermedades Raras (IRDiRC) se lanzó en abril de 2011 para fomentar la colaboración internacional en la investigación en enfermedades raras. El IRDiRC reúne a investigadores y organizaciones que invierten en investigación de las enfermedades raras para lograr dos objetivos, concretamente, ofrecer 200 nuevas terapias para las enfermedades raras y los medios para diagnosticar las enfermedades más raras antes del año 2020. Orphanet alberga los datos sobre los proyectos de investigación financiados por miembros IRDiRC que son agencias de financiación de la investigación. Esto requiere la expansión de la cobertura de los datos a nuevos países como Estados Unidos. Además, los datos de Orphanet están a disposición de los grupos de trabajo IRDiRC y se analizan si lo solicitan.

5.3.4.ASOCIACIÓN CON ECRIN

Desde 2012, Orphanet está implicada en las actividades de integración de ECRIN como líder del paquete de trabajo sobre enfermedades raras. ECRIN (Red Europea de Infraestructuras de Investigación Clínica) es una red dedicada a fomentar la investigación clínica y a ayudar a organizar ensayos clínicos multinacionales dirigidos principalmente a académicos.

5.3.5.ASOCIACIÓN CON RARECARENET

Desde mediados de 2013, Orphanet está asociado con RareCareNet, ofreciéndoles información sobre centros expertos y asociaciones de pacientes de cánceres raros. RareCareNet ofrece a Orphanet información epidemiológica sobre cánceres raros, y actualmente se está realizando un esfuerzo común para acordar una clasificación de los mismos.

5.3.6.ASOCIACIÓN CON GLAXOSMITHKLINE

La asociación formada con GlaxoSmithKline (GSK) se renovó en 2013. La compañía, que tiene una división dedicada a las enfermedades raras, desea apoyar el desarrollo de la base de datos de enfermedades y del sitio web de Orphadata, que son considerados recursos estratégicos de interés para la industria.

5.3.7.COLABORACIÓN CON SNOMED-CT

La colaboración con la Organización para el Desarrollo de Estándares Internacionales en Terminología de la Salud (IHT-SDO) dio lugar a un acuerdo para que las ER fueran incluidas en SNOMED CT. La revisión efectiva de SNOMED CT para las enfermedades raras debería tener lugar en 2014.

5.3.8.COLABORACIÓN CON EL EBI

A finales de 2011, se estableció una colaboración con el Instituto Europeo de Bioinformática (EBI) para cruzar las bases de datos de Orphanet con las suyas relativas a las vías genómicas y biológicas (ensembl y Reactome) que actualmente continua estando en marcha.

En 2013, se estableció una nueva colaboración entre Orphanet y el EBI para producir una ontología para las enfermedades raras: La Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO).

6. Financiación

El presupuesto de Orphanet en 2013 fue de aproximadamente 3,5M de euros, provenientes de 9 contratos diferentes para las actividades del proyecto central y de otros contratos en algunos de los países participantes.

