



orphanet

Relazione delle attività 2013

Relazione delle attività 2013



Indice

1. Quadro generale	4
1. Obiettivo	4
2. Attività nel 2013	4
3. Principali risultati ottenuti nel 2013	5
2. Rete di Orphanet	6
1. Joint Action europea di Orphanet.....	6
2. Ampliamento della rete	6
3. Elenco dei partner con relativo campo d'azione	7
3. Prodotti e servizi di Orphanet	9
1. Sito web di Orphanet	10
2. Server di Orphanet	13
3. Elenco delle malattie rare di Orphanet.....	14
4. Elenco dei geni di Orphanet	15
5. Enciclopedia di Orphanet	17
6. Elenco dei servizi specialistici di Orphanet	21
7. Elenco dei farmaci orfani di Orphanet.....	23
8. Orphadata.....	23
9. Quaderni di Orphanet	25
10. Newsletter di Orphanet.....	27
11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)	27
4. Utenti	28
1. Tipo di utenti e modalità di uso	28
5. Rete: collaborazioni nazionali e internazionali di Orphanet	33
1. Collaborazione con l'OMS	33
2. Collaborazione con le autorità sanitarie.....	33
3. Collaborazioni scientifiche e partnership	34
6. Finanziamento	36
1. Finanziamento delle attività principali di Orphanet	36
2. Partnership con o senza stanziamento di fondi per l'attività dei team nazionali	39
7. Comunicazione	54
1. Materiale divulgativo	54
2. Inviti per interventi in conference nel 2013	54
3. Stand alle conference nel 2013	54
8. Team di Orphanet a dicembre 2013	56

Per qualsiasi commento o richiesta, contattateci all'indirizzo orphanetitalia@opbg.net

Quadro generale

1.1. Obiettivo

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

1.2. Attività nel 2013

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

Attraverso il sito è possibile accedere a:

- Un elenco delle malattie rare con relative classificazioni, stabilite sulla base di quelle già esistenti pubblicate da esperti. Per ogni malattia sono disponibili la classificazione ICD10, l'OMIM, riferimenti a MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedRa, e una "carta di identità" comprensiva dei dati sulla prevalenza, sull'età di esordio, sulla modalità di trasmissione e sui geni associati.
- Un'enciclopedia di oltre 4.500 malattie rare, redatta e valutata da esperti a livello mondiale. Le descrizioni sono redatte in inglese e in seguito tradotte in francese, tedesco, italiano, portoghese, spagnolo, olandese, polacco e finlandese. Per specifiche malattie sono realizzati e tradotti degli articoli per il grande pubblico e le Linee guida di emergenza.
- Un elenco degli articoli di revisione sulle malattie rare e delle linee guida cliniche.
- Un elenco dei farmaci orfani e dei farmaci indicati per le malattie rare, con tutte le loro fasi di sviluppo, dalla designazione orfana all'autorizzazione all'immissione in commercio.
- Un elenco dei servizi specialistici nei 37 paesi di Orphanet, validati da esperti a livello nazionale, che forniscono informazioni su: centri di riferimento/presidi e consulenze specialistiche, laboratori di diagnosi, progetti di ricerca, sperimentazioni cliniche, registri, network, piattaforme tecnologiche, associazioni di pazienti.
- Una serie di altri servizi:
 - Uno strumento di supporto alla diagnosi (ricerca per segno e sintomo).
 - Una newsletter in inglese di interesse politico e scientifico, pubblicata anche in francese e italiano.
 - Una raccolta di relazioni e studi monografici di vario argomento: la sezione "I Quaderni di Orphanet", costituita da documenti in formato PDF.
 - Degli articoli di qualità pubblicati da riviste o società scientifiche. Previa autorizzazione degli autori ed editor, sono stati pubblicati oltre 990 articoli, che comprendono linee guida cliniche nazionali ed internazionali redatte da società scientifiche che non sono state pubblicate su riviste soggette a "peer-reviewing", ma sono disponibili sotto forma di relazioni.

Attualmente Orphanet è il sito più esaustivo in quanto a documenti di riferimento e il solo progetto che permette di associare le malattie alle relative informazioni esistenti in letteratura e ai servizi utili per i pazienti, i ricercatori e i professionisti della salute. Inoltre, il contenuto (e i dati) del sito web di Orphanet si fa forte della sua validazione da parte di esperti, dell'aggiornamento continuo e del controllo di qualità. Queste caratteristiche uniche rendono Orphanet il sito web di riferimento per le malattie rare, in quanto permette ai diversi portatori di interesse e, in particolare ai professionisti della salute e ai ricercatori, di tenere il passo con una conoscenza sulle MR in continua evoluzione.

1.3. Principali risultati ottenuti nel 2013

- L'ontologia delle malattie rare di Orphanet è attualmente disponibile su Bioportal (<http://purl.bioontology.org/ontology/OntoOrpha>). Realizzata in collaborazione con l'EBI, rappresenta un potente strumento di ricerca.
- Il sito web internazionale e il database sono stati tradotti in olandese e da giugno 2013 gli utenti possono accedere alle informazioni anche in questa lingua.
- L'enciclopedia delle malattie rare è stata implementata e aggiornata. Al 31 dicembre 2013, erano presenti alcuni abstract in finlandese, polacco, greco e slovacco, oltre a quelli già presenti in inglese, francese, tedesco, italiano, spagnolo, portoghese e olandese. Le Linee guida di emergenza sono disponibili in polacco, oltre a quelle già presenti in inglese, francese, tedesco, italiano, spagnolo e portoghese. È disponibile un nuovo prodotto editoriale: le schede Disabilità.
- L'enciclopedia di Orphanet presenta una nuova raccolta di testi dedicata alle disabilità associate a ciascuna malattia rara e destinata ai professionisti della disabilità, ai pazienti e alle loro famiglie.
- L'elenco dei centri esperti, dei laboratori di diagnosi, delle sperimentazioni cliniche, dei progetti di ricerca, dei network, dei registri e delle associazioni dei pazienti è stato implementato e aggiornato.
- È stato pubblicata una relazione sulle infrastrutture che si occupano di malattie rare in Europa nella sezione "I Quaderni di Orphanet".
- È stato pubblicato l'elenco delle malattie rare (in inglese e francese) nella sezione "I Quaderni di Orphanet" per una comunicazione più efficace, ma anche per facilitare il reperimento dei codici Orpha da parte dei clinici e degli addetti alla codifica.
- La maggior parte de "I Quaderni di Orphanet" è stata aggiornata (Elenco delle malattie rare; Prevalenza delle malattie rare; Elenchi dei farmaci orfani; Relazioni delle attività di Orphanet; e Questionari di gradimento).
- È stata lanciata l'applicazione mobile di Orphanet per iPhone, iPad e Android, che rende disponibile l'elenco e le descrizioni delle malattie rare, e l'elenco dei centri esperti.
- La Relazione delle attività di Orphanet 2012 è stata tradotta in francese, italiano e spagnolo.
- Le Procedure operative standard (POS), alle quali i team nazionali si conformano, sono state pubblicate sul sito web.
- La nomenclatura di Orphanet è stata implementata in diversi sistemi informativi sanitari nazionali; sono stati istituiti gruppi di lavoro e collaborazioni in Francia, Germania, Belgio e Lettonia. Si prevedono future collaborazioni con la Grecia e l'Ungheria.
- I codici Orpha sono stati aggiunti alla revisione tedesca dell'ICD-10 (ICD-10-GM) al fine di codificare tutte le MR all'interno del sistema di codifica tedesco.
- È stato lanciato sul sito di Orphanet uno strumento per la registrazione online, che permette ai professionisti della salute, alle associazioni di pazienti e ai ricercatori di aggiornare le loro attività relative alle malattie rare presenti in Orphanet e/o di segnalarne di nuove.

2. Rete di Orphanet

2.1. Joint Action europea di Orphanet

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

Nel 2011, è stata avviata la Joint Action europea di Orphanet, uno strumento che combina i finanziamenti stanziati dalla Commissione Europea con quelli previsti a livello nazionale da ciascun SM, anche dalla Svizzera in qualità di partner collaborativo. La Joint Action ha avuto inizio il primo aprile 2011. Lo scopo principale della Joint Action è incrementare e adattare la presenza di Orphanet in ciascun paese partecipante al progetto.

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

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

Questi tre organi stabiliscono l'evoluzione del progetto relativamente alla portata e al campo d'azione; garantiscono la sua coerenza, la sua evoluzione, in relazione agli sviluppi tecnologici e alle necessità degli utenti finali e la sua sostenibilità.

Il 7 giugno 2013, si è svolto in Francia l'incontro annuale dei partner della Joint Action di Orphanet, durante il quale si è discusso con i rappresentanti dell'Unione Europea dei futuri strumenti di finanziamento di Orphanet. Analogamente a quanto successo l'anno precedente, sono state analizzate diverse opzioni e si è deciso di prolungare la Joint Action europea di Orphanet fino a dicembre 2014, ma al momento, a livello europeo, resta ancora irrisolta la questione relativa ad ulteriori finanziamenti.

2.2. Ampliamento della rete

Dalla sua fondazione, grazie alla qualità dei suoi dati e alla sua reputazione, Orphanet si è esteso gradualmente negli anni fino a comprendere un totale di 37 paesi dall'est al sud del globo. Nel 2011, Orphanet si è spinto ulteriormente ad ovest estendendosi al Canada. Nel 2012, la rete si è allargata verso l'Australasia con l'adesione dell'Australia occidentale. Durante il 2013 sono state avviate delle negoziazioni con altri paesi, ma la scarsità di risorse a livello centrale a sostegno del coordinamento, della formazione e del controllo di qualità sulle attività dei possibili nuovi partner impedisce l'ulteriore ampliamento della rete fino a che non venga stabilito un modello economico da seguire.

2.3. Elenco dei partner con relativo campo d'azione

2.3.1. TEAM COORDINATORE

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

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

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

2.3.2. PARTNER

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

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

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

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

2.3.3. ELENCO DEGLI ISTITUTI PARTNER DI ORPHANET

Armenia: Centro di genetica medica e salute primaria dell'Armenia

Austria: Gesundheit Österreich GmbH, Università di Medicina di Vienna

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

Belgio: Federal Public Service Health, Food Chain Safety and Environment, Istituto di Sanità Pubblica, WIV-ISP

Bulgaria: Associazione bulgara per la promozione dell'istruzione e della scienza

Canada: CIHR Institute of Genetics

Cipro: Archbishop Makarios II Hospital

Croazia: Università di Zagabria

Danimarca: Ospedale universitario di Aarhus

Estonia: Università di Tartu

Francia: Istituto nazionale per la sanità e la ricerca medica (INSERM)
Finlandia: Federazione delle famiglie finlandesi (Väestöliitto) & Rinnekoti
Germania: Scuola di medicina di Hannover
Grecia: Istituto per la salute del bambino di Atene
Irlanda: National Centre for Health Development
Israele: Meir Medical Center, Kfar Saba
Italia: Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma
Lettonia: Centro per la prevenzione e la sorveglianza delle malattie
Libano: Saint Joseph Beirut University
Lituania: Ospedale universitario di Vilnius, Centro di genetica medica
Lussemburgo: Ministero della Salute del Lussemburgo
Marocco: Dipartimento di genetica medica, Istituto nazionale di igiene del Marocco
Norvegia: Dipartimento riabilitazione e MR, Direzione norvegese della salute
Paesi Bassi: Ospedale universitario di Leiden, Centro medico universitario di Leiden
Polonia: The Children's Memorial Health Institute
Portogallo: Istituto di biologia molecolare e cellulare
Regno Unito: The University of Manchester
Repubblica Ceca: Seconda Facoltà di Medicina, Charles University in Prague
Romania: Università di medicina e farmacia «Grigore. T. Popa»
Serbia: Istituto di genetica molecolare e ingegneria genetica – Università di Belgrado
Slovacchia: Ospedale pediatrico universitario di Bratislava
Slovenia: Centro medico universitario di Lubiana
Spagna: Centro di ricerca biomedica in rete sulle malattie rare (CIBERER)
Ministero della Salute e degli Affari Sociali
Svezia: Istituto Karolinska
Svizzera: CMU, Istituto di genetica medica
Turchia: Dipartimento di genetica medica e umana, Università di Istanbul
Ungheria: Istituto nazionale per lo sviluppo della salute

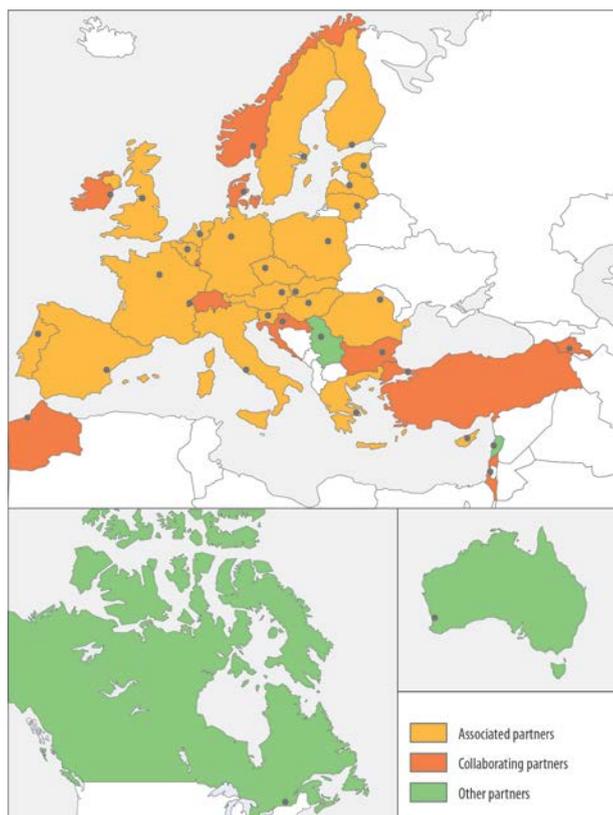


Figura 1 I partner della rete di Orphanet nel 2013

3. Prodotti e servizi di Orphanet

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

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

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

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

Inoltre, sono regolarmente sviluppati servizi aggiuntivi e stabilite nuove collaborazioni per risolvere la questione della dispersione delle informazioni e per andare incontro alle specifiche necessità dei diversi portatori di interesse.

3.1. Sito web di Orphanet

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

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

3.1.1. INDICIZZAZIONE ATTRAVERSO I MOTORI DI RICERCA

La rilevanza del sito www.orpha.net può essere valutata attraverso il numero di risultati ottenuti cercando il nome del sito in Google, ovvero 3.130.000 risultati.

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



Figura 2 Homepage del portale Orphanet nel 2013

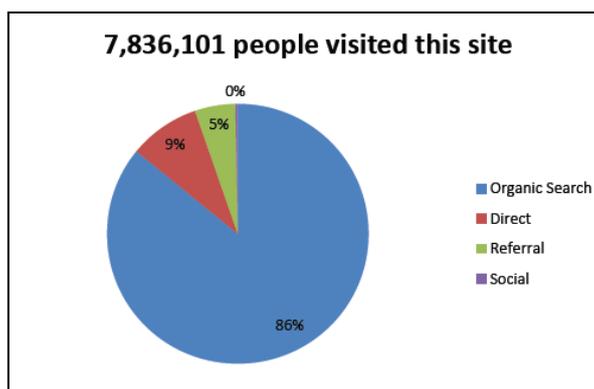


Figura 3 Distribuzione delle sorgenti di traffico

(Fonte: Google Analytics, dal primo gennaio 2013 al 31 dicembre 2013)

La ricchezza del sito fa sì che, nella stragrande maggioranza delle visite, la ricerca avvenga attraverso una vasta gamma di parole chiave molto diversificate (piuttosto che attraverso determinate parole chiavi prevalenti). La parola chiave usata più frequentemente per accedere al nostro sito è "Orphanet" (5,1% delle visite). L'indicizzazione è effettuata attraverso parole chiave coda lunga : l'accesso al sito è garantito da più di 954.307 parole chiave diverse che generano il traffico al sito.

