



# orphanet

## Informe de Actividad 2014

# Informe de Actividad 2014

www.orphanet.es



## Tabla de contenidos

Lista de abreviaturas .....	3
<b>1. Información general.....</b>	<b>5</b>
1.1. Objetivo.....	5
1.2. Actividades.....	5
1.3. Principales logros de 2014.....	6
<b>2. El consorcio Orphanet .....</b>	<b>7</b>
2.1. Orphanet Europe Joint Action.....	7
2.2. Expansión del consorcio .....	8
2.3. Lista de socios y alcance de sus actividades .....	9
<b>3. Orphanet: Productos y Servicios .....</b>	<b>11</b>
3.1. El sitio web de Orphanet .....	12
3.2. Servidores de Orphanet.....	15
3.3. Inventario de enfermedades raras de Orphanet.....	15
3.4. Inventario de genes de Orphanet .....	18
3.5. Enciclopedia Orphanet .....	20
3.6. Directorio de recursos expertos de Orphanet .....	25
3.7. Directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet .....	27
3.8. Orphadata .....	28
3.9. Informes de Orphanet .....	30
3.10. El boletín OrphaNews.....	31
3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases .....	32
<b>4. Usuarios .....</b>	<b>32</b>
4.1. Tipo de usuarios y uso .....	32
<b>5. Redes: colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet.....</b>	<b>38</b>
5.1. Colaboración con la OMS .....	38
5.2. Colaboración con autoridades sanitarias.....	38
5.3. Asociaciones y colaboraciones científicas .....	40
<b>6. Financiación.....</b>	<b>42</b>
6.1. Financiación de las actividades centrales del proyecto Orphanet.....	43
6.2. Patrocinadores financieros y no financieros de las actividades nacionales .....	46

<b>7. Comunicación</b> .....	<b>60</b>
<b>7.1. Materiales de comunicación</b> .....	<b>60</b>
<b>7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2014</b> .....	<b>60</b>
<b>7.3. Stands en congresos en 2014</b> .....	<b>60</b>
<b>8. El equipo Orphanet a diciembre de 2014</b> .....	<b>61</b>

## Lista de abreviaturas

**ARN:** Ácido ribonucleico

**BNDMR:** Banco Nacional de Datos de Enfermedades Raras

**CEQAS:** *Cytogenetic European Quality Assessment Service*

**CHMP:** Comité de Medicamentos de Uso Humano

**CIE:** Clasificación Internacional de Enfermedades

**CNSA:** *Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie*

**COMP:** Comité de Medicamentos Huérfanos

**DIMDI:** Instituto Alemán de Documentación e Información Médica

**ECRIN:** Red Europea de Infraestructuras de Investigación Clínica

**EJHG:** *The European Journal of Human Genetics*

**EMA:** Agencia Europea de Medicamentos

**EMBL - EBI:** Instituto Europeo de Bioinformática

**EMQN:** *European Molecular Genetics Quality Network*

**EQA:** Evaluación externa de calidad

**ER:** Enfermedades raras

**EUCERD:** Comité de Expertos de Enfermedades Raras de la Unión Europea

**HGNC:** *Human Genome Organisation Gene Nomenclature Committee*

**HPO:** *Human Phenotype Ontology*

**ICD-10GM:** CIE-10 alemán

**ICHPT:** Consorcio Internacional de Terminologías del Fenotipo Humano

**INSERM:** Instituto Nacional Francés de la Salud y la Investigación Médica

**IRDiRC:** Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras

**ISO:** Organización Internacional de Normalización

**IUPHAR:** Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica

**MedRA:** *Medical Dictionary for Regulatory Activities*

**MeSH:** *Medical Subject Headings*

**NFU:** Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios

**OJRD:** *Orphanet Journal of Rare Diseases*

**OMIM:** *Online Mendelian Inheritance in Man*

**OMS:** Organización Mundial de la Salud

**ORDO:** Ontología Orphanet de enfermedades raras

**RD-TAG:** Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras

**SNOMED-CT:** *Systematized Nomenclature of Medicine–Clinical Terms*

**UMLS:** *Unified Medical Language System*

**UniProtKB:** *Universal Protein Resource Knowledgebase*



## 1. Información general

### 1.1. Objetivo

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

### 1.2. Actividades

[Orphanet](#) es en la actualidad el repertorio de información y datos sobre ER más completo, especialmente en cuanto a documentos de referencia. Además es el único proyecto que establece una relación entre enfermedades, la información textual existente en relación con las ER y los servicios apropiados para pacientes, investigadores y profesionales de la salud. Además, los contenidos de la base de datos de Orphanet son robustos, ya que están validados por expertos, continuamente actualizados y se supervisa su calidad. Estas características únicas hacen de Orphanet un referente en el campo de las ER ya que permite a los diferentes interesados, y en particular a profesionales de la salud e investigadores, mantenerse al día de la evolución constante del conocimiento sobre ER.