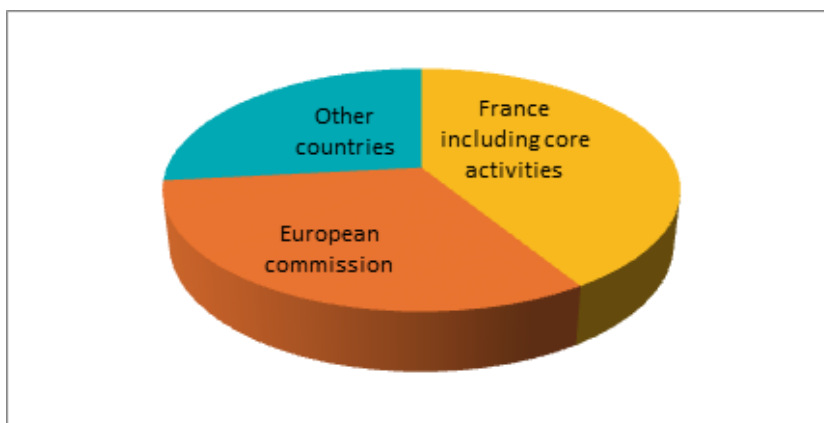


Fig. 18 Presupuesto global de Orphanet en 2013

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

28. Financiación de las actividades del proyecto central de Orphanet

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

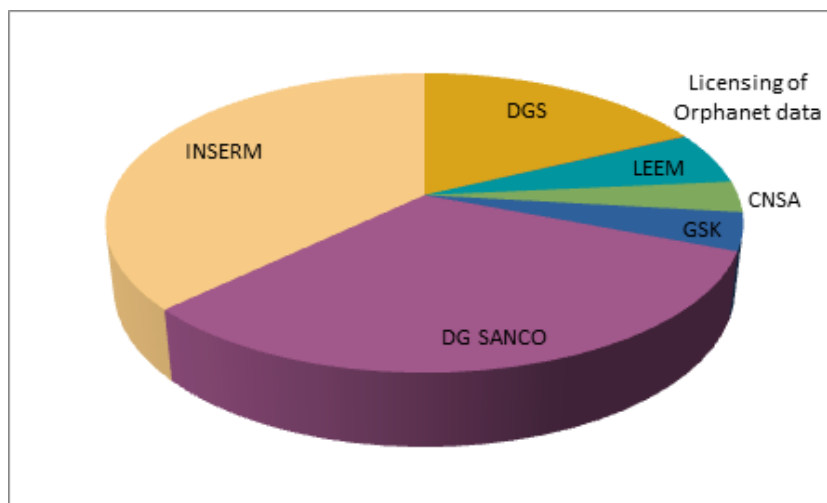


Fig. 19 Financiación del proyecto central de Orphanet en 2013

Este presupuesto excluye los costes de infraestructura (oficinas) que se sustentan esencialmente por el INSERM. En los últimos 10 años, la financiación de estas actividades de Orphanet se ha cuadruplicado, lo que refleja el crecimiento del proyecto.

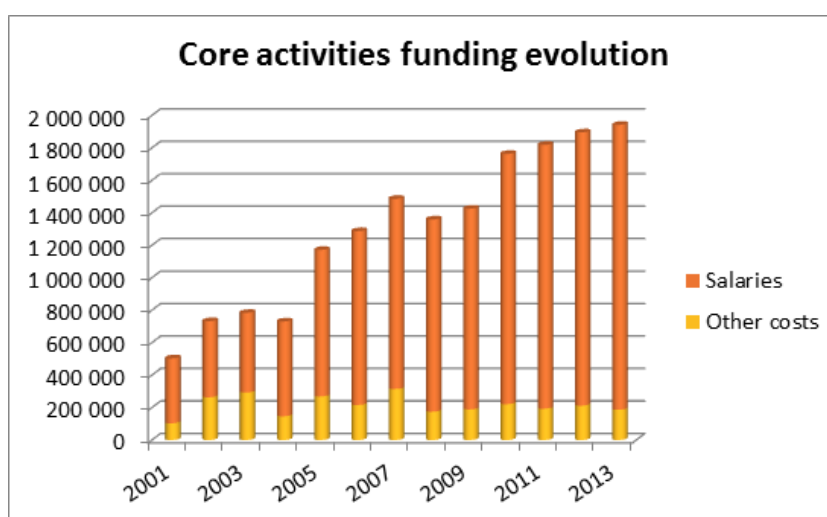


Fig. 20 Evolución de la financiación del proyecto central 2001-2013

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

6.1.1.FINANCIACIÓN EUROPEA

La Comisión Europea financia el inventario de enfermedades raras, la enciclopedia y la recopilación de datos de los servicios expertos en los países europeos (desde 2000, DG Public Health and Consumers Protection grant N°s S12.305098; S12.324970; SPC.2002269-2003220, 2006119, 20091215 y desde 2004, DG Research grant N°s LSSM-CT-2004-503246; LSHB-CT-2004-512148; LSHB-CT-2006-018933; Health-F2-2008-201230, HEALTH-F2-2009-223355).

En 2013, Orphanet fue financiado por la subvención de DG Sanco 20102206 (Orphanet Europe Joint Action).

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

	El <i>Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale</i> financia las actividades del proyecto central de Orphanet. La oficina de transferencia del <i>INSERM</i> se encarga de asegurar los beneficios de las licencias y de la transferencia de la propiedad intelectual concernientes a los datos de Orphanet.
	La Dirección General de la Salud (DGS) francesa financia las actividades del proyecto central de Orphanet.
	La Comisión Europea financia la base de datos de enfermedades, la enciclopedia en inglés, la coordinación, la comunicación y el equipo informático del proyecto.
	La <i>Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie</i> apoya la indexación de las enfermedades raras en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (SID).
	La <i>Association Française contre les Myopathies</i> financia OrphaNews France y OrphaNews Europe, así como la recopilación de información sobre ensayos clínicos.
	La <i>Fondation des Entreprises du Médicament</i> financia la recopilación de información sobre medicamentos huérfanos y ensayos clínicos.
	<i>GlaxoSmithKline</i> financia la extensión de las anotaciones sobre las enfermedades de la base de datos y el acceso gratuito a estos datos.
	El Ministerio de Asuntos Exteriores de Francia financia la cooperación con Canadá.
	<i>EuroGentest</i> financió la creación de un tesoro con signos clínicos para armonizar las nomenclaturas de fenotipos internacionales