Da novembre 2009 Google Analytics permette di tracciare le visite degli utenti da dispositivi mobili (smartphone, tablet). Nel 2013 questo tipo di visite ha rappresentato il 23% del totale, con 1.791.233 visite. Nel 2012 erano solo il 12% (525.769 visite).

3.1.2. UTENZA DEL SITO

Nel 2013, sono state visualizzate più di 20 milioni di pagine, con una media al giorno di 54.000 pagine. La cifra è aumentata rispetto all'anno precedente del 61% (12,2 milioni di pagine visualizzate nel 2012).

Lo strumento Google Analytics non stima l'accesso diretto ai documenti PDF. Ciò nonostante, l'accesso ai PDF rappresenta una modalità di accesso al sito che genera un volume consistente di visite: ogni mese, sono consultati 850.000 documenti PDF sul sito di Orphanet. Nel 2013 è stato stimato il download di 10.000.000 documenti, una cifra pressoché uguale a quella stimata nel 2012.

Gli utenti si connettono da 211 paesi diversi. Seguono i dieci paesi da cui proviene la maggior parte dell'utenza: Francia, Italia, Stati Uniti, Germania, Spagna, Messico, Brasile, Canada, Belgio e Svizzera.

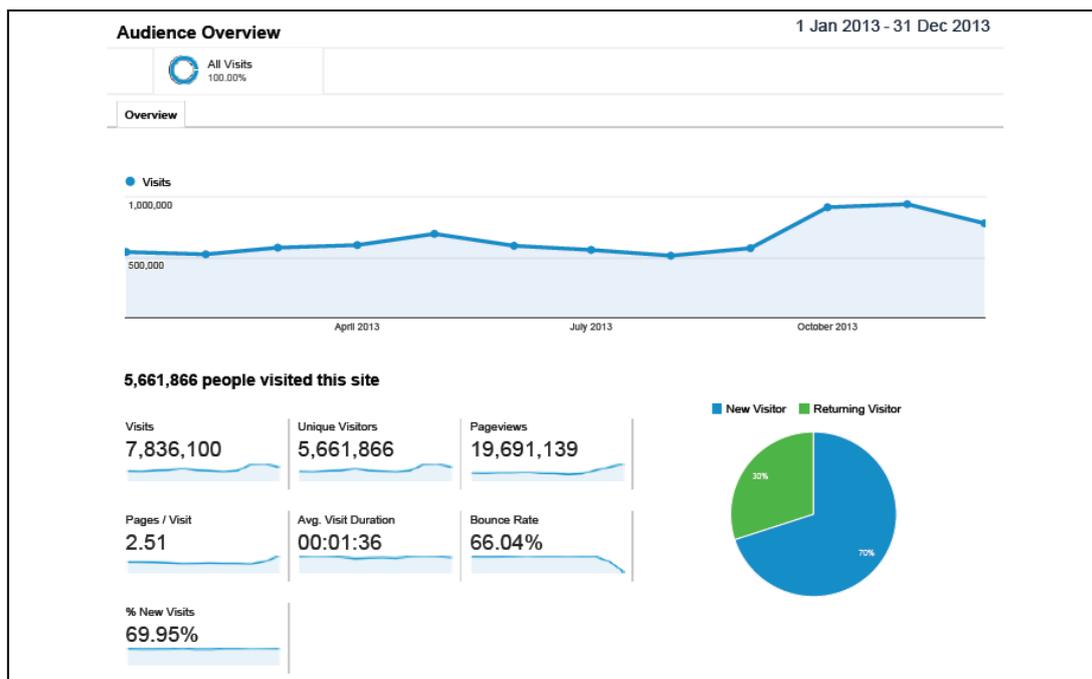


Figura 4 Visite al sito web di Orphanet nel 2013

(Fonte: Google Analytics, dal primo gennaio 2013 al 31 dicembre 2013)

3.1.3. SITI WEB NAZIONALI DI ORPHANET

Al fine di poter includere Orphanet tra gli strumenti essenziali per i piani e le strategie nazionali dedicati alle malattie rare, l'attuale impostazione del portale internazionale disponibile in sei lingue è stata utilizzata come modello per la creazione di minisiti su misura per ciascun paese nella/-e propria/-e lingua/-e nazionale/-i. Le pagine nazionali contengono informazioni sugli eventi e le notizie di rilevanza nazionale, danno accesso ai documenti istituzionali nazionali relativi alle MR e ai farmaci orfani. Oltre alla diffusione delle informazioni a livello nazionale, queste pagine permettono di accedere al database internazionale nelle sei lingue.

Al 31 dicembre 2013 erano disponibili online 37 siti web nazionali. Alcuni di questi siti nazionali sono pubblicati interamente nella lingua del paese, mentre per altri paesi il layout del sito nazionale compare in lingua inglese e i testi obbligatori (informazioni generali) sono invece nella rispettiva lingua nazionale.

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

3.1.4. FUNZIONALITÀ AGGIUNTIVE NEL 2013

Lancio dell'applicazione mobile di Orphanet

Orphanet ha realizzato la sua applicazione mobile; è disponibile per iPhone, iPad e Android. L'applicazione di Orphanet è scaricabile gratuitamente nell'Apple Store e in Google Play Store.

Il principale obiettivo di questa applicazione non è quello di riprodurre il sito web di Orphanet, ma di permettere l'accesso a servizi che potrebbero essere utili in assenza di una connessione Internet e nelle sei lingue del sito web di Orphanet (inglese, francese, tedesco, italiano, portoghese e spagnolo). L'applicazione permette l'accesso a:

- L'elenco delle malattie rare (le loro descrizioni, carte d'identità e altre fonti di informazioni). È possibile la ricerca per nome della malattia, sinonimi o numero Orpha.
- La sezione relativa ai centri esperti permette di ricercare un centro esperto per nome della malattia, nome del centro o per professionista. Le opzioni di ricerca avanzate permettono la ricerca per paese: è possibile specificare se si sta ricercando un centro esperto che effettua la consulenza genetica o la presa in carico medica, per adulti o bambini. L'ubicazione del centro è disponibile su una mappa, attraverso cui è possibile visualizzare il miglior itinerario per raggiungere il centro.
- Le Linee guida di emergenza possono essere ricercate per nome della malattia, sinonimi o numero Orpha. L'elenco visualizzato comprende le malattie per cui è disponibile una scheda per le Urgenze in almeno una delle 7 lingue del sito web di Orphanet.

Orphanet in olandese

A giugno 2013 Orphanet ha esteso la sua portata lanciando la sua versione in olandese. La traduzione del sito in olandese è una delle misure raccomandate dal Fondo Belga per le Malattie Rare e i Farmaci Orfani (nel 2011). L'Istituto Scientifico Belga per la Sanità Pubblica riceve dei fondi dall'Istituto Nazionale per l'Assicurazione Salute-Disabilità (INAMI-RIZIV) per la traduzione del portale di Orphanet in lingua olandese (pagine statiche, elenco dei termini medici e abstract scientifici). I team di Orphanet Olanda e Belgio stanno collaborando alla validazione delle traduzioni. Questo non solo permette un'ulteriore revisione, ma anche consente l'inclusione di alcuni sinonimi olandesi più utilizzati in Olanda (che in Belgio) nel database.

3.2. Server di Orphanet

Dal 2007 al 2012, i server necessari alla gestione di tutti i servizi che Orphanet offre sono stati ospitati presso il DSI (Dipartimento Sistemi Informativi) dell'INSERM. L'aumento delle richieste e del carico di lavoro (ogni mese sono visualizzate oltre un milione di pagine del sito www.orpha.net), insieme alla necessità di sviluppare servizi nel contesto di un'architettura tecnica adeguata, ha portato a una riorganizzazione completa, all'acquisizione di licenze per alcuni nuovi software e server più potenti.

I server di produzione sono stati ricollocati presso il più grande centro dati civile della Francia, il CINES (Centre Informatique National de l'Enseignement Supérieur). Al fine di garantire la sicurezza strutturale, i server di sviluppo sono collocati presso l'edificio che ospita l'INSERM, situato in prossimità del CINES e ad esso collegato attraverso una connessione a fibra ottica, permettendo una connettività eccellente tra i server di produzione, i server di sviluppo e gli ambienti di backup.

Sono predisposti diversi ambienti di produzione: backoffice, pre-produzione, mantenimento e sviluppo. Questo garantisce l'elevata efficacia del Piano di Recupero delle Attività (PRA) del sito web di Orphanet.

Le operazioni di migrazione si sono svolte tra marzo e settembre 2012. La migrazione dei servizi è avvenuta senza alcuna limitazione dell'accesso al sito web di Orphanet, con un periodo di fermo per le altre attività inferiore a una settimana. È stato, inoltre, assicurato l'accesso agli strumenti di backoffice utilizzati dal team coordinatore in Francia e a livello internazionale. Per fare ciò sono stati

impostati dei server VPN (rete privata virtuale) e dispiegati dei client VPN presso i team nazionali nei 37 paesi di Orphanet.

L'anno 2013 ha visto una maggiore accessibilità del sito web www.orpha.net e la quasi totale assenza di problemi tecnici, nonostante il numero crescente di visitatori, in particolare negli ultimi tre mesi.

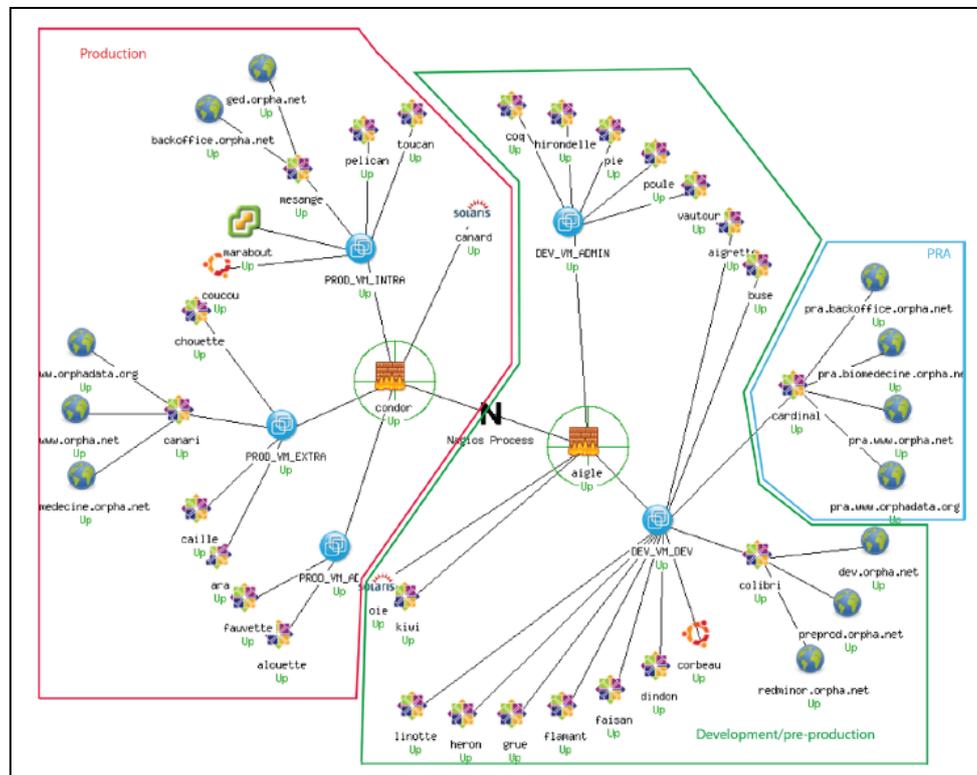


Figura 5 L'architettura IT di Orphanet nel 2013

3.3. Elenco delle malattie rare di Orphanet

Orphanet fornisce un elenco esaustivo delle malattie rare, ordinato secondo un sistema di classificazione poligerarchico delle malattie rare. Man mano che la conoscenza scientifica avanza, l'elenco e il sistema di classificazione di Orphanet delle MR sono gestiti attraverso l'implementazione/l'aggiornamento regolare delle malattie attraverso due fonti di tipo non inclusivo: riferimenti bibliografici e/o il parere di esperti. Nel 2013, il database delle malattie comprendeva 8.945 malattie o gruppi di malattie e i loro sinonimi. Questo sistema estensivo ed evolutivo consiste in classificazioni organizzate per area medica e/o chirurgica, che riguardano aspetti specifici di ogni malattia rara all'interno del sistema di assistenza sanitaria. Le malattie sono state classificate all'interno di ciascuna area in base a criteri clinici o eziologici, se rilevanti dal punto di vista diagnostico o terapeutico. La classificazione di Orphanet fornisce ai professionisti della salute la portata e il livello di granularità di cui necessitano e può essere consultata direttamente sul sito web e/o scaricata da Orphadata in formato XML (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product3.inc.php).

3.3.1. INDICIZZAZIONE DELLE MALATTIE RARE

Le malattie rare sono indicizzate con i codici ICD-10. L'indicizzazione con i codici ICD-10 segue una serie di regole che dipendono dall'inclusione o dall'assenza di una malattia rara nella lista tabulare o nell'indice della ICD-10. Sono state stabilite delle regole di attribuzione del codice ICD-10 alle malattie che non sono comprese nell'ICD.

L'indicizzazione per segno clinico si basa su un thesaurus di termini fenotipici ed alimenta lo strumento di assistenza alla diagnosi di Orphanet. Per ciascun termine fenotipico associato a una malattia rara, è presente la sua frequenza (molto frequente, frequente o raro).

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

È ora disponibile online e scaricabile su Orphadata (www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php) l'esatta mappatura tra la nomenclatura Orpha e altre terminologie (Unified Medical Language System (UMLS), MeSH, MedDRA e SNOMED CT). Le mappature avvengono in una modalità semi-automatica ed editate manualmente. Sono disponibili degli aggiornamenti a ogni nuova versione dell'UMLS.