El portal da acceso a:

- Un completo listado de enfermedades raras clasificadas según un sistema de clasificación polijerárquico. Cada enfermedad está indexada con CIE-10, Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM), Medical Subject Headings (MeSH), Unified Medical Language System (UMLS), Medical Dictionary for Regulatory Activities (MedRA), y genes asociados, y su “ficha de identificación” incluye el rango de prevalencia relevante, de edad de inicio y el modo de herencia.
- Una enciclopedia que abarca más de 6.600 enfermedades raras o grupos de enfermedades, redactada por escritores científicos y revisada por expertos de renombre mundial. Los resúmenes se producen en inglés y son traducidos al francés, alemán, italiano, portugués, español, neerlandés, polaco, eslovaco, griego y finlandés. Para algunas enfermedades escogidas, se producen en francés y se traducen guías de emergencia y artículos para el público en general.
- Un conjunto de artículos de revisión sobre enfermedades raras y guías de práctica clínica.
- Artículos de calidad publicados por otras revistas o sociedades científicas. Más de 1.000 artículos han sido publicados, con la autorización de autores y editores, que comprenden guías clínicas nacionales e internacionales producidas por sociedades científicas, que no han sido publicadas en revistas revisadas por pares, pero que están disponibles como informes.
- Un listado de medicamentos huérfanos y medicamentos para el tratamiento de enfermedades raras, en todas las etapas de desarrollo, desde la designación de medicamento huérfano, hasta la autorización de comercialización.
- Un directorio de servicios especializados en los 39 países socios, validado por expertos nacionales y que ofrece información sobre: centros expertos especializados y centros de referencia, laboratorios médicos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros, redes, plataformas tecnológicas y asociaciones de pacientes.

Una variedad de servicios:

- Una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas).
- OrphaNews, el boletín informativo en inglés de la comunidad de enfermedades raras, que cubre tanto noticias científicas como políticas. Este boletín también se publica en francés e italiano.
- Estudios temáticos e informes sobre temas generales: los “Informes de Orphanet”, publicados como documentos PDF

### 1.3. Principales logros de 2014

- **Se han incorporado nuevos datos para ofrecer más información sobre enfermedades raras y se han añadido nuevas funcionalidades para facilitar a los usuarios encontrar la información que están buscando.** Los datos y herramientas adicionales tienen como objetivo poner a punto y mejorar la precisión de la categorización de la enfermedad, su epidemiología y la contribución genética a la etiopatología de la enfermedad. La mayoría de los nuevos datos son accesibles mediante descarga en [Orphadata](#) para ser reutilizados por investigadores, responsables políticos e industria. Los nuevos datos incluyen:
  - **Una mejor categorización de las enfermedades y una mejor caracterización de sus equivalencias en otras terminologías:**

Ahora, las entradas en la base de datos de enfermedades se caracterizan como enfermedades, síndromes, anomalías, situaciones clínicas particulares, grupos de trastornos o subtipos. De este modo, los usuarios pueden ver si una equivalencia terminológica es exacta o parcial. Esta información mejora la interoperabilidad entre bases de datos que utilizan diferentes nomenclaturas. La correspondencia entre los códigos Orpha y CIE-10 ya se ha completado.
  - **Datos genéticos ampliados:**

Las entradas genéticas también han sido ampliadas para ofrecer información sobre la tipología del gen (es decir, gen que se traduce a proteína, ARN no codificante, locus asociado al trastorno), su localización cromosómica y todos los símbolos previos y sinónimos. Además de la relación entre genes y enfermedades, se ha añadido información funcional, si está disponible, sobre mutaciones germinales causantes de una pérdida o ganancia de función. Dicha información es de especial interés para la investigación terapéutica.
  - **Gran cantidad de datos epidemiológicos nuevos y más precisos:**

Estas nuevas entradas epidemiológicas están disponibles para un gran número de enfermedades raras y constituyen una fuente de información única y global que esperamos sea de utilidad para todos los usuarios interesados, es decir, los responsables políticos, la comunidad científica y los agentes industriales implicados en el desarrollo de medicamentos huérfanos. Estos datos incluyen incidencia, prevalencia puntual, prevalencia al nacimiento y prevalencia a lo largo de la vida para un área geográfica.
- **Lanzamiento de la versión V2.0 de la ontología Orphanet de enfermedades raras (ORDO) producida en colaboración con el European Bioinformatic Institute (EMBL-EBI).** La ontología está disponible en [Bioportal](#), [Orphadata](#) y [EBI Ontologies Lookup Service](#). Ésta constituye una poderosa herramienta de búsqueda.

- **El directorio de centros expertos, laboratorios médicos, ensayos clínicos, proyectos de investigación, redes, registros, plataformas y asociaciones de pacientes ha sido ampliado y actualizado.**
- **La mayoría de los Informes de Orphanet han sido actualizados:** Listado de enfermedades raras, Prevalencia de las enfermedades raras, Listado de medicamentos huérfanos, Registros, Informes de Actividad de Orphanet, y Encuestas de satisfacción.
- **El Informe de Actividad de Orphanet 2013 fue traducido al francés, italiano y español.**
- **Se han incorporado los códigos Orpha en sistemas nacionales de información sanitaria:** Actualmente se utilizan en los sistemas de información sanitaria francés e italiano (regional). Se han añadido los códigos Orpha a la modificación alemana del CIE-10 (ICD-10-GM) para poder codificar todas las ER dentro del sistema de codificación alemán. Los códigos Orpha se están poniendo a prueba dentro de los sistemas de información sanitaria en Alemania, Hungría, Letonia y Noruega y se están utilizando en centros de referencia en los Países Bajos y Eslovenia. El uso de códigos Orpha como complemento a los sistemas de codificación existentes se está estudiando en la mayoría de los Estados Miembros de la UE, tal y como [recomendó el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea](#).
- **Disponibilidad de 85 resúmenes en ruso.**
- **¡APP del Día!** En el Día de las Enfermedades Raras 2015 la aplicación para móviles de Orphanet fue “app del día” en <http://myhealthapps.net/> (un sitio web PatientView).
- **Los usuarios están satisfechos con la utilidad de los servicios ofrecidos por Orphanet:** en la encuesta de satisfacción de 2014 el 75% de los encuestados declaró que los servicios que utilizaban eran muy útiles o útiles.
- **Nuevas medidas para garantizar la transparencia:** Además de los procedimientos generales de Orphanet (**SOPs**) disponibles en línea desde el año pasado y actualizados regularmente, los procedimientos utilizados para la indexación con CIE-10 y aquellos utilizados para llevar a cabo la [clasificación única de enfermedades](#), fueron publicados en línea. Ciertamente, en las clasificaciones de Orphanet los trastornos pueden estar multi-clasificados. Para fines analíticos, cada enfermedad se atribuye a una clasificación de preferencia, enlazándola a la cabeza de la clasificación. Como algunas decisiones podrían tomarse algo arbitrariamente, se han elaborado una serie de reglas para asegurar que las atribuciones son consistentes. También se puso en línea la lista de signos y síntomas de Orpha utilizados para comentar las enfermedades, con referencias cruzadas a otras nomenclaturas: [HPO](#), [PhenoDB](#), [LDDB](#).
- **La guía de usuarios de Orphadata también se actualizó.**