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

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

	Colaboración con la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el proceso de revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades.
	Intercambio de referencias con <i>Genatlas</i> , que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.
	Intercambio de referencias con <i>UniProt KB</i> , que colabora actualizando los datos de los genes ligados a proteínas implicadas en enfermedades raras.
	Intercambio de referencias con <i>HGNC</i> , que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.
	Intercambio de referencias con OMIM (<i>The Online Mendelian Inheritance in Man</i>). OMIM ha añadido a Orphanet en la lista de enlaces externos que ofrece en su sitio web.
	Intercambio de referencias con <i>Reactome</i> .
	Intercambio de referencias con <i>Ensembl</i> .
	Intercambio de referencias con <i>The International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase</i> (IUPHAR-DB).
	La plataforma LOVD (<i>Leiden Open Variation Database</i>) se ha actualizado con enlaces a las páginas de los genes en Orphanet.
	<i>EuroGentest</i> colabora con Orphanet en el campo del control de calidad de laboratorios médicos.

29. Patrocinadores financieros y no financieros de las actividades nacionales

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

6.2.1. PATROCINADORES QUE FINANCIAN LAS ACTIVIDADES NACIONALES

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

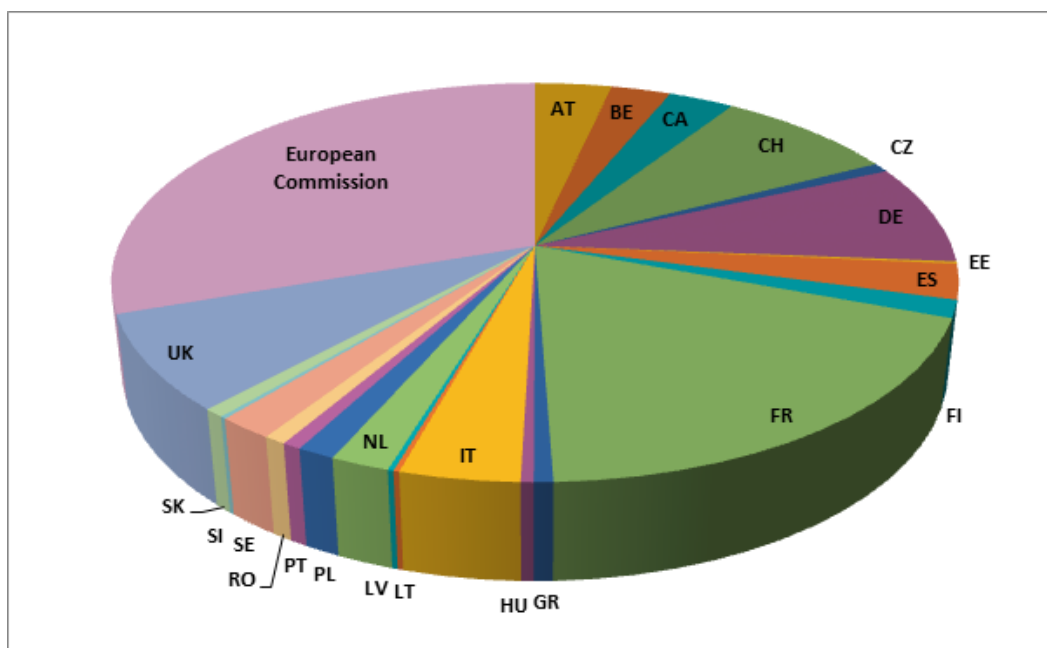


Fig. 21 Fuentes de financiación para las actividades nacionales en 2013

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

	El Servicio Federal de Salud Pública, Seguridad de la Cadena Alimentaria y Medio Ambiente es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El <i>Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique</i> es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
CANADÁ	
	Los Institutos Canadienses de Investigación de la Salud son la institución que acoge Orphanet Canadá, financia un puesto en el equipo gestor y proporciona soporte administrativo adicional al proyecto.
	La <i>Commission Permanente de Coopération Franco-Québécoise</i> financia las misiones de los equipos entre Francia y Quebec.
	El <i>Ministère de la Santé et des Services Sociaux</i> de Quebec financia un puesto de gestor del proyecto en Quebec y soporte administrativo.
	El Departamento de Genética Médica de <i>Mc Gill University Health Centre</i> es la institución que aloja a Orphanet-Quebec y provee al coordinador médico.
	<i>Regroupement Québécois des Maladies Orphelines</i> provee al coordinador del proyecto y soporte administrativo.
CHIPRE	
	El Departamento de Servicios en Salud Pública y Medicamentos es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ESLOVAQUIA	
	El Hospital Universitario Infantil de Bratislava es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ESLOVENIA	
	El Centro Médico Universitario de Ljubljana es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

ESPAÑA	
	El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad - Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) ha sido el socio de Orphanet desde abril de 2010 y socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011. CIBERER financia las actividades principales del equipo español.
ESTONIA	
	La Universidad de Tartu es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
FINLANDIA	
	La Fundación Rinnekoti es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde enero de 2013.
FRANCIA	
	La <i>Fondation Groupama pour la Santé</i> contribuye al desarrollo de la aplicación móvil.
	<i>LFB Biomédicaments</i> ayuda a financiar el desarrollo y actualización de las guías de emergencia y de la enciclopedia francesa para el público general.