3.3.2. ONTOLOGIA DELLE MALATTIE RARE DI ORPHANET

A gennaio 2014 l'ontologia delle Malattie Rare di Orphanet (ORDO) è stata pubblicata su tre siti 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

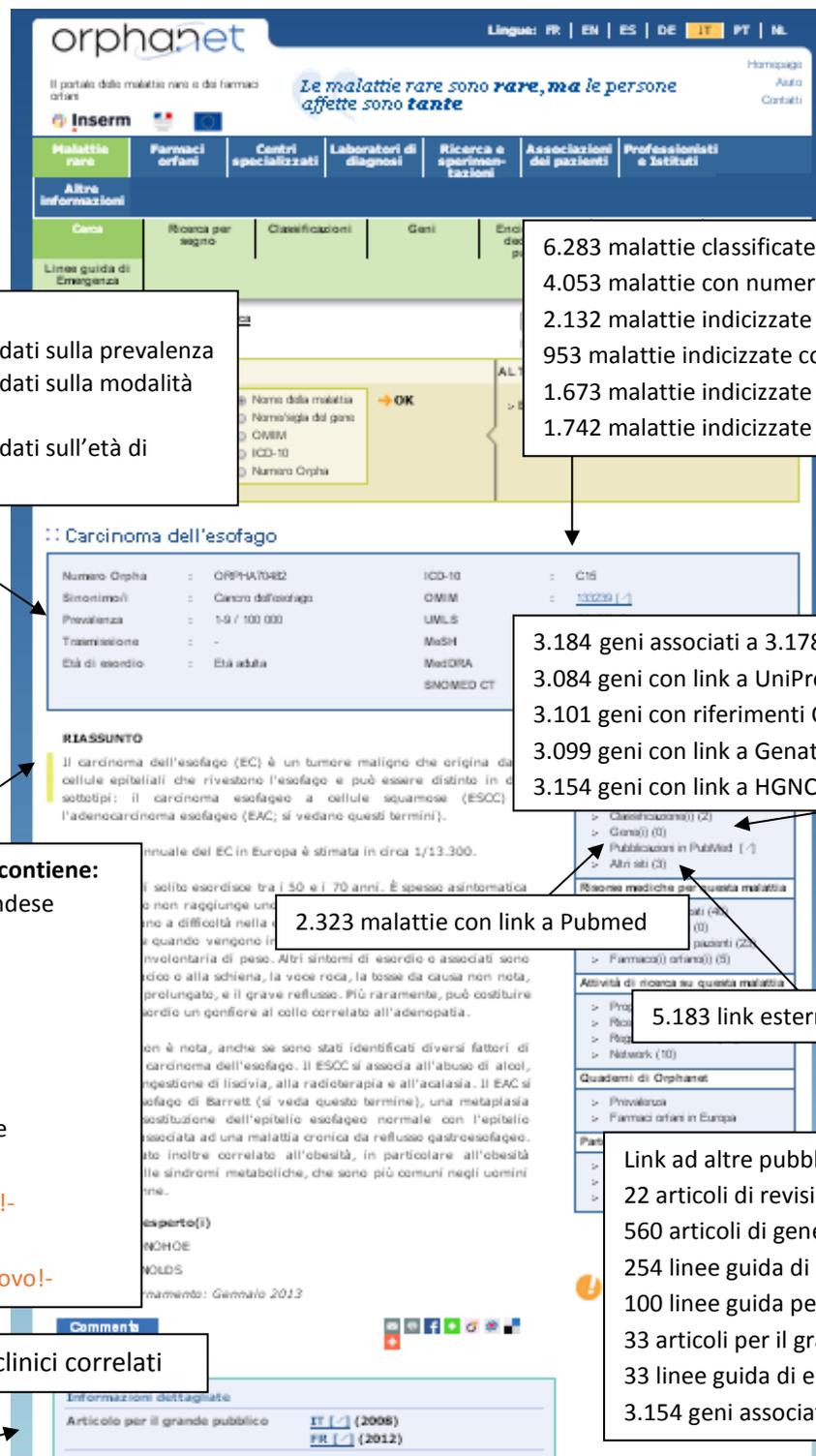
L'ORDO è stata sviluppata nel 2013 da Orphanet e dall'EBI (Istituto Europeo di Bioinformatica) al fine di fornire un vocabolario strutturato per le malattie rare, che evidenzia le relazioni tra le malattie, i geni e altri dati pertinenti, e costituisce un'utile fonte per l'analisi informatica delle malattie rare. È tratta dal database di Orphanet. Integra una nosologia (classificazione delle malattie rare), relazioni (relazione gene-malattia, dati epidemiologici) e collegamenti ad altre terminologie (MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedDRA), database (OMIM, UniProtKB, HGNC, ensembl, Reactome, IUPHAR, Genatlas) o classificazioni (ICD-10). L'ontologia sarà gestita da Orphanet e implementata ulteriormente con nuovi dati. Le classificazioni di Orphanet possono essere consultate attraverso la visualizzazione OLS (Ontology Lookup Service). L'Ontologia delle Malattie Rare di Orphanet è aggiornata mensilmente e segue le linee guida delle OBO (Open Biomedical Ontologies) sulla deprecazione dei termini. Rappresenta l'ontologia ufficiale delle malattie rare realizzata e gestita da Orphanet (INSERM, US14).

3.4. Elenco dei geni di Orphanet

All'interno del database sono disponibili i geni implicati nelle malattie rare (geni di suscettibilità e geni patogeni), aggiornati regolarmente sulla base delle nuove pubblicazioni scientifiche. I geni si associano a una o più malattie, a uno o più test genetici, a registri di mutazione e/o progetti di ricerca presenti nel database. Questo tipo di dati comprende il nome principale e la sigla del gene (da HGNC), i suoi sinonimi, e i riferimenti a HGNC, UniProtKB, Genatlas e OMIM (per i riferimenti incrociati a questi siti web). Inoltre, i geni presentano riferimenti incrociati a Ensembl (un database dell'EBI che permette un'annotazione automatica dei genomi eucariotici selezionati), Reactome (un database dell'EBI, open-source, open-access, editato manualmente e sottoposto a peer-reviewing) e IUPHAR (International Union of Basic and Clinical Pharmacology). La relazione tra gene e malattia è definita dal ruolo che il gene riveste nella patogenesi della malattia. I geni sono suddivisi in geni causativi, modificatori (sia mutazioni somatiche che della linea germinale) o principali fattori di suscettibilità o aventi un ruolo nel fenotipo (per le anomalie cromosomiche). Sono disponibili anche i

geni candidati, ma solo se sono oggetto di uno studio clinico. Queste annotazioni rappresentano una risorsa unica dal valore aggiunto per i ricercatori.

Il database delle malattie comprende 8.945 malattie o gruppi di malattie e i loro sinonimi.



Epidemiologia:

- 4.545 malattie con dati sulla prevalenza
- 4.401 malattie con dati sulla modalità di trasmissione
- 4.404 malattie con dati sull'età di esordio

6.283 malattie classificate mediante l'ICD10
 4.053 malattie con numero OMIM
 2.132 malattie indicizzate con UMLS
 953 malattie indicizzate con MedRA
 1.673 malattie indicizzate con SNOMED CT
 1.742 malattie indicizzate con MeSH

3.184 geni associati a 3.178 malattie, di cui:
 3.084 geni con link a UniProt KB
 3.101 geni con riferimenti OMIM
 3.099 geni con link a Genatlas
 3.154 geni con link a HGNC

L'enciclopedia di Orphanet contiene:

- 304 abstract in olandese
- 4.574 in inglese
- 4.060 in francese
- 3.736 in tedesco
- 4.092 in italiano
- 3.478 in spagnolo
- 1.085 in portoghese
- 293 in finlandese
- 40 in greco -nuovo!-
- 331 in polacco
- 103 in slovacco -nuovo!-

2.323 malattie con link a Pubmed

5.183 link esterni per 2.983 malattie

2.773 malattie con segni clinici correlati

Link ad altre pubblicazioni sulle MR
 22 articoli di revisione
 560 articoli di genetica clinica
 254 linee guida di buona pratica
 100 linee guida per i test genetici
 33 articoli per il grande pubblico
 33 linee guida di emergenza
 3.154 geni associati con HGNC

131 articoli per il grande pubblico in francese e 151 linee guida di emergenza in francese, tedesco, inglese, spagnolo, italiano, portoghese e polacco.

Figura 6 Il contenuto del database delle malattie al 31 dicembre 2013

3.5. Enciclopedia di Orphanet

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

3.5.1. ENCICLOPEDIA PER I PROFESSIONISTI DELLA SALUTE

- **Descrizione delle malattie**

Le descrizioni delle malattie di Orphanet sono dei testi unici, scritti originariamente in inglese dal team editoriale di Parigi e revisionati da un esperto contattato dal team. L'esperto può decidere se debbano essere ricercate ulteriori informazioni non ancora presenti all'interno del database (annotazioni sui dati epidemiologici, sui segni clinici, sulle conseguenze funzionali della malattia, sui geni, ecc.) o se debbano essere validate le informazioni già esistenti. Le descrizioni delle malattie sono suddivise nelle seguenti sezioni: Definizione della malattia – Epidemiologia – Descrizione clinica – Eziologia – Metodi diagnostici – Diagnosi differenziale – Diagnosi prenatale (se pertinente) – Consulenza genetica (se pertinente) – Presa in carico e trattamento – Prognosi. A dicembre 2013 erano disponibili sul sito 4.574 descrizioni in inglese. Questi testi vengono tradotti sistematicamente nelle altre sei lingue (francese, italiano, spagnolo, tedesco, portoghese e olandese). Inoltre, al 31 dicembre 2013, erano disponibili 293 descrizioni in finlandese, 331 in polacco, 103 in slovacco e 40 in greco.

- **Articoli di genetica pratica**

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

- **Linee guida di emergenza di Orphanet**

Queste linee guida sono destinate ai professionisti della salute che operano nei pronto soccorso (con una sezione specifica a loro dedicata) e nei reparti di medicina di urgenza. Queste linee guida pratiche sono state elaborate in collaborazione con i centri di riferimento e le associazioni di pazienti francesi e sottoposte a peer-reviewing da parte di esperti in medicina di emergenza, appartenenti alle più affermate società scientifiche: sono al momento disponibili in francese 56 linee guida di emergenza. È in corso la traduzione nelle altre sei lingue (inglese, tedesco, italiano, portoghese, spagnolo e olandese). Attualmente sono disponibili online 22 linee guida in inglese, 22 in spagnolo, 25 in italiano, 18 in portoghese, 7 in polacco e una in tedesco. Sono state pubblicate 32 nuove linee guida rispetto al 2012.

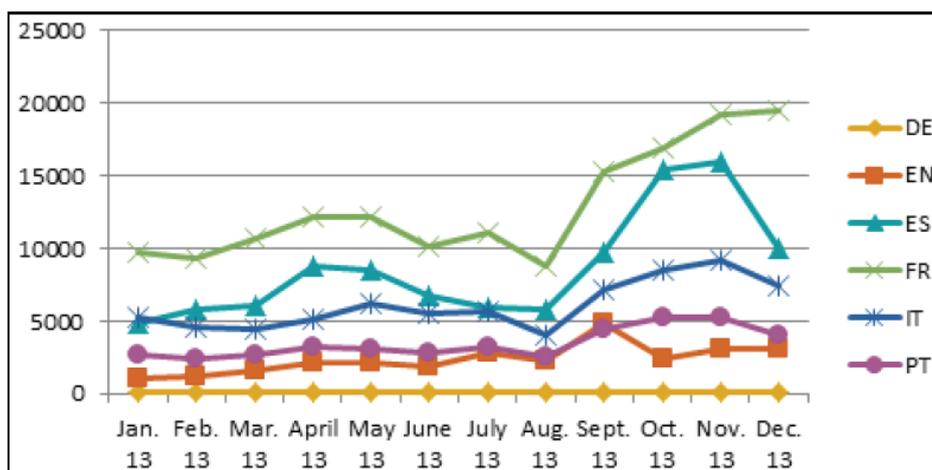


Figura 7 Consultazione delle linee guida di emergenza per lingua nel 2013

Nel 2013 le linee guida sono state visualizzate circa 340.000 volte: rispetto al 2012, durante il quale sono state visualizzate 200.000 volte, si è verificato in un anno un incremento del 70%. Quest'aumento generalizzato è dovuto alla traduzione della sezione nelle diverse lingue.

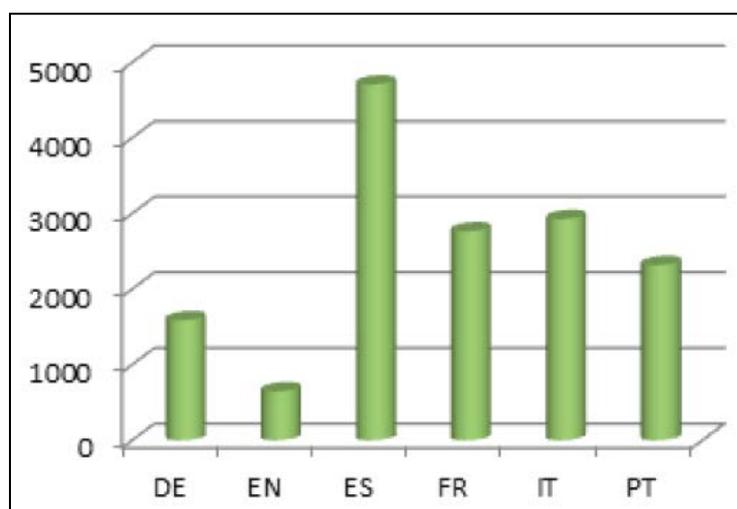


Figura 8 Numero di visualizzazioni per lingua e per linee guida

Lingua	Numero di linee guida
Tedesco	1
Inglese	22
Spagnolo	22
Francese	56
Italiano	25
Portoghese	18

Tabella 1. Numero delle linee guida disponibili per lingua nel 2013

Il rapporto tra il numero di consultazioni per ogni lingua e il numero di linee guida dimostra il grande successo di questa raccolta in diverse lingue, come il francese, l'italiano, lo spagnolo e il portoghese. Nonostante sia disponibile una sola linea guida in tedesco, è consultata frequentemente. D'altra parte, il numero deludente di consultazioni in inglese potrebbe essere dovuto all'esistenza di una vasta gamma di documenti equivalenti elaborati in questa lingua dalle società scientifiche. Per evitare lo spreco di tempo e lavoro, entrambi tenuti in grande considerazione dalla comunità delle malattie rare, Orphanet ha stretto delle collaborazioni con diverse società scientifiche per attivare dei link alle risorse valide già esistenti (si veda il paragrafo 3.5.4).

3.5.2. ENCICLOPEDIA PER IL GRANDE PUBBLICO

L'enciclopedia per il grande pubblico era in origine un progetto francese, il cui scopo era quello di fornire ai pazienti e ai loro familiari informazioni aggiornate, attendibili e complete sulle malattie che li riguardano. Dal 2011 i testi dell'enciclopedia per il grande pubblico sono stati arricchiti con dei

paragrafi sulle conseguenze funzionali delle malattie rare: le disabilità dovute alla malattia, le misure mediche e sociali per prevenirle/limitarle, e le conseguenze delle disabilità sulla vita quotidiana.

Al 31 dicembre 2013, erano online 131 testi in francese. I documenti dell'enciclopedia sono stati scaricati più di 360.000 volte al mese, con più di 4,3 milioni di download nel 2013.

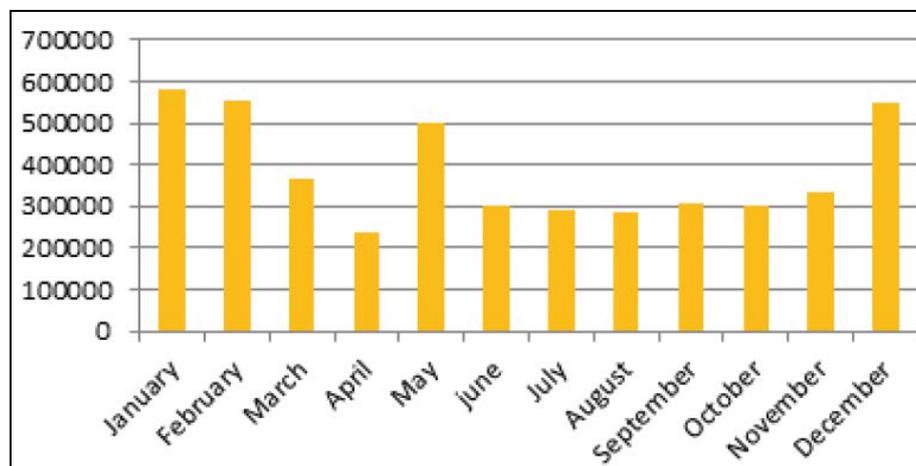


Figura 9 Numero totale di testi scaricati dall'enciclopedia di Orphanet per il grande pubblico nel 2013

3.5.3. ULTERIORI PRODOTTI NEL 2013

Schede disabilità

Come risultato della collaborazione tra la CNSA (Cassa Nazionale di Solidarietà per l'Autonomia della Francia) e l'INSERM, Orphanet ha reso disponibile sul suo sito una nuova raccolta di testi, le "schede disabilità", nella specifica enciclopedia di Orphanet relativa alle disabilità che si associano a ciascuna malattia. Questa nuova raccolta è destinata ai professionisti della disabilità, ai pazienti e alle loro famiglie. I testi sono stati redatti per comprendere e valutare al meglio le necessità delle persone con disabilità associate a una malattia rara e per promuovere delle linee guida e un adeguato sostegno a livello assistenziale, sociale e relativamente al sistema sanitario nazionale.

Ciascuna scheda comprende una descrizione della malattia (adattata a partire dal corrispondente testo dell'enciclopedia di Orphanet per i professionisti) e un focus sulle misure e conseguenze legate alle disabilità nella vita di tutti i giorni (riprese dal corrispondente testo dell'enciclopedia di Orphanet per il grande pubblico).

Questi testi sono disponibili sul sito web di Orphanet cliccando sul link "Schede disabilità" in fondo alla pagina di descrizione della malattia e dalle sezioni "Enciclopedia per i professionisti" ed "Enciclopedia per il grande pubblico". A novembre 2013 erano disponibili online tredici schede.