## 2. El consorcio Orphanet

### 2.1. Orphanet Europe Joint Action

Orphanet se menciona en los documentos sobre enfermedades raras de la Unión Europea (Comunicación de la Comisión “Rare diseases: Europe’s challenge” del 11 de noviembre de 2008 y Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras del 8 de junio de 2009) como la fuente de información actualizada sobre enfermedades raras en la Unión Europea y también como un elemento clave para cualquier plan o estrategia nacional sobre enfermedades raras, que cada Estado Miembro fue animado a desarrollar antes de finales de 2013.

También es mencionado como una herramienta clave para obtener información sobre enfermedades raras en la Directiva relativa a la aplicación de los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza (2011).

En 2011, se puso en marcha el proyecto *Orphanet Europe Joint Action* en el marco del Programa Sanitario de la UE. Este instrumento combina la financiación de la Comisión Europea y la de cada uno de los Estados Miembros participantes, así como de Suiza, como socio colaborador. La acción conjunta comenzó el 1 de abril y finalizó el 31 de diciembre de 2014. El objetivo primordial de la *Joint Action* fue mejorar y adaptar la presencia de Orphanet en cada país participante.

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

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

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

En 2013, se discutieron los futuros instrumentos de financiación de Orphanet y se analizaron diversas opciones: se decidió prolongar la *Orphanet Europe Joint Action* hasta diciembre de 2014. Una nueva *Joint Action* para las actividades sobre enfermedades raras (RD-ACTION) que financiará, entre otras actividades en el campo de las enfermedades raras, la base de datos Orphanet, dará comienzo a principios de 2015 para un periodo de tres años. Durante la próxima *Joint Action*, Orphanet será evaluada y se definirá un plan de sostenibilidad para sus actividades.

## 2.2. Expansión del consorcio

Desde su creación, la calidad de los datos ofrecidos por Orphanet ha forjado su reputación y, como resultado, Orphanet ha crecido como consorcio europeo, expandiéndose gradualmente a 35 países de su entorno, hacia el este y el sur. En 2011, Orphanet se expandió más hacia el oeste para incluir a Canadá. En 2012, el consorcio se propagó hacia Australasia con la unión de Australia Occidental. En 2014 Georgia y Túnez se han unido al consorcio. Se han iniciado negociaciones con otros países pero la falta de recursos a nivel central para apoyar la carga de trabajo de coordinación, formación y control de calidad generada por nuevos socios impide la expansión de la red hasta que se encuentre un modelo económico sostenible.

## 2.3. Lista de socios y alcance de sus actividades

### 2.3.1. EL EQUIPO COORDINADOR

---

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

Este equipo es responsable de la coordinación de las actividades del consorcio, de la infraestructura y la programación informática del proyecto, la base de datos de enfermedades raras y la producción de la enciclopedia, así como del control de calidad del directorio de recursos en los países participantes. El equipo coordinador está además a cargo de la actualización de la base de datos de los medicamentos en fase de desarrollo, desde la etapa de designación como medicamento huérfano a la autorización de comercialización.