	La <i>Agence de la Biomédecine</i> financia el seguimiento de la lista de laboratorios, la creación de herramientas para la recogida, gestión y seguimiento de la actividad anual y la compilación de los datos recogidos en Francia.
	La <i>Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie</i> mantiene el desarrollo de la enciclopedia francesa para el público general con información sobre las consecuencias funcionales de las enfermedades raras, así como la producción de fichas informativas sobre discapacidades poco frecuentes no necesariamente relacionadas con enfermedades raras.
	El INVS, <i>Institut de Veille Sanitaire</i> , apoya a Orphanet.

GRECIA	
	El Instituto de la Salud Infantil de Atenas es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
HUNGRÍA	
	El Instituto Nacional para la Promoción de la Salud (<i>Országos Egészségfejlesztési Intézet</i>) es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde agosto de 2012.
ITALIA	
	El Ministerio de Sanidad italiano financia las actividades de Orphanet-Italia a través de la financiación de proyectos de investigación en curso.
	El Hospital Pediátrico <i>Bambino Gesù</i> es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	Genzyme Italia financia OrphaNews Italia.
	El Senado de la República Italiana donó los beneficios de un concierto navideño para financiar las actividades de Orphanet-Italia.
LETONIA	
	El Centro para la Prevención y el Control de las Enfermedades de Letonia (<i>Slimību profilakses un kontroles centrs</i>) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2012.
LITUANIA	
	El Hospital Universitario de Vilnius, <i>Santariškių Klinikos</i> Centro de Genética Médica es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
PAÍSES BAJOS	
	<i>Leids Universitair Medisch Centrum</i> es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011. Acoge el equipo de Orphanet-Países Bajos y cofinancia el trabajo del Prof. Dr. van Ommen.
	El Centro de Biología de Sistemas Médicos (CMSB) es una actividad conjunta de seis instituciones de los Países Bajos, liderada por LUMC e incluyendo a VUMC. El CMSB cofinancia el trabajo de las enfermedades raras del coordinador, Prof. Dr. van Ommen, y desde abril de 2011, también financia el trabajo del gestor del proyecto.

POLONIA	
	El <i>Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka</i> (Children's Memorial Health Institute) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
 Ministerstwo Zdrowia	El Ministerio de Sanidad Polaco contribuye a la traducción de la enciclopedia de Orphanet en polaco.
PORTUGAL	
	El Instituto de Biología Molecular y Celular (IBMC) es la institución que acoge a Orphanet-Portugal desde 2009 y es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011; financia parcialmente las actividades nacionales, esto es, el salario del coordinador del proyecto.
	El <i>Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar</i> (ICBAS), de la Universidad de Oporto, es socio de Orphanet desde 2009; financia el salario del coordinador nacional, un profesor de esta institución.
	La Dirección General de Salud (DGS), en el Ministerio de Sanidad portugués, apoya oficialmente a Orphanet-Portugal, y lo proveyó de una subvención durante 2012, incluyendo parte del salario de un documentalista científico, así como el material de divulgación y actividades, entre otros.
	La compañía farmacéutica Pfizer apoya financieramente a Orphanet-Portugal en algunas actividades planificadas.
	La compañía farmacéutica <i>Biomarin</i> apoya financieramente a Orphanet-Portugal en algunas actividades planificadas.
REINO UNIDO	
	La Universidad de Manchester es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	<i>Nowgen</i> , en Manchester, aloja las actividades de Orphanet-Reino Unido y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
REPÚBLICA CHECA	
	La Universidad Charles de Praga – 2ª Facultad de Medicina es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	La Asociación Checa de Enfermedades Raras financia las actividades del equipo checo desde abril de 2012.