3.5.4. LINK A RISORSE ESTERNE

Al fine di aumentare il numero di articoli di revisione disponibili online e per diffondere gli articoli che soddisfano i criteri di qualità stabiliti da Orphanet, il team editoriale si occupa inoltre dell'identificazione degli articoli pubblicabili sul sito realizzati da altre riviste o società scientifiche. Viene richiesta un'autorizzazione al detentore del copyright per ottenere l'accesso all'intero testo.

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

- **Articoli di revisione**

Gli articoli di revisione di buona qualità pubblicati su riviste soggette a peer-reviewing possono essere linkati a una malattia e pubblicati sul sito web di Orphanet previa autorizzazione del detentore del copyright. Al 31 dicembre 2013, erano disponibili sul sito web 59 articoli di revisione (fatta esclusione per quelli pubblicati nell'Orphanet Journal of Rare Diseases).

- **Articoli di genetica clinica**

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

Questi articoli di revisione possono essere linkati a una malattia e visualizzati sul sito web di Orphanet previa autorizzazione dei detentori del copyright. Al 31 dicembre 2013, la raccolta di articoli di revisione di genetica clinica comprendeva 600 articoli tratti da GeneReviews, 53 dei quali pubblicati nel 2013.

- **Linee guida di buona pratica**

Queste linee guida sono raccomandazioni per la presa in carico dei pazienti redatte da enti ufficiali. Sono presenti due tipi di linee guida di buona pratica: le linee guida per l'anestesia e le linee guida di pratica clinica. Sono entrambe redatte da società scientifiche e pubblicate sia su riviste che sui siti web delle società scientifiche o agenzie sanitarie. È stata sviluppata una procedura di valutazione per recensire le linee guida e linkare solamente le più accurate. Queste linee guida possono essere linkate a una malattia ed essere visualizzate sul sito web di Orphanet con il permesso del detentore del copyright. Al 31 dicembre 2013, erano disponibili sul sito 255 linee guida di buona pratica, 143 delle quali pubblicate nel 2013.

- **Indicazioni per i test genetici**

Questa raccolta comprende raccomandazioni sintetiche redatte al fine di diffondere la buona pratica per i test genetici. Comprendono le Gene Card (pubblicate sull'European Journal of Human Genetics) e le schede dell'APGNM (Associazione nationale des praticiens en génétique médicale). Al 31 dicembre 2013, erano disponibili sul sito 100 raccomandazioni.

- **Articoli per il grande pubblico**

Si tratta di articoli per il grande pubblico, redatti da enti diversi da Orphanet come i centri esperti o le associazioni di pazienti (secondo una metodologia attendibile), pubblicati previa autorizzazione e nelle diverse lingue del sito.

- **Linee guida di emergenza**

Orphanet ha stabilito una collaborazione con BIMDG (Gruppo britannico sulle malattie metaboliche ereditarie) al fine di rendere disponibili dei link alle linee guida di emergenza da loro redatte. Attualmente sono disponibili 22 linee guida di emergenza redatte da enti esterni diversi da Orphanet.

3.6. Elenco dei servizi specialistici di Orphanet

Orphanet fornisce un elenco di:

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

I dati vengono raccolti dagli information scientist di ciascun paese sulla base sia di fonti ufficiali nazionali che, in modo proattivo, di fonti non ufficiali. I dati vengono sottoposti a un processo di validazione antecedente alla loro pubblicazione e a un controllo di qualità. L'obiettivo di questo processo multifase è quello di generare dati di elevata qualità e accuratezza: completi, validi, coerenti, univoci e omogenei con gli altri dati del database.

Per le fonti ufficiali, non è necessaria alcuna validazione preliminare. In caso di fonti non ufficiali, invece, i dati vengono sottoposti a una validazione preliminare, che è definita da ciascun paese sulla base di procedure stabilite a livello nazionale possibilmente in concerto con le autorità sanitarie, per garantire la rilevanza dei dati per la comunità delle malattie rare. Una seconda fase di validazione viene eseguita dal team coordinatore di Orphanet a cadenza mensile in base a criteri di rilevanza per le malattie rare, di coerenza con i dati degli altri paesi e di corretta indicizzazione con i sistemi di classificazione delle malattie. Una terza fase di controllo della qualità è effettuata sui dati pubblicati online a seguito di una procedura definita a livello nazionale (revisione annuale da parte del Comitato Scientifico, o di autorità competenti).

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

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

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

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

Nel 2013, i paesi che, a livello nazionale, gestivano sia la raccolta di dati che gli aggiornamenti erano: Austria, Belgio, Canada-Quebec, Croazia, Finlandia, Francia, Germania, Grecia, Irlanda, Italia, Lettonia, Lituania, Marocco, Paesi Bassi, Polonia, Portogallo, Regno Unito, Repubblica Ceca, Slovacchia, Spagna, Svezia, Svizzera e Ungheria.

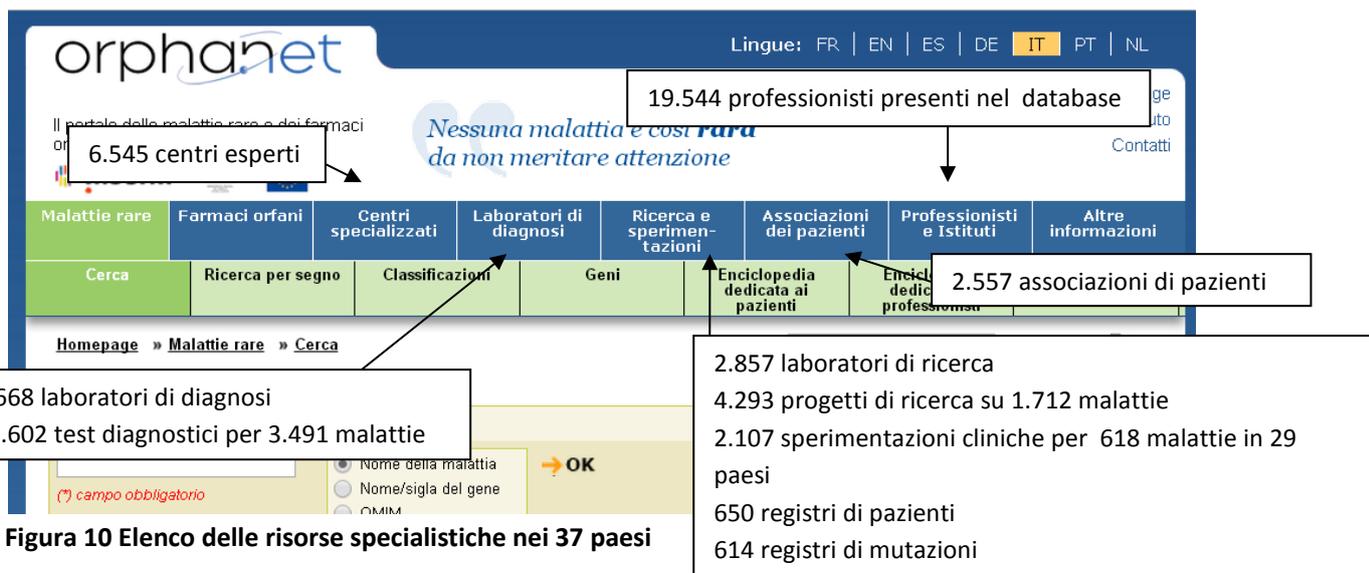


Figura 10 Elenco delle risorse specialistiche nei 37 paesi

3.6.1. FUNZIONALITÀ AGGIUNTIVE NEL 2013

Nel dicembre del 2013, Orphanet ha lanciato uno strumento web per la registrazione online dedicato ai professionisti, che permette loro di registrare/aggiornare le loro attività relative alle malattie rare. Un'area di lavoro personale permette loro di controllare e aggiornare le loro attività già registrate e, inoltre, di inserirne di nuove relative alle malattie rare.

3.6.2. GESTIONE DELLA QUALITÀ DEI LABORATORI DI DIAGNOSI

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

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

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

3.7. Elenco dei farmaci orfani di Orphanet

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

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

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

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

- Per l'EUROPA
 - 766 sostanze legate a 974 designazioni orfane (relative a 393 malattie).
 - 156 autorizzazioni all'immissione in commercio (di cui 68 in seguito a designazione orfana e 88 senza precedente designazione orfana) (relative a 182 malattie)
- Per gli STATI UNITI
 - 386 sostanze legate a 445 designazioni orfane (relative a 306 malattie)
 - 163 autorizzazioni all'immissione in commercio in seguito a designazione orfana (relative a 157 malattie).

3.8. Orphadata

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

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

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

Prodotti a libero accesso su Orphadata:

1. Malattie e riferimenti incrociati
2. Dati epidemiologici
3. Classificazioni di Orphanet
4. Malattie e relativi segni clinici

5. Thesaurus dei segni clinici
6. Malattie e relativi geni correlati

Prodotti disponibili su Orphadata previa firma di un Accordo per il Trasferimento di Materiale (ATM):

1. Descrizione delle malattie
2. Associazioni di pazienti
3. Centri esperti
4. Laboratori di diagnosi
5. Farmaci orfani
6. Attività di ricerca

Questo tipo di dati è accessibile gratuitamente (per fini accademici) o a pagamento (per le industrie).

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

Da gennaio 2013, i prodotti di Orphadata sono stati scaricati più di 118.000 volte, con una media di 9.880 volte al mese.

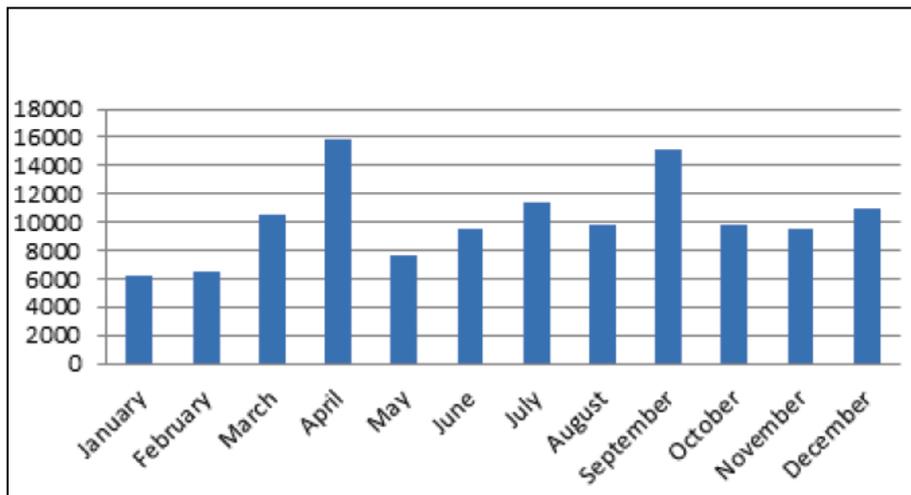


Figura 11 Numero totale dei prodotti scaricati dal sito web di Orphadata nel 2013

Il prodotto di Orphadata più scaricato è l'elenco delle malattie con i relativi segni clinici.

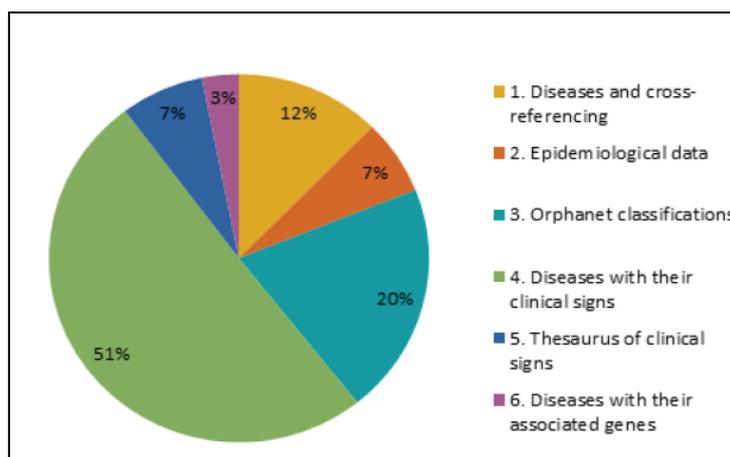


Figura 12 Ripartizione dei download dei dataset ad accesso libero

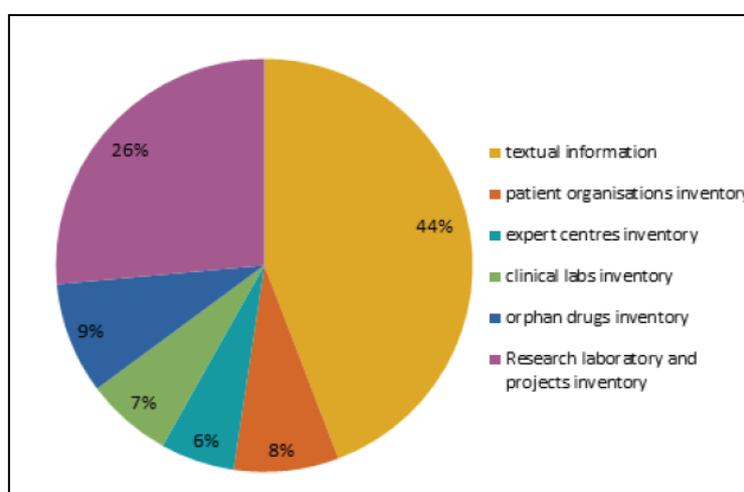


Figura 13 Ripartizione dei download dei dataset per cui è necessario l'ATM

3.9. Quaderni di Orphanet

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

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

È stato riscontrato un ingente download dei "Quaderni di Orphanet": nel 2013, sono stati consultati più di 1.675.000 volte, con un aumento del 100% rispetto al 2012 (circa 800.000 download).

	inglese	francese	tedesco	italiano	portoghese	spagnolo	Totale
Elenco delle malattie rare	341.750	362.684	traduzione in corso	436	traduzione in corso	274	705.144
Prevalenza delle malattie o numero di casi pubblicati in ordine alfabetico	86.355	29.277	12.172	14.066	13.433	17.468	172.771
Malattie elencate per prevalenza decrescente o numero di casi pubblicati	25.893	24.306	6.100	10.849	16.137	19.268	102.553
Registri di pazienti in Europa	52.929	-	-	-	-	-	52.929
Elenchi dei farmaci orfani in Europa	118.329	33.161	7.888	19.636	3.122	17.384	199.520
Relazione delle attività 2012	139.984	13.965	-	3.555	-	6.970	164.474
Totale	766.079	436.393	26.160	44.987	36.247	61.364	1.398.230

Tabella 2. Numero di download de “I Quaderni di Orphanet” nel 2013 per lingua

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

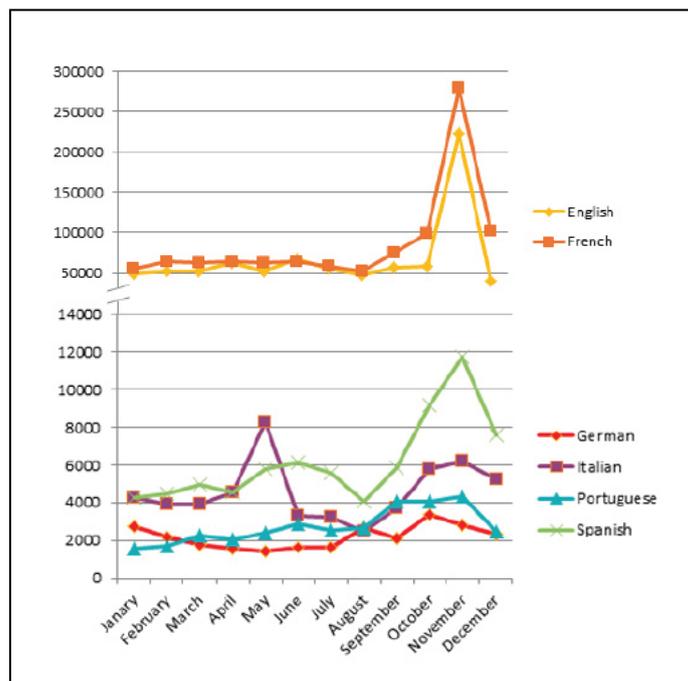


Figura 14 Numero di download de “I Quaderni di Orphanet” tradotti nelle lingue di Orphanet

3.9.1. NUOVE RELAZIONI NEL 2013

Nel 2013, sono state pubblicate due nuove relazioni:

- L'elenco delle malattie rare in ordine alfabetico con il relativo numero Orpha, per una comunicazione più efficace, ma anche per un reperimento agevolato dell'ORPHA code da parte dei clinici e degli addetti alla codifica. Si tratta della relazione della raccolta che ha registrato un maggiore successo, con 705.000 download nel 2013 in francese e inglese. Sarà tradotto nelle altre lingue di Orphanet nel 2014.
- L'elenco delle infrastrutture di ricerca utili per le malattie rare in Europa per paese, in inglese.