### 2.3.2. SOCIOS

---

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

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

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

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

### 2.3.3. LISTA DE INSTITUCIONES SOCIAS DE ORPHANET

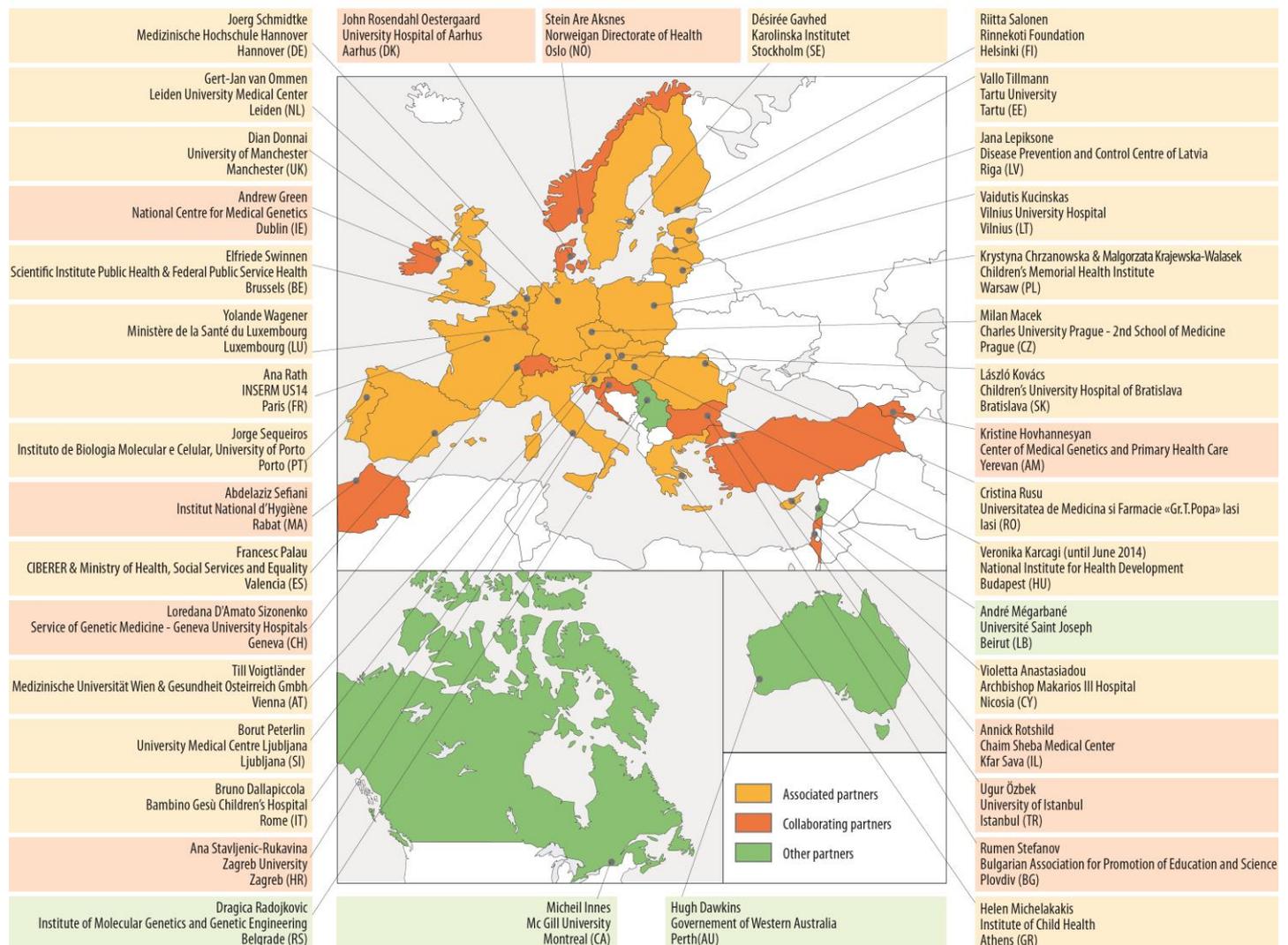


Fig.1 Socios del consorcio Orphanet en 2014

### 3. Orphanet: Productos y Servicios

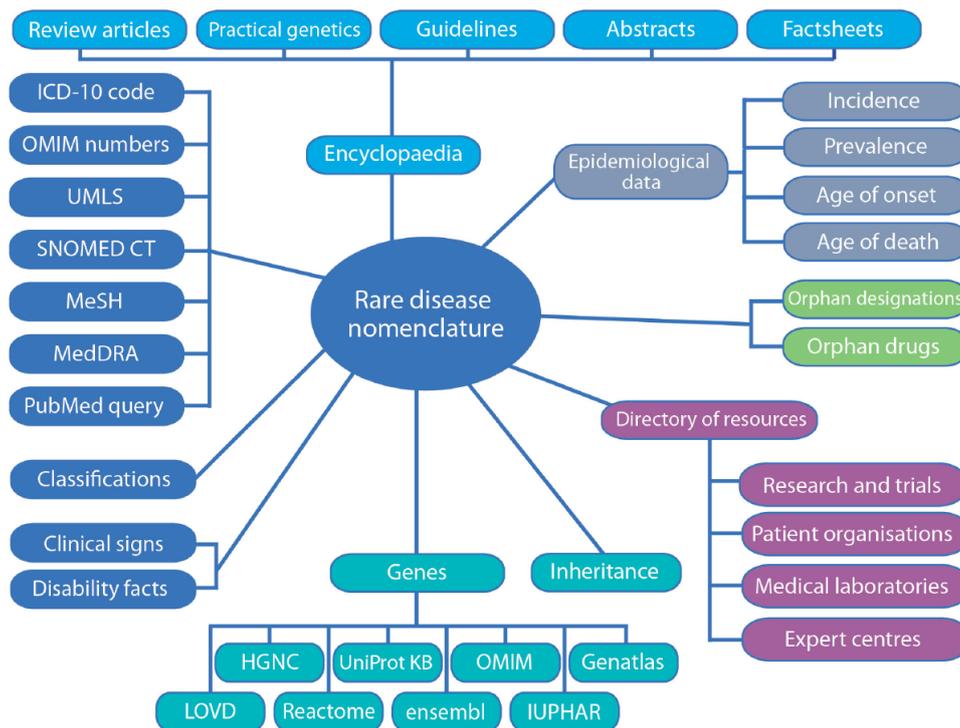


Fig.2 Base de datos relacional Orphanet

Orphanet es una base de datos evolutiva de conocimiento relacional con valor añadido, ya que el contenido científico de producción propia se valida por expertos e integra otras fuentes de información disponibles, tal y como se muestra en el diagrama de la Figura 2 y se describe a continuación.

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

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

Todos los equipos que componen el consorcio Orphanet son responsables de la recopilación, validación e inclusión de los datos sobre recursos expertos. Para publicar datos que sean relevantes y precisos (completos, válidos, consistentes con otra información de la base de datos), el equipo coordinador realiza una validación y un control de calidad, y tienen lugar actualizaciones regulares con otros equipos nacionales vía intranet.