RUMANIA	
	La <i>Universitatea de Medicina si Farmacie "Gr.T.Popa" Iasi</i> es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
SUECIA	
	El <i>Karolinska Institutet</i> es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El Hospital Universitario <i>Karolinska</i> de Estocolmo apoya las actividades de Orphanet-Suecia.
SUIZA	
	El Hospital Universitario de Ginebra es la institución que acoge a Orphanet-Suiza, financia un puesto a tiempo parcial para el coordinador y ofrece apoyo administrativo al proyecto.
	Desde 2011, Orphanet-Suiza está financiado por la Conferencia Suiza de Directores Cantonales de Salud Pública. Financia el puesto a tiempo parcial del coordinador, dos documentalistas científicos (1 a tiempo completo desde abril de 2011 y 1 a tiempo parcial) y un webmaster de la <i>Health On the Net Foundation</i> (HON).
TURQUÍA	
	La Asociación de Empresas para la Investigación Farmacéutica da soporte incondicional a la traducción al turco de la página web de Orphanet y de los documentos incluyendo más de 10.000 enfermedades genéticas raras junto con su descripción detallada. Apoyan la creación del sitio web de Orphanet-Turquía y ayudan al equipo turco de Orphanet a preparar e imprimir los folletos de presentación de Orphanet, de Orphanet-Turquía y de sus actividades para profesionales de salud pública y público en general.

6.2.2.PATROCINADORES INSTITUCIONALES QUE DAN SERVICIO A LAS ACTIVIDADES NACIONALES

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

ARMENIA	
	El Centro de Genética Médica y de Atención Primaria acoge las actividades de Orphanet-Armenia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
AUSTRALIA	
	La Oficina de Genómica en Salud Pública, Departamento de Salud, de Australia Occidental acoge las actividades de Orphanet-Australia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
BULGARIA	
	La Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES), acoge las actividades de Orphanet-Bulgaria y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
CROATIA	
	La Universidad de Zagreb acoge las actividades de Orphanet-Croacia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
IRLANDA	
	El Hospital Infantil Nuestra Señora de Crumlin acoge las actividades de Orphanet-Irlanda y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
	Nowgen en Manchester, Reino Unido, acoge las actividades de Orphanet-Irlanda y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
ISRAEL	
	El Centro Médico Infantil Schneider acogió las actividades de Orphanet-Israel y contribuyó al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales hasta junio de 2013.
	El Centro Médico Meir de Israel acoge las actividades de Orphanet-Israel y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales desde junio de 2013.
LÍBANO	
	La Universidad Saint Joseph acoge las actividades de Orphanet-Líbano y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

LUXEMBURGO	
	El Ministerio de Sanidad de Luxemburgo acoge las actividades de Orphanet-Luxemburgo y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
MARRUECOS	
	El Instituto Nacional de Higiene acoge las actividades de Orphanet-Marruecos y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
NORUEGA	
	La Dirección de Salud Noruega acoge las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
SERBIA	
	El Instituto de Genética Molecular e Ingeniería Genética, Universidad de Belgrado, acoge las actividades de Orphanet-Serbia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
TURQUÍA	
	La Universidad de Estambul acoge las actividades de Orphanet-Turquía y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

6.2.3. PATROCINADORES NO FINANCIEROS EN 2013

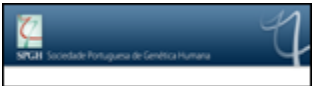
ALEMANIA	
	El Ministerio Federal de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
	La <i>Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE)</i> trabaja con Orphanet-Alemania en los servicios de información para pacientes.
	El <i>Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen</i> provee información sobre las asociaciones en Alemania.
	El <i>Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.</i> apoya a Orphanet suministrando al equipo alemán direcciones e información de los laboratorios de diagnóstico.

 Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen	Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) apoya oficialmente a Orphanet
BÉLGICA	
	Existe una colaboración establecida con <i>RaDiOrg.be</i>, un miembro de EURORDIS, que sigue participando en el proceso de validación de las asociaciones de pacientes belgas en Orphanet.
	El equipo Orphanet alojado por el Instituto Científico de Salud Pública colabora internamente con el servicio “Enfermedades infecciosas en la población general” para validar los datos de laboratorios de referencia y las pruebas para enfermedades infecciosas.
	El Colegio de Genética Humana en Bélgica, que representa a los 8 centros genéticos reconocidos, colabora con el equipo Orphanet para mejorar y simplificar el proceso de registro y actualización de datos en las actividades de pruebas genéticas en la base de datos de Orphanet.
	El Instituto Nacional de Seguros de Salud e Invalidez ofrece información sobre los centros de referencia reconocidos que trabajan bajo un convenio.
BULGARIA	
	La Asociación de Estudiantes de Medicina (ASM) de Plovdiv ha promovido activamente el uso de Orphanet en su comunidad. Juntos, BAPES y ASM-Plovdiv han organizado una serie de talleres dedicados a Orphanet.
	La Alianza Nacional Búlgara de Personas con Enfermedades Raras se ha asociado a BAPES con el propósito de promover Orphanet entre los pacientes con enfermedades raras en Bulgaria, así como para listar las asociaciones de pacientes búlgaras en la base de datos Orphanet.
ESLOVAQUIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República Eslovaca apoya oficialmente a Orphanet.
ESLOVENIA	
	El Ministerio de Sanidad de Eslovenia apoya oficialmente a Orphanet.
	Orphanet-Eslovenia colabora con el Instituto de Investigación en Genómica y Educación IGRE con el fin de difundir la información sobre el proyecto Orphanet y los servicios web a nivel nacional.

ESPAÑA	
	El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de España apoya oficialmente a Orphanet.
ESTONIA	
	El Ministerio de Asuntos Sociales de Estonia apoya oficialmente a Orphanet.
FINLANDIA	
	El Ministerio de Asuntos Sociales y Sanidad de Finlandia apoya oficialmente a Orphanet
	<i>Terveystietokeskus</i> (www.terveysportti.fi) es un servicio web para profesionales médicos publicado por <i>Duodecim Medical Publications Ltd</i> , que pertenece a la Sociedad Médica Finlandesa Duodecim. Orphanet fue incluido en las búsquedas de <i>Terveystietokeskus</i> concernientes a las 300 “enfermedades raras más comunes”. Como resultado, Orphanet alcanzará una mayor notoriedad entre los profesionales de la salud finlandeses.
FRANCIA	
	El Ministerio de Salud apoya oficialmente a Orphanet.
	La Alta Autoridad de la Salud (HAS) y Orphanet cooperan en la publicación en línea de los Protocolos nacionales para el diagnóstico y cuidado (NHDP) producidos por la HAS.
	La Agencia Nacional de Seguridad de los Medicamento y Productos Sanitarios (ANSM) provee a Orphanet con información sobre ensayos clínicos en Francia.
	<i>Air France</i> ofrece a pacientes y profesionales un contingente de billetes de avión para asegurar el transporte de enfermos hacia los médicos expertos y de expertos hacia los pacientes con enfermedades raras. Orphanet aporta su experiencia para examinar las solicitudes.
	Orphanet ha delegado en <i>Maladies Rares Info Services</i> el servicio de información telefónica sobre enfermedades raras - 0810 69 19 20, la respuesta a los mensajes electrónicos no solicitados recibidos por Orphanet.

GRECIA	
	El Ministerio de Salud y Solidaridad Social de la República Helénica apoya oficialmente a Orphanet.
HUNGRÍA	
	La Secretaría de Estado de Salud del Ministerio de Recursos Humanos de Hungría apoya oficialmente a Orphanet.
ISRAEL	
	El Ministerio de Sanidad israelí apoya oficialmente a Orphanet.
ITALIA	
	El <i>Istituto Superiore di Sanità</i> apoya oficialmente a Orphanet.
	<i>Telethon</i> colabora con Orphanet en la recopilación de datos concernientes a proyectos de investigación.
	<i>Uniamo</i> , la Federación Italiana de Grupos de Apoyo en Enfermedades Raras, colabora con Orphanet en la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión.
	<i>AIFA</i> colabora con Orphanet en la recopilación de datos relativos a los ensayos clínicos.
	<i>Netgene</i> colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras.
	<i>Farmindustria</i> contribuye con las publicaciones de Orphanet
	El <i>Osservatorio Malattie Rare</i> (O.Ma.R.) colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras y en la promoción de eventos
LETONIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Letonia apoya oficialmente a Orphanet.
	La Sociedad de Enfermedades Raras de Letonia promueve la igualdad de derechos y oportunidades para pacientes con enfermedades raras.