3.10. Newsletter di Orphanet

Due volte al mese viene svolta una rassegna della letteratura al fine di aggiornare il database e raccogliere notizie da divulgare su OrphaNews, una newsletter elettronica bimensile, a cui è possibile registrarsi gratuitamente. OrphaNews presenta una rassegna di notizie scientifiche e politiche sulle malattie rare e sui farmaci orfani. È lo strumento di comunicazione della comunità delle malattie rare ed è redatta congiuntamente da Orphanet ed EUCERD per mezzo di una Joint Action.



Figura 15 Homepage di OrphaNews nel 2013

OrphaNews Europe è in lingua inglese e conta oltre 14.700 utenti registrati. Inoltre, OrphaNews è disponibile anche in francese (oltre 8.800 utenti registrati) e in italiano (OrphaNews Italia, più di 4.000 utenti registrati).

3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases (OJRD)

L'*Orphanet Journal of Rare Diseases* è una rivista online ad accesso libero, che si occupa di tutti gli aspetti relativi alle malattie rare e ai farmaci orfani. La rivista pubblica articoli di elevata qualità su malattie rare specifiche. Inoltre, possono essere pubblicati articoli relativi alle relazioni finali delle sperimentazioni cliniche, positive o negative, e articoli su questioni di salute pubblica legate al campo delle malattie rare e dei farmaci orfani. L'OJRD è stato incluso in Medline alla fine del suo primo anno di vita (2006) ed è stato selezionato da Thompson Scientific dopo soli due anni di pubblicazione. Attualmente, il suo impact factor è di 4,32. Nel 2013, sono stati sottoposti alla rivista per la pubblicazione 427 articoli, di questi ne sono stati accettati 199 per la pubblicazione.

4. Utenti

4.1. Tipo di utenti e modalità di uso

Questionario di gradimento di Orphanet da parte degli utenti 2013

Alla fine del 2013 è stato svolto un sondaggio online per due settimane (dal 21 novembre al 5 dicembre). La soddisfazione degli utenti del portale è stata valutata chiedendo loro di rispondere a un breve questionario online.

I risultati che seguono sono relativi ai questionari compilati in tutte le lingue (francese, inglese, italiano, olandese, portoghese, spagnolo, tedesco).

DOMANDA 1

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

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

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

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Professionista della salute	47%	1238
Paziente/familiare/amico /associazione di pazienti	22%	871
Ricerca	9%	140
Industria	1%	35
Dirigente/decisore politico nel campo sanitario	2%	41
Formazione/comunicazione	2%	54
Studente	15%	316
Altro	3%	127
Risposte alla domanda		2822

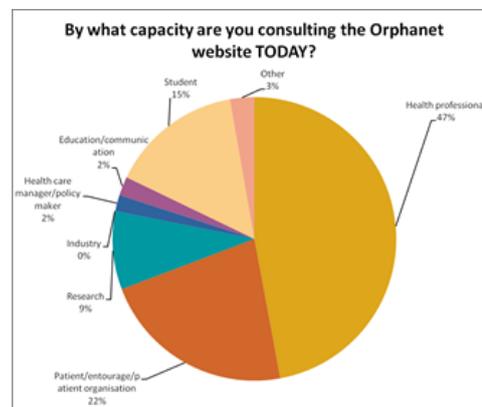


Tabella 3. Distribuzione nelle diverse categorie degli utenti che hanno compilato il questionario nel 2013

La categoria con più rappresentanti è quella dei professionisti della salute (47%). La seconda categoria più rappresentata è costituita dai pazienti, dai loro familiari e amici (comprese le associazioni di pazienti, le federazioni e i gruppi di sostegno) con il 22% delle risposte.

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

Professionisti della salute (n = 1230):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Specialista ospedaliero	37%	460
Medico generico	10%	125
Specialista privato	9%	116
Esperto in malattie rare	3%	34
Servizio Sanitario Nazionale	4%	50
Servizio sanitario/assicurazione sanitaria	3%	33
Farmacista ospedaliero	1%	13
Farmacista privato	1%	15
Biologo specializzato in malattie rare	3%	40
Biologo non specializzato in malattie rare	2%	27
Infermiere	4%	50
Altra professione sanitaria (diversa dall'infermiere)	6%	69
Genetista clinico	4%	44
Altro	13%	154

Tabella 4. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo "professionista della salute" nel 2013

Paziente/familiare/amico (n = 863):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Paziente	49%	421
Madre/padre/figlio di un paziente	28%	241
Altro parente	11%	93
Amico di un paziente	6%	54
Membro di un'associazione di pazienti	2%	15
Responsabile di un'associazione di pazienti	2%	18
Altro	2%	21

Tabella 5. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo "paziente/familiare/amico" nel 2013

Ricerca (n = 133):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Ricercatore accademico/clinico	27%	36
Ricercatore accademico/di base	32%	43
Ricercatore per l'industria	10%	13
Bioinformatico	7%	9
Esperto in economia del settore sanitario	3%	4
Scienze sociali	5%	7
Altro	16%	21

Tabella 6. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo “ricerca” nel 2013

Industria (n = 36):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Industria biotecnologica e farmaceutica	85%	29
Assicurazione sanitaria privata		0
Consulente per l'industria	15%	5
Investitore/business developer		0
Altro		0

Tabella 7. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo “industria” nel 2013

Dirigente/decisore politico nel campo sanitario (n = 41):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Amministrazione governativa	41%	17
Amministrazione ospedaliera	37%	15
Amministrazione europea	0%	0
Altro	22%	9

Tabella 8. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo “dirigente/decisore politico nel campo sanitario” nel 2013

Formazione/comunicazione (n = 54):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Giornalista	7%	4
Bibliotecario	4%	2
Webmaster	2%	1
Insegnante (scuola primaria/secondaria)	18%	10
Docente (istruzione universitaria)	26%	14
Altro	43%	23

Tabella 9. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo “formazione/comunicazione” nel 2013

Studenti (n = 313):

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Studente di medicina	74%	231
Altra tipologia di studente	26%	82

Tabella 10. Distribuzione degli utenti nelle sottocategorie relative al profilo “studenti” nel 2013

Gli altri studenti studiano principalmente biologia, ma anche biotecnologie, bioinformatica, farmacia o infermieristica.

DOMANDA 2

QUANTO SPESSO VISITI ORPHANET?

In oltre il 65% dei casi, gli utenti che hanno risposto al questionario erano visitatori regolari mentre, nel 34%, visitavano Orphanet per la prima volta.

DOMANDA 3

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

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

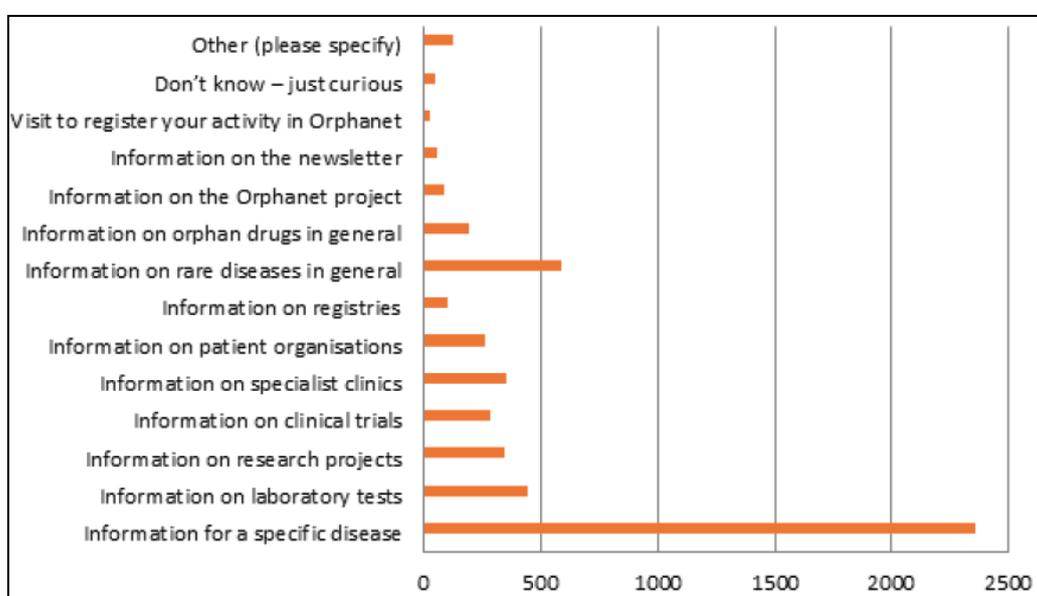


Figura 16 Informazioni ricercate su Orphanet nel 2013 dagli utenti che hanno risposto al questionario

DOMANDA 4

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

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

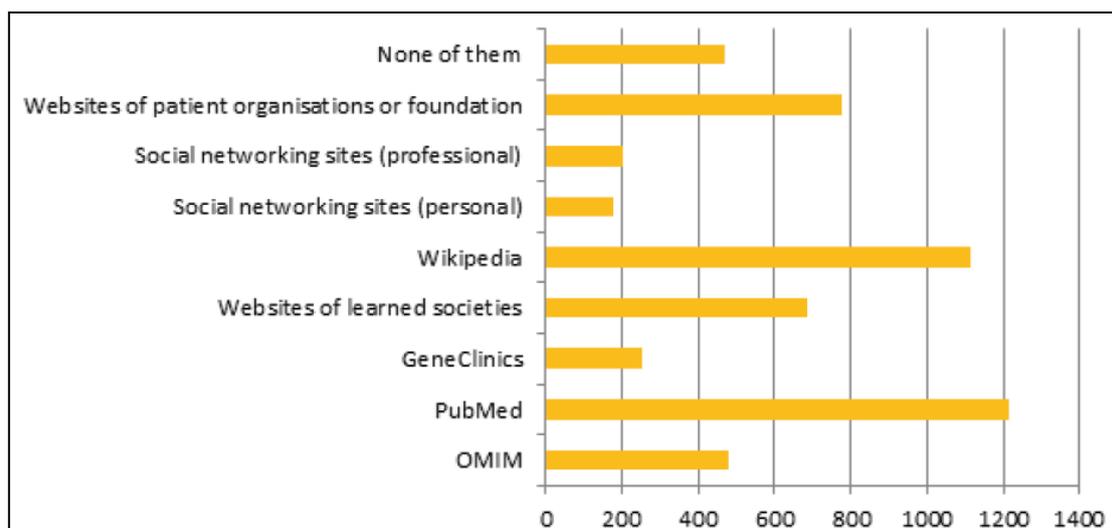


Figura 17 Altri siti web sulle MR visitati nel 2013 dagli utenti che hanno risposto al questionario

Al fine di ottenere informazioni sulle malattie rare, Pubmed è utilizzato dal 44% di coloro che hanno risposto a questa domanda. Pubmed è prevalentemente consultato da professionisti della salute (67%), ricercatori (72%) e industria (84%). Il sito OMIM è per lo più utilizzato dai professionisti della salute (36%), ricercatori (37%), e non dai pazienti o dall'industria. I siti web delle associazioni di pazienti o delle fondazioni sono più spesso consultati dall'industria (50%) o dai pazienti (40%). Quest'analisi sottolinea, inoltre, che Wikipedia rimane un'importante fonte di informazione per tutte le categorie di utenti.

DOMANDA 5

IN CHE MODO SI È COLLEGATO A ORPHANET OGGI?

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Tramite computer da lavoro	37%	1006
Tramite computer da casa	52%	1419
Tramite computer da un internet point	1%	30
Tramite un dispositivo mobile (smartphone, tablet)	10%	267

Tabella 11. Accesso ad Orphanet da parte degli utenti nel 2013

Gli utenti che accedono ad Orphanet tramite un dispositivo cellulare sono raddoppiati dall'anno scorso.

DOMANDA 6

HAI SCARICATO L'APP DI ORPHANET?

Opzioni di risposta	Percentuale di risposta	Numero di risposte
Sì	7%	189
No	93%	2527

Tabella 12. Download dell'app di Orphanet da parte degli utenti nel 2013

5. Rete: collaborazioni nazionali e internazionali di Orphanet

5.1. Collaborazione con l'OMS

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

Ad Orphanet è stato affidato il compito di realizzare una prima bozza della classificazione ICD-11 delle malattie rare. Il Rare Diseases Topic Advisory Group (RD-TAG) ha gestito la fase preparatoria e sottoposto a peer-reviewing le proposte al fine di includere le malattie rare in ciascun capitolo di pertinenza dell'IC-11. Comprende oltre 4.000 malattie rare. È possibile esaminare la bozza collegandosi al seguente sito: <http://apps.who.int/classifications/icd11/browse/f/en>. La versione finale è attesa non prima del 2017.

5.2. Collaborazione con le Autorità Sanitarie

5.2.1. PIANI NAZIONALI

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

Orphanet è citato come portale di riferimento per le malattie rare nelle raccomandazioni e nelle misure proposte nel Piano Belga delle Malattie Rare, nella Relazione del Ministero della Salute sulle Malattie Rare in Austria (2012), nel Piano Strategico di Cipro delle Malattie Rare (2012), nel Piano Nazionale Francese delle Malattie Rare, nel Piano Nazionale Tedesco delle Malattie Rare (2013), e nel Piano Nazionale Greco delle Malattie Rare. È inoltre citato come fonte di informazioni essenziale nella Strategia Britannica.

Orphanet-Germania è attualmente coinvolto in tre attività finanziate dal Ministero della Salute tedesco: (1) SE-ATLAS (www.se-atlas.de) è un progetto che vede una collaborazione tra l'Università di Magonza, Orphanet-Germania e i Centri per le Malattie Rare di Francoforte e Tubinga, allo scopo di innovare attraverso una mappa geografica interattiva la modalità di presentazione dei servizi sanitari assistenziali destinati ai pazienti affetti da malattie rare in Germania. (2) PORTAL-SE (www.portal-se.de) è un progetto sussidiario a SE-ATLAS, gestito dall'Università di Hannover, Friburgo, Magonza, la Camera dei Medici della Bassa Sassonia e Orphanet-Germania, che ha come fine la concettualizzazione di un portale informativo centralizzato per facilitare l'accesso a informazioni su tutti gli aspetti dell'assistenza per le malattie rare in una modalità specifica di tipo utente-gruppo. Entrambi i progetti non hanno come finalità la creazione di nuovi database. Secondo quanto stabilito dal Piano di Azione Tedesco delle Malattie Rare, Orphanet-Germania rimarrà la piattaforma informativa di riferimento.

5.2.2. ADOZIONE DELLA NOMENCLATURA DI ORPHANET NEI SISTEMI INFORMATIVI SANITARI

Per migliorare la tracciabilità delle malattie rare nei sistemi di informazione sanitaria e aumentare il riconoscimento di ciascuna malattia rara nei sistemi di rimborso sanitario nazionale, Orphanet ha sviluppato una nomenclatura standardizzata basata sulle evidenze: il codice Orpha. Tale codice attribuisce un numero Orpha unico e stabile a ciascuna malattia rara del database. Nel 2012, è stato implementato nel database del sistema ospedaliero francese, in cui il numero Orpha viene utilizzato

per codificare tutti i pazienti ospedalizzati affetti da malattie rare. L'obiettivo è quello di identificare, in una maniera più efficace, i pazienti nel sistema sanitario, al fine di migliorare la conoscenza dei loro percorsi assistenziali. L'ORPHA code è stato aggiunto in un apposito campo nel sistema di codifica, supplementare rispetto a quello destinato al codice ICD-10. Il Ministro della Salute francese ha emanato una direttiva indirizzata ai centri di riferimento e centri di competenza per le malattie rare, al fine di promuovere l'inclusione dei codici ORPHA nelle cartelle cliniche dei pazienti. Questa direttiva agevolerà il reperimento dei dati da includere nel Database Nazionale delle Malattie Rare (BNDMR), che è in fase di sviluppo. La codifica mediante i codici ORPHA dovrebbe essere estesa in futuro ad altri settori del sistema sanitario.