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

### 3.1. El sitio web de Orphanet

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



Fig. 3 Página de inicio del portal Orphanet en 2014

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

#### 3.1.1. INDEXACIÓN POR MOTORES DE BÚSQUEDA

Según los datos de Google, la notoriedad del sitio [www.orpha.net](http://www.orpha.net) puede evaluarse por el número de resultados obtenidos al buscar por el nombre del sitio, que ofrece 4.970.000 respuestas. Los usuarios acceden al sitio web [www.orpha.net](http://www.orpha.net) principalmente a través de motores de búsqueda (76,9% de las visitas, según Google Analytics) y tan solo Google contabiliza el 73,5% de las consultas (figura 4). Otros sitios que generan tráfico hacia Orphanet representan el 4,9% de las visitas. Las demás visitas se realizan por acceso directo (marcadores, 17,9%). La búsqueda orgánica corresponde al listado de páginas resultantes del motor de búsqueda por su relevancia en cuanto a los términos de búsqueda, en contraste con los términos correspondientes a publicidad.

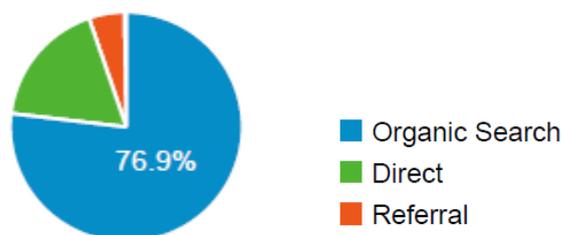


Fig. 4 Distribución de las fuentes de tráfico  
(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero 2014 hasta el 31 de diciembre de 2014)

La riqueza de la información disponible en el sitio web atrae una cantidad considerable de visitas gracias a un corpus importante de palabras clave (y no sólo a ciertas palabras clave predominantes). La palabra clave más utilizada para acceder a nuestro sitio web es simplemente “Orphanet”. La indexación de nuestro portal es del tipo “larga cola”: más de 300.000 palabras clave diferentes generan tráfico al sitio Web.

Google Analytics permite a los usuarios rastrear las visitas realizadas desde dispositivos móviles (teléfonos inteligentes, tabletas...): estas visitas representan el 20% de todas las visitas en 2014: en 2013, el 23% de las visitas fueron desde dispositivos móviles y en 2012, tan sólo representaba el 12%.

### **3.1.2. AUDIENCIA DEL SITIO WEB**

---

En 2014, se visitaron alrededor de 32,4 millones de páginas, lo que supone una media de 90.000 páginas por día (figura 5). Esta cifra ha crecido un 64% en comparación con 2013 (54.000 páginas vistas por día). Este importante incremento puede explicarse quizás por una serie de cambios realizados al algoritmo de Google desde septiembre de 2012, que parece haber mejorado las referencias de Orphanet en Google, y por las diversas mejoras de servicios y productos realizadas los últimos años.

La herramienta Google Analytics no incluye el acceso directo a los documentos PDF. Sin embargo, los documentos PDF suponen un importante punto de acceso y generan un volumen de visitas considerable: cada mes se consultan 950.000 documentos PDF en el sitio web de Orphanet. Esto representa más de 11.824.447 descargas en 2014, que es más que en 2013 (alrededor de 10.000.000 descargas).

Los usuarios proceden de 226 países. Los diez primeros países son: Francia, Italia, Estados Unidos, Alemania, España, México, Brasil, Canadá, Bélgica y Suiza.

A finales de julio de 2014, se cambió la forma en la que se contabiliza una sesión en Google, lo que explicaría el incremento en el número de páginas vistas/sesiones y una reducción en el número de sesiones. Globalmente, el número de usuarios se ha triplicado desde 2011 (figura 6).

### **3.1.3. LOS PORTALES NACIONALES DE ORPHANET**

---

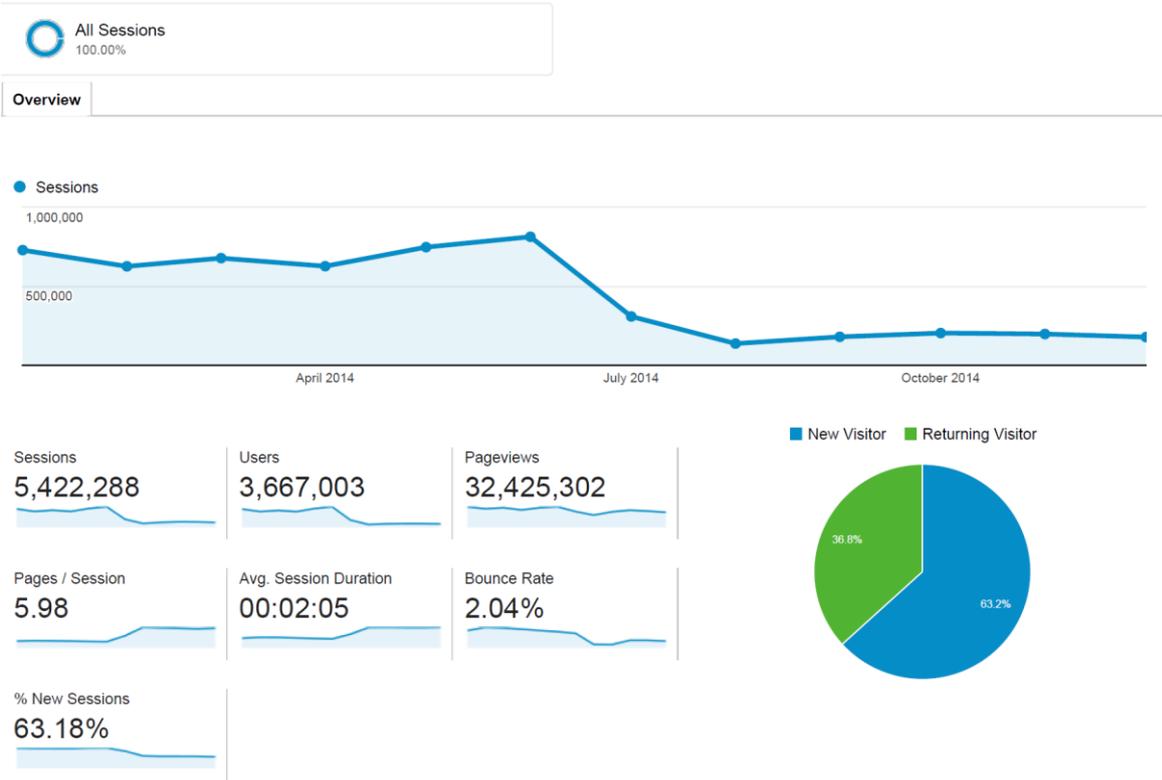
Con el fin de que Orphanet sea un instrumento en los planes o estrategias nacionales para las enfermedades raras, el portal internacional en siete idiomas ha evolucionado hacia unas páginas web personalizadas para cada país en sus idiomas nacionales.