	<i>Palidzesim.lv</i> es una organización no gubernamental en Letonia que apoya financieramente a los niños y familias para confirmar el diagnóstico de enfermedades raras enviando a pacientes o muestras médicas al extranjero.
LITUANIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Lituania apoya oficialmente a Orphanet.
PAÍSES BAJOS	
	El Ministerio de Salud, Bienestar y Deporte de los Países Bajos apoya oficialmente a Orphanet.
	El <i>Erfocentrum</i> ofrece información para el público en general sobre enfermedades genéticas, principalmente enfermedades raras. La colaboración se ha establecido para incrementar el número de textos disponibles en holandés en Orphanet.
	<i>Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties</i> (VSOP) proporciona información sobre las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y participa en la validación de información sobre los centros expertos holandeses.
	La Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios y Orphanet-Países Bajos colaboran para establecer una lista completa de los centros expertos holandeses.
POLONIA	
	El <i>CMHI</i> apoya a Orphanet-Polonia en todas sus actividades dentro y fuera de la institución; p.e. organizando conferencias para profesionales, familiares y medios de comunicación, discusiones sobre enfermedades raras con todos los implicados y mejorando el acceso a medicamentos huérfanos.
	La asociación de pacientes, <i>Ars Vivendi</i> , ofrece a los pacientes y a sus familiares información acerca de los servicios Orphanet y coopera con Orphanet-Polonia.
PORTUGAL	
	<i>INFARMED</i> (Autoridad Nacional de Medicamentos y Productos para la Salud) colabora en la actualización y validación de datos sobre medicamentos huérfanos aprobados y disponibles en Portugal, así como sobre la cantidad utilizada.

	La Administración Central del Sistema de Salud (ACSS) reconoce que Orphanet-Portugal es la fuente de información de referencia sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos en Portugal.
	El Centro de Estudios Sociales (CES), de la Facultad de Económicas de la Universidad de Coimbra, ha estado colaborando en la actualización y validación de datos de las asociaciones de pacientes portuguesas.
	El Centro para el Estudio de las Enfermedades Raras (NEDR) de la Sociedad Portuguesa de Medicina Interna colabora en la actualización y validación de las actividades en curso sobre enfermedades raras en Portugal.
	La Alianza de Asociaciones Portuguesas para las Enfermedades Raras (Aliança) ha estado colaborando en acciones conjuntas con Orphanet-Portugal, incluyendo la actualización y validación de asociaciones de pacientes portuguesas y la organización conjunta del Día de las Enfermedades Raras cada año.
	La <i>Fundação para a Ciência e a Tecnologia</i> (FCT) colabora en la actualización de la información sobre proyectos de investigación y ensayos clínicos en curso que tienen lugar en el campo de las enfermedades raras y/o medicamentos huérfanos en Portugal. Además, se solicita el número ORPHA en todos los proyectos sobre ciencias de la vida que tratan sobre enfermedades raras.
	La Sociedad Portuguesa de Genética Humana (SPGH) colabora en la actualización de la información sobre profesionales, consultas de consejo genético, laboratorios médicos y pruebas diagnósticas disponibles en el país.
REINO UNIDO	
	El Departamento de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.
	<i>Ataxia UK</i> y Orphanet cooperan en el intercambio de información, en la validación y publicación en línea de proyectos de investigación sobre ataxias y en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Ataxia UK</i>.
	<i>Dyscerne</i> y Orphanet cooperan en el respaldo e impulso de las actividades de <i>Dyscerne</i> y Orphanet, elevando los estándares de diagnóstico y gestión de enfermedades raras dismórficas, mejorando la difusión de información sobre estas enfermedades, desarrollando y compartiendo información y herramientas educativas para los profesionales de la salud.