Nel luglio del 2013, è stato avviato un progetto della durata di 3 anni per la revisione della ICD-10 tedesca (ICD-10GM). Orphanet-Germania è partner del progetto: fornisce al DIMDI (Istituto tedesco per la documentazione e informazione in campo medico) la traduzione tedesca dei termini relativi alle malattie rare. Il progetto intende integrare la classificazione delle malattie di Orphanet con i numeri Orpha e, inoltre, implementare l'elenco delle malattie rare presenti nella ICD-10GM. L'omogeneizzazione dei termini tedeschi relativi alle malattie in entrambi i database dovrebbe portare a una maggiore congruenza tra i due sistemi.

5.2.3. RACCOLTA DI DATI RELATIVI ALLE RISORSE SPECIALISTICHE

Il team di Orphanet Belgio lancerà un'indagine a livello nazionale, a nome del Ministero della Salute, per censire l'expertise sulle malattie rare in Belgio.

5.3. Collaborazioni e partnership scientifiche

Orphanet crede nell'efficacia della condivisione dei dati e delle competenze per arrivare a una maggiore comprensione delle Malattie Rare e orientare le necessità specifiche dei diversi portatori di interesse.

Orphanet è spesso invitato a contribuire con la sua competenza a diversi progetti, in quanto strumento che fornisce informazioni scientifiche sulle malattie rare redatte internamente e revisionate da esperti.

È per questo motivo che vengono avviate regolarmente nuove collaborazioni e partnership con una conseguente intensa attività di collaborazione scientifica, esplicitata di seguito.

5.3.1. PARTNERSHIP CON EUROGENTEST

Orphanet è stato partner di EuroGentest 2 fino a dicembre 2013. Nel 2012, nell'ambito di tale progetto, si è tenuto un workshop al fine di valutare gli standard da utilizzare per la nomenclatura delle malattie rare visibili e per la descrizione dei fenotipi associati alle varianti genetiche. Le terminologie standard sono essenziali ai ricercatori clinici per la descrizione dei fenotipi. Gli esperti riunitisi hanno proposto la creazione di un consorzio internazionale, diventato realtà nel 2013.

È stata avviata una collaborazione tra Orphanet, HPO (Human Phenome Ontology) e OMIM, il cui scopo è la presentazione di una proposta congiunta di termini per la descrizione dei fenomeni umani. Questo progetto è stato finanziato grazie al contratto stipulato con EuroGenTest. È stato istituito un consorzio di partner: il Consorzio Internazionale per le Terminologie dei Fenotipi Umani (ICHPT). Attualmente sono stati concordati 2.372 termini, la cui adozione vorrebbe essere estesa a tutte le terminologie già esistenti. Questa terminologia di riferimento sarà resa disponibile su un sito web

dedicato nel 2014, e saranno fornite le mappature con le altre terminologie relative ai fenotipi (in particolare, HPO, PhenoDB, LDDb, SNOMED CT, Elements of Morphology), al fine di garantire l'interoperabilità fra i diversi database e i dati relativi ai pazienti a livello mondiale. Questo progetto è stato avviato e gestito da Orphanet, attualmente è supervisionato da IRDiRC.

5.3.2. PARTNERSHIP CON IUPHAR

Alla fine del 2011, è stata istituita una partnership con IUPHAR per creare dei riferimenti incrociati tra Orphanet e il database IUPHAR. La partnership è attualmente in corso. Il progetto sarà ampliato nel 2014 al fine di includere gli ultimi sviluppi del database IUPHAR.

5.3.3. PARTNERSHIP CON IRDiRC

Il team di Orphanet è partner di un'azione di sostegno al 7° PQ per la ricerca dal nome "Sostieni IRDiRC". Il Consorzio internazionale per la ricerca sulle malattie rare (IRDiRC) è stato avviato nell'aprile 2011 per promuovere la collaborazione internazionale nell'ambito della ricerca sulle malattie rare. IRDiRC riunisce i ricercatori e le associazioni che investono sulla ricerca per le malattie rare, al fine di raggiungere due obiettivi principali, vale a dire fornire 200 nuove terapie per le malattie rare e i mezzi per diagnosticare le malattie più rare entro il 2020. Orphanet riporta i dati sui progetti di ricerca finanziati dai membri di IRDiRC, ovvero enti finanziatori di ricerca, con la conseguente necessità di estendere la copertura dati a nuovi paesi come gli Stati Uniti. Inoltre, i dati di Orphanet sono a disposizione dei gruppi di lavoro di IRDiRC, i quali possono richiederne una loro analisi.

5.3.4. PARTNERSHIP CON ECRIN

Dal 2012 Orphanet è coinvolto nelle "ECRIN-Integrating activities" in qualità di leader del gruppo di lavoro per le Malattie Rare. ECRIN (Rete di infrastrutture per la ricerca clinica in Europa) è una rete dedicata alla promozione della ricerca clinica, che favorisce la realizzazione di sperimentazioni cliniche multicentriche internazionali, principalmente da parte di accademici.

5.3.5. PARTNERSHIP CON RARECARENET

Dalla metà del 2013, Orphanet ha istituito una partnership con RareCareNet, fornendogli informazioni sui centri esperti e sulle associazioni di pazienti affetti dal cancro raro. RareCareNet fornisce a sua volta a Orphanet informazioni sull'epidemiologia del cancro raro ed è attualmente in corso una collaborazione finalizzata alla stesura di una classificazione condivisa relativa al cancro raro.

5.3.6. PARTNERSHIP CON GLAXOSMITHKLINE

La partnership con GlaxoSmithKline (GSK) è stata rinnovata nel 2013. L'azienda, che ha una divisione dedicata alle malattie rare, intende sostenere lo sviluppo del database delle malattie e del sito Orphadata, considerati risorse strategiche di interesse per l'industria.

5.3.7. PARTNERSHIP CON SNOMED-CT

La collaborazione con l'IHT-SDO (Organizzazione per lo sviluppo di standard internazionali relativi alla terminologia in campo sanitario) ha portato alla decisione di includere le MR in SNOMED CT. L'effettiva revisione di SNOMED CT in relazione alle malattie rare verrà svolta nel 2014.

5.3.8. PARTNERSHIP CON EBI

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

È stata avviata una nuova collaborazione tra Orphanet ed EBI nel 2013, al fine di produrre un'ontologia per le malattie rare: l'ontologia delle malattie rare di Orphanet (ORDO).

6. Finanziamento

Nel 2013 il budget di Orphanet è stato di circa 3,5 milioni di euro, provenienti da 9 differenti contratti per quanto riguarda il finanziamento delle attività principali e da diversi altri contratti in alcuni dei paesi partner.

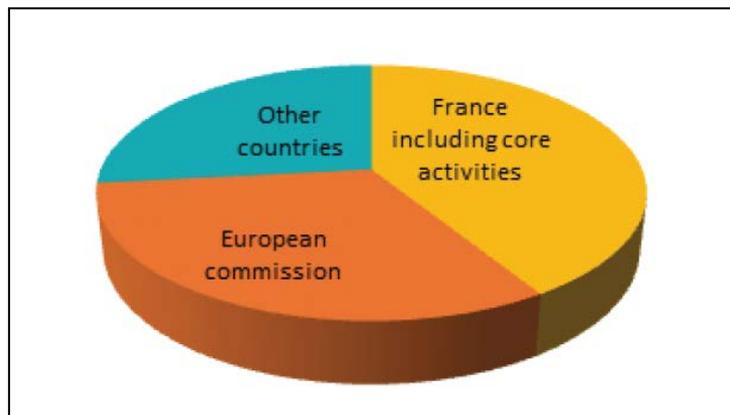


Figura 18 Budget complessivo di Orphanet nel 2013

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

6.1. Finanziamento delle attività principali di Orphanet

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

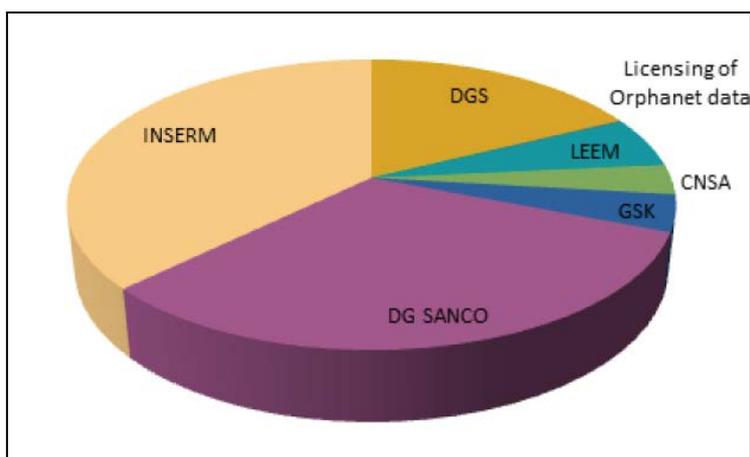


Figura 19 Finanziamento delle attività principali di Orphanet nel 2013

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

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

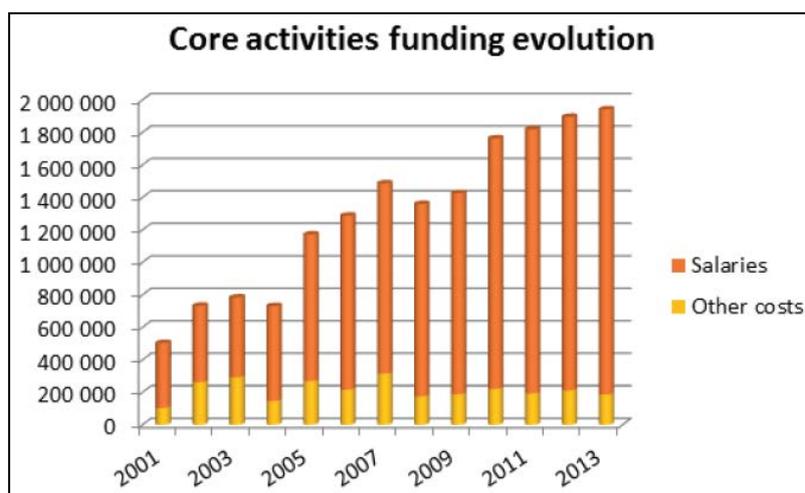


Figura 20 Evoluzione del finanziamento delle attività principali nel periodo 2001-2013

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

6.1.1. FINANZIAMENTO EUROPEO

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

Nel 2013, Orphanet è stato finanziato dal grant della DG Sanco n° 20102206 (Joint action europea di Orphanet).

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

	<p>L' "Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale" (Istituto Nazionale francese della Sanità e della Ricerca Medica) finanzia le attività principali di Orphanet.</p> <p>L'Inserm Transfert si occupa della gestione dei benefici derivanti da determinate autorizzazioni e del trasferimento della proprietà intellettuale in relazione ai dati di Orphanet.</p>
	<p>La Direzione Generale francese per la Sanità (DGS) finanzia le attività principali di Orphanet.</p>
	<p>La Commissione Europea finanzia il database delle malattie, l'enciclopedia in inglese, il coordinamento, la comunicazione e la parte informatica del progetto.</p>
	<p>La "Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie" (Cassa nazionale di solidarietà per l'autonomia) finanzia l'indicizzazione delle malattie rare con i termini della Classificazione Internazionale del Funzionamento, della Disabilità e della Salute (ICF).</p>
	<p>L' "Association Française contre les Myopathies" (Associazione francese contro le miopatie) finanzia OrphaNews France, OrphaNews Europe e la raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.</p>
	<p>La "Fondation des Entreprises du Médicament" (Fondazione francese delle Società farmaceutiche) finanzia la raccolta dei dati sui farmaci orfani e sulle sperimentazioni cliniche.</p>
	<p>La GlaxoSmithKline finanzia l'implementazione delle annotazioni sulle malattie e il libero accesso a questo tipo di dati.</p>
	<p>Il Ministero degli Affari Esteri francese finanzia la cooperazione con il Canada.</p>
	<p>EuroGentest ha finanziato la realizzazione del thesaurus dei segni clinici per armonizzare le nomenclature internazionali relative ai fenotipi.</p>

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

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

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

6.2. Partnership con o senza finanziamento dell'attività dei team nazionali

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

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

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

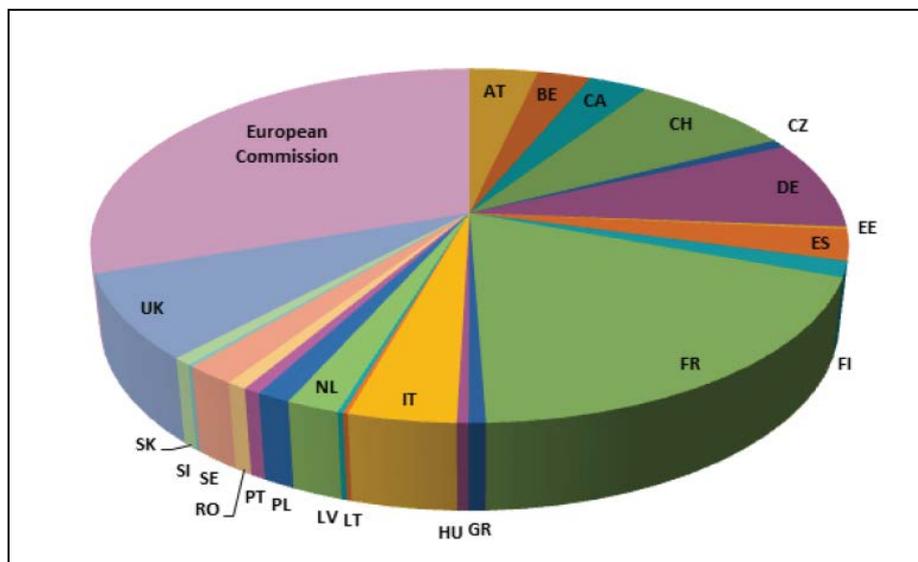


Figura 21 Partnership finanziarie per le attività dei team nazionali nel 2013

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

 <p>CIHR IRSC Canadian Institutes of Health Research / Instituts de recherche en santé du Canada</p>	<p>Il Canadian Institute of Health Research è l'istituzione che ospita Orphanet-Canada, finanzia la posizione di project manager e fornisce un supporto amministrativo al progetto.</p>
 <p>COOPÉRATION FRANCE-QUÉBEC</p>	<p>La "Commission permanente de coopération franco-québécois" finanzia l'interazione tra i team della Francia e del Québec.</p>
 <p>Santé et Services sociaux Québec</p>	<p>Il "Ministère de la Santé et des Services sociaux" del Québec finanzia la posizione di project manager in Quebec e, in parte, il supporto amministrativo.</p>
 <p>Centre universitaire de santé McGill McGill University Health Centre</p>	<p>Il Dipartimento di Genetica Medica del Centro Sanitario dell'Università "McGill" è l'istituto che ospita Orphanet-Quebec e supporta l'attività del coordinatore medico.</p>
 <p>RQMO Regroupement québécois des maladies orphelines</p>	<p>Il "Regroupement québécois des maladies orphelines" finanzia l'attività del coordinatore nazionale e il supporto amministrativo.</p>
CIPRO	
 <p>REPUBLIC OF CYPRUS</p>	<p>Il Department of Medical and Public Health Services è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
ESTONIA	
 <p>TARTU ÜLIKOOL-SINIS UNIVERSITAS TARTUENSIS 1632</p>	<p>L'Università di Tartu è partner associato della Joint action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
FINLANDIA	
 <p>RINNEKOTI -Säätiö</p>	<p>La Fondazione Rinnekoti è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da gennaio 2013.</p>
FRANCIA	
 <p>Fondation Groupama pour la santé Vaincre les maladies rares</p>	<p>La "Fondation Groupama pour la santé" finanzia lo sviluppo dell'applicazione mobile.</p>
 <p>LFB L'ENGAGEMENT ÉTHIQUE</p>	<p>La "LFB Biomédicaments" sostiene il finanziamento dell'implementazione e dell'aggiornamento delle Linee guida di emergenza e della redazione dell'enciclopedia francese dedicata al grande pubblico.</p>
 <p>agence de la biomédecine</p>	<p>L'"Agence de la biomédecine" finanzia il monitoraggio dell'elenco dei laboratori, la creazione di strumenti per la raccolta, la gestione e il controllo delle attività annuali, come anche la raccolta dei dati in Francia.</p>