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

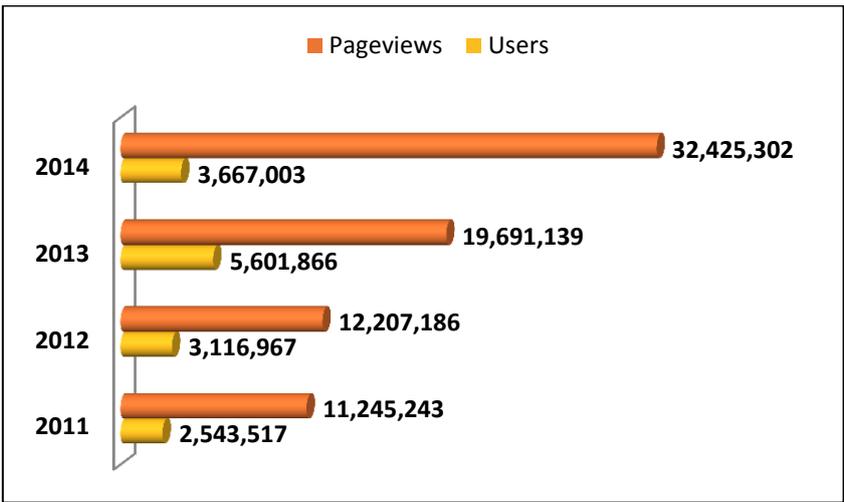
A fecha de 31 de diciembre de 2014, hay 39 portales nacionales en línea. Algunos de ellos se publican completamente en sus idiomas oriundos mientras que en otros países, la plantilla del portal nacional está en inglés y los textos obligatorios (Información general) están en sus respectivos idiomas nacionales.

**Audience Overview**

Jan 1, 2014 - Dec 31, 2014



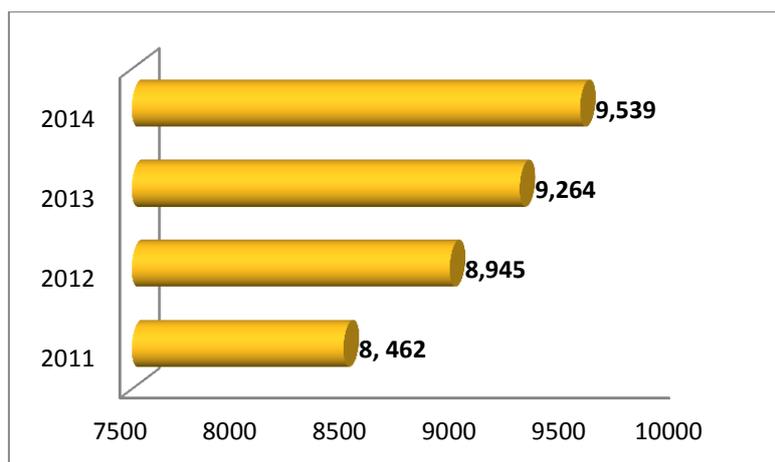
*Fig.5 Consultas al portal Orphanet en 2014<sup>1</sup>  
(Fuente: Google Analytics, desde el 1 de enero de 2014 hasta el 31 de diciembre de 2014)*



*Fig.6 Número de páginas vistas y de usuarios del portal Orphanet desde 2011*



asesoramiento experto (Figura 8). Desde 2014, la base de datos de enfermedades contiene 9.539 enfermedades o grupos de enfermedades y sus sinónimos. Este sistema extensivo y evolutivo consiste en clasificaciones organizadas según la especialidad médica y/o quirúrgica que maneja los aspectos específicos de cada enfermedad rara dentro del sistema sanitario. Las enfermedades se han clasificado dentro de cada especialidad según criterios clínicos o etiológicos relevantes para su diagnóstico o tratamiento. La clasificación de Orphanet proporciona el alcance y el nivel de detalle que necesitan los profesionales de la salud y puede verse directamente en el sitio web [www.orpha.net](http://www.orpha.net) y/o extraerse desde Orphadata en [formato XML](#).