	Orphanet colabora con <i>Rare Disease UK</i> compartiendo datos y experiencias, mediante el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Rare Disease UK</i> así como en el desarrollo de una estrategia para las enfermedades raras en Reino Unido.
	Orphanet colabora con <i>Genetic Alliance UK</i> compartiendo información y conocimientos, en el respaldo e impulso de las actividades de Orphanet y <i>Genetic Alliance UK</i>, buscando aumentar el conocimiento, mejorando la calidad de los servicios y la información disponible para los pacientes y sus familias y mejorando la calidad de vida de aquellos afectados por enfermedades genéticas. <i>Genetic Alliance</i> también valida la información recogida en Orphanet tras su publicación respecto a las organizaciones de pacientes en el Reino Unido
	<i>ERNDIM</i> valida la información recogida en Orphanet tras su publicación respecto a los laboratorios médicos que realizan diagnóstico bioquímico de enfermedades raras.
REPÚBLICA CHECA	
	La Sociedad de Genética Médica Checa ayuda a Orphanet en la recopilación de datos de laboratorios de diagnóstico genético en el país, información sobre las consultas expertas sobre enfermedades raras – dismorfología, consejo genético, e información sobre grupos de soporte a pacientes. Están asociados para el desarrollo del Plan Nacional Checo para las Enfermedades Raras siguiendo la Estrategia Nacional Checa de 2009. El Plan Nacional Checo se está desarrollando bajo el auspicio del Ministerio de Sanidad – Departamento de Servicios Médicos.
	El Ministerio de Sanidad de la República Checa apoya oficialmente a Orphanet.
RUMANIA	
	El Ministerio de Sanidad colabora con Orphanet-Rumania en la actualización de datos sobre el sistema médico rumano. Apoya oficialmente a Orphanet.
	Orphanet-Rumania colabora con la Asociación Médica Rumana en la actualización de datos sobre profesionales de la salud.

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

7. Comunicación

31. Materiales de comunicación

En 2013 se diseñaron, imprimieron y distribuyeron folletos tamaño A5 para presentar Orphanet y los servicios de Orphanet:

- Folleto sobre Orphanet en 3 idiomas (inglés, francés y alemán)
- Folleto sobre Orphadata (inglés)
- Folleto sobre la aplicación para iPhone e iPad de Orphanet (inglés)
- Folleto sobre Orphacodes (inglés)
- Folleto sobre la estructura y los principales productos de la base de datos de Orphanet (inglés)

32. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2013

Los representantes de Orphanet, como especialistas en el campo de las enfermedades raras, fueron invitados a hacer presentaciones y participar en más de 120 conferencias en todo el mundo. Estas se centraron en presentar la base de datos de Orphanet (53), políticas de salud pública (16), investigación sobre enfermedades raras (7), medicamentos huérfanos (3), y acercamientos médicos y genéticos (37 presentaciones).

33. Stands en congresos en 2013

Orphanet dispuso de stands en 18 congresos distintos en 2013 (consulte más abajo). En 2013, por primera vez, Orphanet colocó un stand en la reunión anual de la Sociedad Americana de Genética Humana, que tuvo lugar en Boston (EEUU) del 23 al 26 de octubre de 2013.

Lista de congresos donde se dispusieron stands de Orphanet:

- *Rare Disease Day 2013*, Hamburgo, 28 de febrero de 2013
- *24th Annual Meeting of the German Society of Human Genetics* en cooperación con *Austrian Society of Human Genetics* y *Swiss Society of Medical Genetics*, Dresde, 20-22 de marzo de 2013
- *Board of Clinical Genetics Meeting*, Budapest, 11 de abril de 2013
- *3rd Fetch-Associations-Rheumatology meeting*, Hôpital Cochin, París, 23 de mayo de 2013
- *Congress of the Italian Association of Chromosome 22 deletion "Aidel 22"*, Roma, 24-25 de mayo de 2013
- *Scientific Conference on Autism, VI Awareness Day on Autism*, Roma, 2 de abril de 2013
- *European Society of Human Genetics*, París, 8-12 de junio de 2013
- *French General Practitioner Congress*, Niza, 28-29 de junio de 2013
- *9th European Cytogenetics Conference*, Dublin, 29 de junio – 2 de julio de 2013
- *2013 DEBRA International Congress*, Roma, 20 de septiembre de 2013
- *Hungarian Society of Human Genetics meeting*, Budapest, 26 de septiembre de 2013
- *International Meeting of Angelman syndrome*, Roma, 11 de octubre de 2013

- *Aplastic Anemia & Myelodysplasia Association of Canada (AAMAC) Patient Education Day*, Montreal, 19 de octubre de 2013
- *American Society of Human Genetics*, Boston, 23-26 de octubre de 2013
- *IV National EUROPLAN Conference, Budapest*, 25 de octubre de 2013
- *Canadian College of Medical Geneticists (CCMG)*, Toronto, 7-9 de noviembre de 2013
- *RARE*, Montpellier, 28-29 de noviembre de 2013
- *Research and Innovation Conference*, Manchester, 3 de diciembre de 2013



8. El equipo Orphanet en diciembre de 2013