	<p>La "Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie" sostiene l'implementazione dell'enciclopedia in francese per il grande pubblico, corredata di informazioni sulle conseguenze funzionali delle malattie rare; la stesura di note informative sulle disabilità rare non necessariamente correlate alle malattie rare.</p>
	<p>L'INV, "Institut de Veille Sanitaire", finanzia Orphanet.</p>
<p>GERMANIA</p>	
	<p>Il Ministero Federale della Sanità tedesco provvede al finanziamento della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
	<p>La Scuola di Medicina di Hannover (MHH) finanzia la raccolta dati ed è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
<p>GRECIA</p>	
	<p>L'Institute of Child Health di Atene è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
<p>ITALIA</p>	
	<p>Il Ministero della Sanità italiano finanzia l'attività di Orphanet-Italia attraverso i fondi di ricerca corrente.</p>
	<p>L'Ospedale Pediatrico "Bambino Gesù" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
	<p>Genzyme Italia finanzia OrphaNews Italia.</p>
	<p>Il Senato della Repubblica Italiana ha finanziato Orphanet attraverso la donazione dei ricavi del Concerto di Natale.</p>
<p>LETTONIA</p>	
	<p>Il "Centro per la prevenzione e il controllo delle malattie in Lettonia" (Slimību profilakses un kontroles centrs) è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2012.</p>
<p>LITUANIA</p>	

	<p>Il Centro di Genetica Medica “Santariškių Klinikos” dell’Azienda Ospedaliero-Universitaria di Vilnius è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
PAESI BASSI	
	<p>Il “Leids Universitair Medisch Centrum” è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011. Ospita Orphanet-Netherlands e co-finanzia l’attività del Prof. van Ommen.</p>
	<p>Il Centre for Medical Systems Biology comprende l’attività coordinata di sei istituti dei Paesi Bassi, con a capo la LUMC ed in cui è inclusa la VUMC. Il CMSB cofinanzia l’attività legata alle malattie rare del coordinatore nazionale, Prof. van Ommen, e la presidenza del Comitato scientifico olandese del Prof. Cornel. Da aprile 2011, il CMSB finanzia inoltre l’attività del project manager.</p>
POLONIA	
	<p>L’“Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka” (Children’s Memorial Health Institute) è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.</p>
	<p>Il Ministero della Salute polacco contribuisce alla traduzione dell’enciclopedia di Orphanet in polacco.</p>
PORTOGALLO	
	<p>L'IBMC (Istituto per la biologia molecolare e cellulare) è l'istituto che ospita Orphanet-Portogallo dal 2009 ed è uno dei partner della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011; finanzia in parte le attività nazionali, vale a dire l'intero stipendio del coordinatore del progetto.</p>
	<p>L'ICBAS (Istituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar), l'Istituto di Scienze Biomediche dell'Università di Porto, è un partner di Orphanet dal 2009 e responsabile per l'intero stipendio del coordinatore nazionale, un professore a tempo pieno presso tale istituzione.</p>
	<p>La DGS (Direzione Generale della Sanità del Ministero portoghese della Salute) supporta ufficialmente Orphanet-Portogallo e ha fornito un contributo specifico per il 2012, tra cui il finanziamento parziale dello stipendio dell'addetto alla raccolta dei dati, così come dei materiali e delle attività di divulgazione, tra le altre cose.</p>
	<p>La società farmaceutica Pfizer finanzia Orphanet-Portogallo, in relazione ad alcune attività prestabilite.</p>
	<p>La società farmaceutica Biomarin finanzia Orphanet-Portogallo, in relazione ad alcune attività prestabilite.</p>

REGNO UNITO	
 <p>MANCHESTER 1824 The University of Manchester</p>	L'Università di Manchester è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
 <p>nowgen engagement • education • training</p>	Nowgen a Manchester ospita l'attività di Orphanet-Gran Bretagna e contribuisce al progetto con le competenze di alcuni professionisti.
REPUBBLICA CECA	
	L'Università Carlo IV di Praga – 2° Scuola di Medicina – è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
 <p>česká asociace pro vzácná onemocnění</p>	L'Associazione ceca delle malattie rare è un partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2012.
ROMANIA	
	L'"Universitatea de Medicina si Farmacie Gr.T.Popa Iasi" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SLOVACCHIA	
	Il Centro Pediatrico Ospedaliero-Universitario di Bratislava è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
SLOVENIA	
	Il Centro Medico Universitario di Lubiana è partner associato della Joint Action europea da aprile 2011.
SPAGNA	
 <p>GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE SANIDAD, POLÍTICA SOCIAL E IGUALDAD</p>	L'Ufficio per la Pianificazione e la Qualità Sanitaria del Ministero spagnolo della Salute, degli Affari Sociali e delle Pari Opportunità è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
 <p>er ciberer CENTRO DE INVESTIGACION BIOMÉDICA EN RED GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE ECONOMÍA Y COMPETITIVIDAD Ministerio de Salud Carlos III</p>	Il Centro per la Ricerca Biomedica in Rete sulle Malattie Rare (CIBERER) è diventato partner di Orphanet-Spagna da aprile 2010 e partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011. CIBERER finanzia le attività principali del team spagnolo.

SVEZIA	
 Karolinska Institutet	Il "Karolinska Institutet" è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da aprile 2011.
 KAROLINSKA University Hospital	L'Ospedale universitario "Karolinska" di Stoccolma sostiene le attività di Orphanet-Svezia.
SVIZZERA	
 HUG Hôpitaux Universitaires de Genève	Gli Ospedali Universitari di Ginevra ospitano Orphanet-Svizzera, finanziano l'impiego part-time del coordinatore e provvedono al supporto amministrativo del progetto.
	Dal 2011, Orphanet-Svizzera è finanziato dalla Conferenza Svizzera dei Direttori Cantionali di Sanità Pubblica. I fondi stanziati coprono le spese per l'impiego del coordinatore (part-time), di due addetti alla raccolta dati (1 a tempo pieno da aprile 2011 e 1 part-time) e di un webmaster della Health On The Net Foundation (HON).
TURCHIA	
 AIFD	L'Association of Research-Based Pharmaceutical Companies sostiene senza limitazioni la traduzione in turco delle pagine di Orphanet e del documento contenente 10.000 malattie genetiche rare con la rispettiva descrizione. Finanzia l'implementazione del sito web di Orphanet-Turchia e la diffusione di materiale divulgativo su Orphanet, Orphanet-Turchia e i relativi servizi dedicati ai professionisti della salute e al grande pubblico.
UNGHERIA	
 Országos Egészségfejlesztési Intézet	L'Istituto Nazionale per lo Sviluppo della Salute ("Országos Egészségfejlesztési Intézet") è partner associato della Joint Action europea di Orphanet da agosto 2012.

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

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

ARMENIA	
 Center of Medical Genetics and Primary Health Care	Il Center of Medical Genetics and Primary Health Care ospita le attività di Orphanet-Armenia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.
AUSTRALIA	

 <p>Government of Western Australia Department of Health</p>	<p>L'Office of Population Health Genomics, Department of Health dell'Australia occidentale ospita le attività di Orphanet-Australia occidentale e contribuisce al progetto con le competenze di alcuni professionisti.</p>
<p>BULGARIA</p>	
	<p>L'Associazione Bulgara per la Promozione dell'Educazione e della Scienza (BAPES) ospita le attività di Orphanet-Bulgaria e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.</p>
<p>CROAZIA</p>	
	<p>L'Università di Zagabria ospita le attività di Orphanet-Croazia e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.</p>
<p>IRLANDA</p>	
	<p>L'Our Lady's Children's Hospital di Crumlin ospita le attività di Orphanet-Irlanda e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.</p>
	<p>Nowgen, situato a Manchester, nel Regno Unito, ospita le attività di Orphanet-Irlanda e contribuisce al progetto con le competenze di alcuni professionisti.</p>
<p>ISRAELE</p>	
 <p>מרכז שניידר לרפואת ילדים בישראל مركز شنايدر لطب الأطفال في إسرائيل Schneider Children's Medical Center of Israel</p>	<p>Il Schnedier Children's Medical Center of Israel ha ospitato le attività di Orphanet-Israele e contribuito al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti fino a giugno 2013.</p>
	<p>Il Meir Medical Center of Israel ospita le attività di Orphanet-Israele e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti da giugno 2013.</p>
<p>LIBANO</p>	
	<p>L'Università Saint Joseph ospita le attività di Orphanet-Libano e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.</p>
<p>LUSSEMBURGO</p>	
	<p>Il Ministero della Salute del Lussemburgo ospita le attività di Orphanet-Lussemburgo e contribuisce al progetto mettendo a disposizione le competenze di alcuni suoi professionisti.</p>
<p>MAROCCO</p>	

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

6.2.3. PARTNERSHIP NON FINANZIARIE NEL 2013

BELGIO	
	È in corso una partnership con RaDiOrg.be, membro di Eurordis, che continua ad avere un ruolo chiave nella validazione dei dati sulle associazioni dei pazienti belghe presenti in Orphanet.
	Il team di Orphanet, ospitato dal Scientific Institute of Public Health, ha stretto una collaborazione interna con il Servizio "Malattie infettive nella popolazione generale" per la validazione dei dati sui laboratori di riferimento e sui test per le malattie infettive.
	Il Collegio di Genetica Umana del Belgio, costituito da 8 centri riconosciuti, sta collaborando con il team di Orphanet al miglioramento e alla semplificazione della procedura di registrazione e aggiornamento dei dati sulle attività relative ai test genetici nel database di Orphanet.
	Il National Institute of Health and Disability Insurance fornisce informazioni sui centri di riferimento riconosciuti ufficialmente, che svolgono la propria attività sulla base di una convezione.
BULGARIA	

	<p>L'Association of Medical Students di Plovdiv ha promosso attivamente l'utilizzo di Orphanet tra i suoi aderenti. La BAPES, insieme all'ASM-Plovdiv, ha organizzato una serie di workshop dedicati ad Orphanet.</p>
	<p>La Federazione nazionale bulgara delle persone affette da malattie rare ha stabilito una partnership con la BAPES per promuovere Orphanet tra i pazienti affetti dalle malattie rare in Bulgaria e per inserire le associazioni dei pazienti bulgare nel database di Orphanet.</p>
ESTONIA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero degli Affari Sociali estone.</p>
FINLANDIA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero degli Affari Sociali e della Salute della Finlandia.</p>
	<p>Terveystieto (www.terveysportti.fi) è un servizio web per i professionisti della salute, fornito da Duodecim Medical Publications Ltd, parte della Società Medica Finlandese Duodecim. Orphanet è stato incluso fra gli strumenti di ricerca di Terveystieto, in relazione all'iniziativa preposta all'identificazione delle 300 "malattie rare più comuni". Di conseguenza, Orphanet acquisterà una maggiore visibilità e rilevanza tra i professionisti della salute finlandesi.</p>
FRANCIA	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità francese.</p>
	<p>L'Alta Autorità francese della Salute (HAS) e Orphanet cooperano per la pubblicazione online di Protocolli Nazionali per la Diagnosi e la Cura (NHDP) redatti dall'HAS.</p>
	<p>L'Agenzia francese per la sicurezza dei farmaci e dei prodotti sanitari (AFSSAPS) fornisce ad Orphanet dati sulle sperimentazioni cliniche in Francia.</p>
	<p>L'"Air France" copre una quota dei biglietti aerei dei pazienti e dei professionisti: per i pazienti che viaggiano per avere un consulto da specialisti nella loro malattia o per gli esperti che si recano da pazienti affetti dalle malattie rare. Spetta ad Orphanet valutare le richieste di chi si vuole avvalere di questo particolare servizio.</p>

 <p>Des experts vous écoutent et vous informent 0 810 63 19 20</p>	<p>Orphanet ha delegato "Maladies Rares Info Services" per la gestione di una helpline in francese per fornire informazioni sulle malattie rare (0810 69 19 20) e delle risposte alle email spontanee di aiuto ricevute da Orphanet.</p>
<p>GERMANIA</p>	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero Federale della Salute tedesco.</p>
	<p>L'"Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V." (ACHSE) collabora con Orphanet-Germania per la gestione dei servizi informativi per i pazienti.</p>
	<p>Il "Kindernetzwerk e.V. - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen" fornisce dati sulle associazioni in Germania.</p>
	<p>Il "Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V." collabora con Orphanet fornendo al team tedesco i recapiti e le informazioni sui laboratori di diagnosi.</p>
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del "Nationale Kontakt – und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen" (NAKOS).</p>
<p>GRECIA</p>	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità e della Solidarietà Sociale della Repubblica Ellenica.</p>
<p>ISRAELE</p>	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità di Israele.</p>
<p>ITALIA</p>	
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale dell'Istituto Superiore di Sanità.</p>
	<p>Telethon collabora con Orphanet per la raccolta dei dati sui progetti di ricerca.</p>
	<p>Uniamo FIMR ONLUS, Federazione Italiana Malattie Rare, collabora con Orphanet all'organizzazione e alla promozione di eventi e iniziative dedicati alle malattie rare, al fine di sensibilizzare l'opinione pubblica su questo particolare tema.</p>

	L'AIFA collabora con Orphanet alla raccolta dei dati sulle sperimentazioni cliniche.
	Netgene collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare.
	Farmindustria promuove le pubblicazioni di Orphanet.
	Osservatorio Malattie Rare(O.Ma.R.) collabora con Orphanet alla diffusione delle informazioni sulle malattie rare e alla promozione di eventi.
LETTONIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Lettonia.
	La Società della Malattie Rare in Lettonia ha l'obiettivo di promuovere pari diritti e opportunità per i pazienti affetti da malattie rare.
	Palīdzēsim.lv è un'organizzazione non governativa della Lettonia che, attraverso un sostegno economico, permette ai bambini e alle loro famiglie di viaggiare o di inviare campioni all'estero per avere una conferma della diagnosi.
LITUANIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica della Lituania.
PAESI BASSI	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità, del Welfare e dello Sport dei Paesi Bassi.
	L'Erfocentrum fornisce informazioni al grande pubblico sulle malattie genetiche, per lo più rare. È stata avviata una collaborazione per incrementare il numero di descrizioni delle malattie in olandese presenti su Orphanet.
	VSOP (Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties) fornisce informazioni sulle associazioni di pazienti affetti da malattie rare e partecipa alla validazione delle informazioni relative ai centri esperti nei Paesi Bassi.
	La Federazione dei Centri Medici Universitari dei Paesi Bassi collabora con Orphanet-Netherlands alla definizione di un elenco esaustivo dei centri esperti nei Paesi Bassi.