*Fig. 8 Evolución del inventario de ER desde 2011*

En esta clasificación las entradas son enfermedades, síndromes, anomalías, malformaciones, situaciones clínicas particulares, grupos de enfermedades y subtipos de enfermedades. Desde 2014, cada entidad clínica se asigna de forma precisa a una de estas categorías, permitiendo una información más precisa de su tipología y número exacto. Otra precisión que se incluye es la actualización de enfermedades ahora reconocidas como parte de otra enfermedad de manera que Orphanet redirige a los usuarios hacia la enfermedad que se acepta ahora según la literatura científica.

Las enfermedades raras están indexadas con los códigos CIE-10 (ver Tabla 2). Esta indexación sigue una serie de reglas que dependen de si las enfermedades raras están mencionadas o no en la lista tabular o en el índice del CIE-10. Pueden encontrarse más detalles del proceso en el [procedimiento de indexación CIE-10](#) de Orphanet. La indexación CIE-10 se supervisa manualmente.

La indexación por signos clínicos utiliza un tesoro propio de términos por fenotipo y se lleva a cabo con el propósito de alimentar la herramienta de asistencia al diagnóstico de Orphanet. Para cada término fenotípico asociado con una enfermedad rara, se indica la frecuencia de su aparición (muy frecuente, frecuente, ocasional). La herramienta de búsqueda para acceder a un diagnóstico mediante signos y síntomas está disponible para 2.689 ER a fecha de 31 de diciembre de 2014.

Las fichas identificativas de las enfermedades han sido mejoradas con referencias adicionales y datos epidemiológicos. Las enfermedades también están enlazadas a uno o varios números OMIM (por favor, diríjase a la tabla 2). La correlación exacta entre la nomenclatura Orpha y otras terminologías

(UMLS, MeSH y MedDRA) está accesible en línea (ver Tabla 1). Las correlaciones con SNOMED-CT se realizan en colaboración con IHTSDO y estarán disponibles bajo demanda a IHTSDO. La correlación se hace de forma semiautomática y se supervisa manualmente. Las actualizaciones siguen a cada lanzamiento de UMLS.

Todas las correlaciones se cualifican (exacta; de específico a genérico; de genérico a específico) y ahora la información sobre el estado de la validación está disponible. Además, se llevan a cabo otras anotaciones para los términos CIE-10: código específico, término de inclusión o índice, código atribuido por Orphanet, con indicación de su estado de validación.

Terminologías/recursos	Enfermedades correlacionadas
UMLS	2.969
MeSH	1.816
SNOMED CT	2.725
MedDRA	1.229
OMIM	4.229

*Tabla 1. Número de enfermedades correlacionadas por terminología a 31 de diciembre de 2014*

Código	Enfermedades indexadas
CIE-10	6.657

*Tabla 2. Número de enfermedades indexadas con códigos CIE-10 a 31 de diciembre de 2014*

La información sobre datos epidemiológicos está disponible. Las categorías de patrones de herencia de la enfermedad y de edad de aparición se han refinado para dar una información más precisa. Ahora, los datos de prevalencia, incidencia anual, prevalencia al nacimiento y prevalencia de vida, además de los intervalos de prevalencia ya disponibles están disponibles para su descarga en [www.orphadata.org](http://www.orphadata.org). Las cifras mínimas, máximas y medias para cada ítem están documentadas según las zonas geográficas donde la información está disponible. El número de casos o familias recogido en la literatura también está indicado para las enfermedades muy poco frecuentes. Se suministran las fuentes y su validez para todos estos datos. Estos nuevos datos epidemiológicos están disponibles para 4.726 enfermedades raras y constituyen una fuente de información única y global que esperamos sea de utilidad para todos los usuarios concernientes, principalmente los responsables políticos, la comunidad científica y la industria implicada en el desarrollo de medicamentos huérfanos.

### 3.3.1. ONTOLOGÍA ORPHANET DE ENFERMEDADES RARAS

En enero de 2014, la Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO, Orphanet Rare Diseases Ontology) se lanzó en tres sitios web: [Bioportal](#), [Orphadata](#) y [EBI Ontologies Lookup Service](#) .

ORDO se desarrolló conjuntamente en 2013 por Orphanet y el Instituto Europeo de Bioinformática (EMBL-EBI) para ofrecer un vocabulario estructurado para las enfermedades raras recogiendo las relaciones entre enfermedades, genes y otras características relevantes que formarán una fuente de información útil para el análisis computacional de las enfermedades raras. Se deriva de la base de datos de Orphanet. Integra una nosología (clasificación de enfermedades raras), relaciones

(relaciones gen-enfermedad, datos epidemiológicos) y conexiones con otras terminologías (MeSH, UMLS, MedDRA), bases de datos (OMIM, Universal Protein Resource Knowledgebase (UniProtKB), Human Genome Organisation Gene Nomenclature Committee (HGNC), Ensembl, Reactome, IUPHAR, Genatlas) o clasificaciones (CIE-10). La ontología se mantiene gracias a Orphanet y se completará más adelante con nuevos datos. Puede navegarse por las clasificaciones de Orphanet en la vista del servicio de búsqueda de ontología de EBI (OLS). ORDO se actualiza mensualmente y sigue las directrices OBO sobre términos obsoletos. Constituye la ontología oficial de enfermedades raras. La versión 2.0 de ORDO se lanzó a finales de 2014 para incluir nuevos contenidos provenientes de Orphanet entre los que figuran los datos epidemiológicos completos y correlaciones y anotaciones genéticas tal y como se indica a continuación. La disponibilidad de tales relaciones entre terminologías médicas permite que las ER sean usadas como un “pivote” que conecta diferentes ontologías biológicas, clínicas o genéticas. Esta interoperatividad permite asociar nuevos contenidos y establecer nuevas hipótesis de investigación sobre datos que inicialmente no estaban relacionados.