POLONIA	
	Il CMHI sostiene Orphanet-Polonia in tutte le attività interne o esterne all'istituto: come l'organizzazione di conferenze per i professionisti, i genitori e i media e di incontri con i portatori di interesse per discutere sulle MR e migliorare l'accesso ai farmaci orfani.
	L'associazione di pazienti, Ars Vivendi, fornisce ai pazienti e alle loro famiglie informazioni sui servizi di Orphanet e collabora con Orphanet-Polonia.
PORTOGALLO	
	INFARMED (Autorità Nazionale per i Medicinali e i Prodotti Sanitari) collabora all'aggiornamento regolare dei farmaci orfani approvati e disponibili in Portogallo, fornendo informazioni sulle quantità usate.
	L'ACSS (Amministrazione Centrale del Sistema Sanitario) ha riconosciuto Orphanet-Portogallo come fonte di riferimento per le informazioni sulle malattie rare e i farmaci orfani in Portogallo.
	Il CES (Centro Studi Sociali) della Scuola di Economia presso l'Università di Coimbra collabora all'aggiornamento e alla validazione delle associazioni dei pazienti portoghesi.
	Il NEDR (Nucleo per lo studio delle malattie rare della Società portoghese di medicina interna) collabora all'aggiornamento e alla validazione delle attività in corso sulle malattie rare in Portogallo.
	Aliança (Federazione portoghese delle associazioni per le malattie rare) partecipa ad azioni congiunte con Orphanet-Portogallo, come l'organizzazione annuale della Giornata delle Malattie Rare, e collabora all'aggiornamento e alla validazione delle associazioni di pazienti portoghesi.
	Il FCT (Fundação para a Ciência ea Tecnologia) collabora all'aggiornamento delle informazioni sui progetti di ricerca e sulle sperimentazioni cliniche in corso nel campo delle malattie rare e/o dei farmaci orfani in Portogallo. Il numero Orpha è associato a tutti i progetti sulle malattie rare nel campo delle scienze naturali.
	La SPGH (Società Portoghese di Genetica Umana) collabora all'aggiornamento delle informazioni sui professionisti, sulle consulenze di genetica clinica, sui laboratori di diagnosi e sui test diagnostici disponibili nel paese.
REGNO UNITO	
	Orphanet-Regno Unito ha il sostegno ufficiale del Department of Health.

	<p>Ataxia UK e Orphanet collaborano per lo scambio di informazioni, alla validazione e pubblicazione online dei progetti di ricerca sull'ataxia e alla promozione e all'incremento delle rispettive attività.</p>
	<p>Dyscerne e Orphanet collaborano alla promozione e all'implementazione delle rispettive attività, elevando gli standard nella diagnosi e nella presa in carico delle malattie dismorfiche rare, migliorando la diffusione delle informazioni su queste condizioni, sviluppando e condividendo le informazioni e gli strumenti didattici per i professionisti della salute.</p>
	<p>Orphanet collabora con Rare Disease UK alla condivisione dei dati e delle competenze per promuovere e incrementare le rispettive attività e sviluppare una Strategia Britannica per le Malattie Rare. Rare Disease UK si occupa inoltre della post-validazione delle informazioni sulle associazioni di pazienti britanniche presenti su Orphanet.</p>
	<p>Orphanet collabora con Genetic Alliance UK alla condivisione dei dati e delle competenze per promuovere e incrementare le rispettive attività e sensibilizzare, migliorare la qualità dei servizi e delle informazioni disponibili per i pazienti e le loro famiglie e la qualità di vita di coloro che sono affetti da malattie genetiche. Genetic Alliance si occupa inoltre della post-validazione delle informazioni sulle associazioni di pazienti britanniche presenti su Orphanet.</p>
	<p>ERNDIM si occupa della post-validazione dei dati sui laboratori di diagnosi, presenti su Orphanet UK, che effettuano diagnosi biochimiche delle malattie rare.</p>
<p>REPUBBLICA CECA</p>	
	<p>La Società Ceca di Genetica Medica aiuta Orphanet CZ nella raccolta di informazioni sui laboratori che effettuano test sul DNA nel paese, informazioni relative alle consulenze per le malattie rare (consulenza dismorfologica e genetica) e informazioni sulle associazioni di pazienti. È stata avviata una partnership congiunta per lo sviluppo del Piano Nazionale Ceco per le Malattie Rare, che segue quanto stabilito dalla Strategia Nazionale Ceca del 2009. Lo sviluppo del Piano Nazionale Ceco è gestito dal Ministro della Sanità – Dipartimento dei Servizi Medici.</p>
	<p>Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Repubblica Ceca.</p>
<p>ROMANIA</p>	
	<p>Il Ministero della Sanità della Romania collabora con Orphanet-Romania all'aggiornamento dei dati relativi al sistema sanitario rumeno, dandogli il suo sostegno ufficiale.</p>

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

	questa particolare questione.
	Orphanet-Svizzera fa parte della «Community of Interest for Rare Diseases» istituita ad agosto 2011. Questa comunità riunisce tutti i portatori di interesse svizzeri nel campo delle malattie rare, allo scopo di sviluppare, attraverso una collaborazione con l'Ufficio Federale della Sanità Pubblica, una strategia nazionale per le malattie rare.
TURCHIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale del Ministero della Sanità della Turchia, con cui collabora alla raccolta di dati e alla diffusione di Orphanet nel paese.
UNGHERIA	
	Orphanet ha il sostegno ufficiale della Segreteria di Stato per la Sanità presso il Ministero delle Risorse Umane dell'Ungheria.

7. Comunicazione

7.1. Materiale divulgativo

Nel 2013, al fine di presentare Orphanet e i suoi servizi, sono stati ideati, stampati e distribuiti i seguenti volantini in formato A5:

- Un volantino su Orphanet in 3 lingue (inglese, francese e tedesco)
- Un volantino su Orphadata (inglese)
- Un volantino sull'applicazione di Orphanet per iPhone e iPad (inglese)
- Un volantino sull'ORPHA code
- Un volantino sulla struttura del database di Orphanet e i suoi principali prodotti

7.2. Inviti per interventi in conferenze nel 2013

I rappresentanti di Orphanet sono stati invitati, in qualità di specialisti nel campo delle malattie rare, ad esporre delle presentazioni orali e prendere parte a più di 120 conferenze nel mondo. Gli interventi riguardavano il database di Orphanet (53), le politiche di sanità pubblica (16), la ricerca sulle MR (7), i farmaci orfani (3) e gli approcci genetici e medici (37 presentazioni).

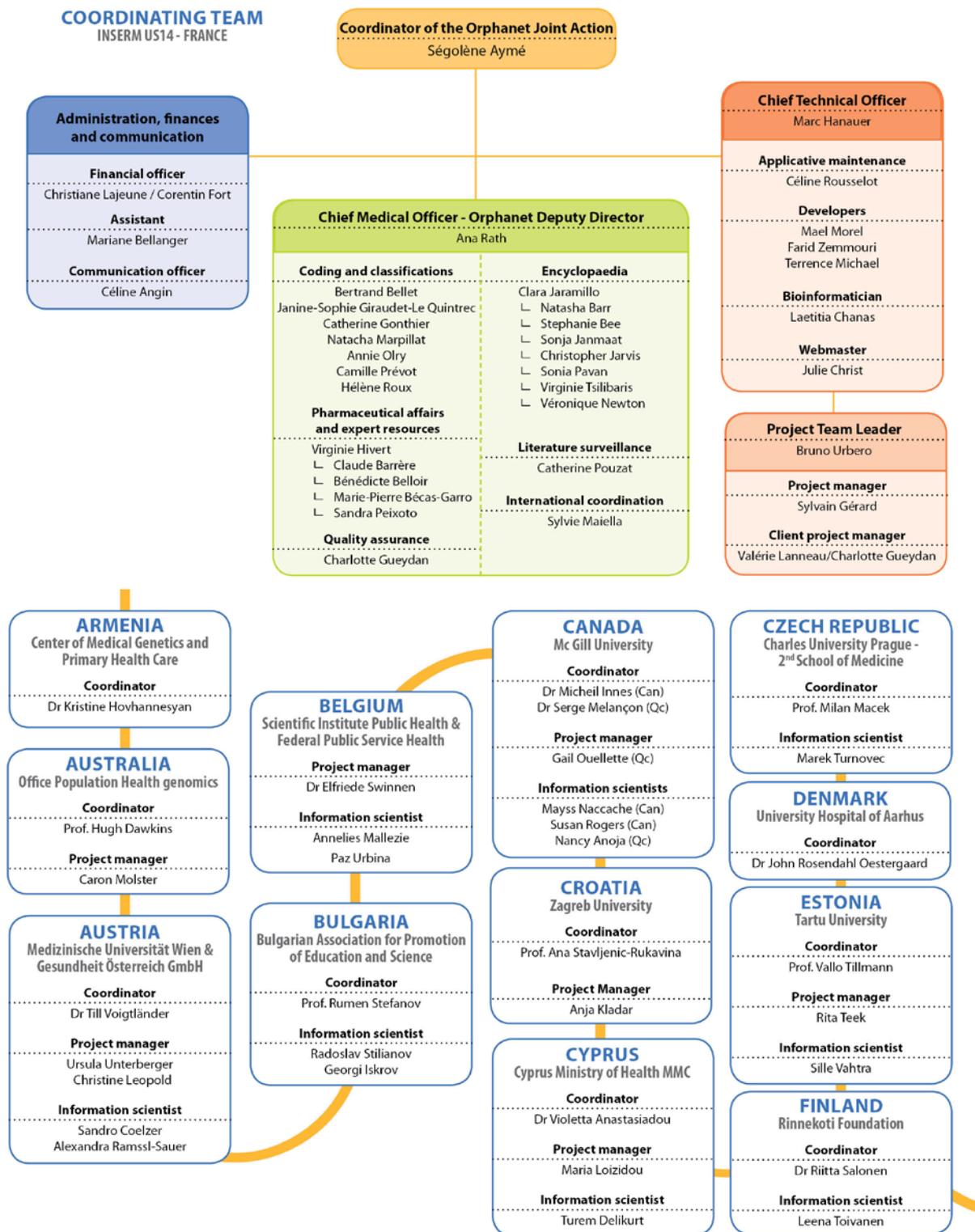
7.3. Stand alle conferenze nel 2013

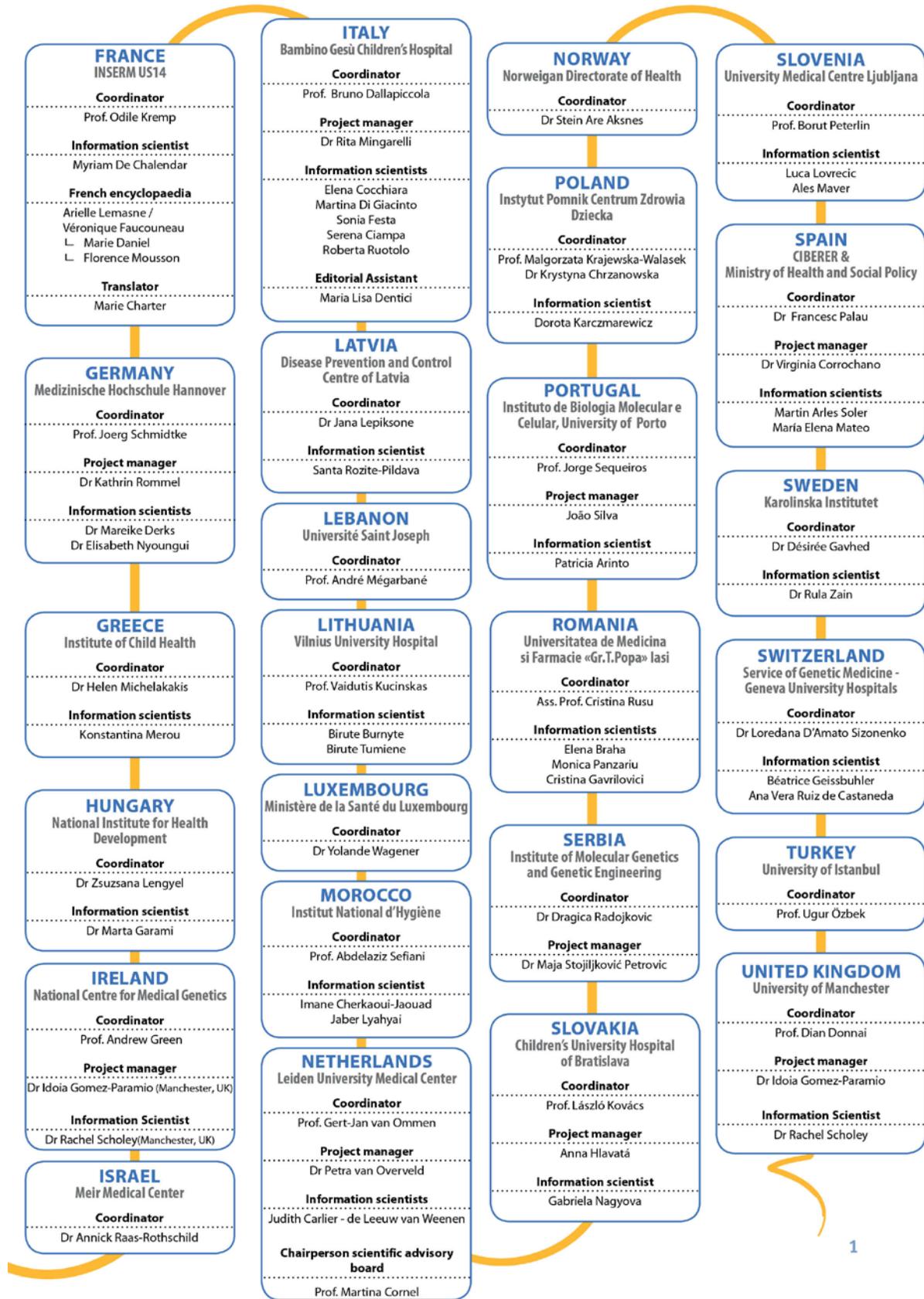
Orphanet ha allestito stand in occasione di 18 congressi nel 2013 (vedi di seguito). Nel 2013, per la prima volta, Orphanet ha allestito uno stand al meeting annuale della Società Americana di Genetica Umana, tenutosi a Boston (USA) dal 23 al 26 ottobre 2013.

Elenco dei congressi in cui Orphanet ha allestito degli stand:

- Giornata delle Malattie Rare 2013, Amburgo, 28 febbraio 2013
- 24° Meeting Annuale della Società Tedesca di Genetica Umana, in cooperazione con la Società Australiana di Genetica Umana e la Società Svizzera di Genetica Medica, Dresda, 20-22 marzo 2013
- Comitato del Meeting di Genetica Clinica di Budapest, 11 aprile 2013
- 3° Meeting Fetch-Associations-Rheumatology, Ospedale Cochin, Parigi, 23 maggio 2013
- Convegno dell'Associazione Italiana Delezione del Cromosoma 22, "Aidel 22", Roma, 24-25 maggio 2013
- Conferenza scientifica sull'autismo, VI Giornata di sensibilizzazione sull'autismo, Roma, 2 aprile 2013
- Società Europea di Genetica Umana, Parigi, 8-12 giugno 2013
- Convegno dei Medici di Base Francesi, Nizza, 28-29 giugno 2013
- 9° Conferenza Europea di Citogenetica, Dublino, 29 giugno-2 luglio 2013
- Congresso Internazionale della DEBRA 2013, Roma, 20 settembre 2013
- Meeting della Società Ungherese di Genetica Umana, Budapest, 26 settembre 2013
- Meeting Internazionale della Sindrome di Angelman, Roma, 11 ottobre 2013
- Giornata di formazione dei pazienti, organizzata dall'associazione canadese per l'anemia aplastica e la mielodisplasia (AAMAC), Montreal, 19 ottobre 2013
- Società Americana di Genetica Umana, Boston, 23-26 ottobre 2013
- IV Conferenza Nazionale EUROPLAN, Budapest, 25 ottobre 2013
- Collegio Canadese di Medici Genetisti (CCMG), Toronto, 7-9 novembre 2013
- RARE, Montpellier, 28-29 novembre 2013
- Conferenza per la Ricerca e l'Innovazione di Manchester, 3 dicembre 2013

8. Team di Orphanet a dicembre 2013





Per qualsiasi commento o richiesta, contattateci all'indirizzo orphanetitalia@opbg.net

Capo-redattori: Ségolène Aymé & Ana Rath ● Editor: Sylvie Maiella ● Grafica: Julie Christ

● Traduzione: Martina Di Giacinto

La formula esatta da usare per citare il documento è:

« Orphanet – Relazione delle attività 2013 », Raccolta dei Quaderni di Orphanet, Febbraio 2014,

<http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/ActivityReport2013.pdf>