### **3.4. Inventario de genes de Orphanet**

Los genes implicados en enfermedades raras han sido introducidos en la base de datos y actualizados regularmente según las nuevas publicaciones científicas. Los genes están asociados en la base de datos con una o más enfermedades, a uno o más test genéticos, bases de datos de mutaciones y/o proyectos de investigación. La información recogida incluye: la indexación del nombre principal y el símbolo del gen (según HGNC), sus sinónimos y sus referencias a HGNC, UniProtKB, Genatlas y OMIM (para intercambiar referencias con estos sitios web). Además, los genes están ahora relacionados con Ensembl (una base de datos EMBL-EBI que mantiene automáticamente anotaciones de genomas eucariotas seleccionados), Reactome (una base de datos de rutas biológicas de EMBL-EBI, de código abierto, acceso libre, gestionada manualmente y revisada por pares) e IUPHAR (la Unión Internacional de Farmacología Básica y Clínica). Las relaciones entre un gen y una enfermedad se califican según el papel que juega el gen en la patogénesis de la enfermedad.

#### **3.4.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2014**

Las entradas genéticas también se han ampliado para ofrecer información sobre la tipología de un gen (p.e. gen con producto protéico, ARN no codificante, locus asociado un trastorno), su localización cromosómica y todos los símbolos previos y sinónimos. Los genes también están marcados como causantes, modificadores (ambos de mutaciones germinales o somáticas), principales factores de susceptibilidad o que juegan un papel en el fenotipo (para las anomalías cromosómicas). Los genes candidatos también se incluyen sólo cuando se ponen a prueba en un entorno clínico. Estas anotaciones suponen un servicio de valor añadido único para los investigadores.



### Epidemiología:

4.726 enfermedades con datos de prevalencia o incidencia

### Historia natural:

4.508 enfermedades con modo de transmisión

4.541 enfermedades con edad de aparición

### Correlaciones:

6.657 enfermedades relacionadas con CIE-10

4.229 enfermedades relacionadas con OMIM

2.969 enfermedades relacionadas con UMLS

1.229 enfermedades relacionadas con MedRA

1.816 enfermedades relacionadas con MeSH

### Genes:

3.372 genes enlazados a 3.312 enfermedades, incluyendo:

3.304 genes interconectados con UniProt KB

3.338 genes interconectados con OMIM

### La enciclopedia de Orphanet contiene:

367 resúmenes en neerlandés

3.969 resúmenes en inglés

3.235 resúmenes en francés

3.100 resúmenes en alemán

3.265 resúmenes en italiano

1.235 resúmenes en portugués

2.907 resúmenes en español

307 resúmenes en finlandés

435 en griego

476 en polaco

103 en eslovaco

85 en ruso

2.318 enfermedades indexadas con Pubmed

5.283 enlaces externos para 3.775 enfermedades

2.689 enfermedades indexadas con signos clínicos

### Enlaces a recursos externos sobre ER

495 artículos de revisión

593 revisiones de guías clínicas

297 guías de buenas prácticas

121 guías para pruebas genéticas

607 artículos para el público en general

29 guías de emergencia

140 artículos para el público en general en francés, 64 guías de emergencia en francés, alemán, inglés, español, italiano, portugués y polaco. 24 hojas informativas sobre discapacidades en francés.

Fig. 9 Contenido de la base de datos de enfermedades a 31 de diciembre de 2014

## 3.5. Enciclopedia Orphanet

En el sitio web de Orphanet se ofrecen tres enciclopedias distintas: una para profesionales de la salud, otra para el público en general y otra relativa a las discapacidades.

### 3.5.1. ENCICLOPEDIA PARA PROFESIONALES DE LA SALUD

---

- **Resumen de la información**

La información textual de una enfermedad puede ofrecerse en forma de resumen, como una definición o como textos generados automáticamente.

Los resúmenes de Orphanet son únicos, escritos originalmente en inglés por un miembro del equipo editorial localizado en París y revisado por un experto invitado de renombre mundial. La información adicional sobre las enfermedades (p.e. anotaciones sobre datos epidemiológicos, signos clínicos, consecuencias funcionales de la enfermedad, genes, etc.) es solicitada al experto si no está ya documentada en la base de datos, o se pide su validación de los datos ya existentes. Los resúmenes y definiciones se estructuran en un máximo de 10 secciones: Definición de la enfermedad – Epidemiología – Descripción clínica – Etiología – Métodos diagnósticos – Diagnóstico diferencial – Diagnóstico prenatal (si es relevante) – Consejo genético (si es relevante) – Manejo y tratamiento – Pronóstico.

A fecha de diciembre de 2014, hay 3.969 resúmenes de ER disponibles en línea.

Los resúmenes son traducidos sistemáticamente en las otras seis lenguas del sitio web (francés, italiano, español, alemán, portugués y neerlandés). Además, a fecha de 31 de diciembre de 2014, hay disponibles 307 resúmenes en finlandés, 476 en polaco, 103 en eslovaco y 435 en griego. Para 2.661 entradas adicionales del inventario de enfermedades, la información textual se ofrece mediante textos generados automáticamente (para enfermedades etiquetadas como un grupo de enfermedades, entradas obsoletas, subtipos de trastornos, situaciones clínicas particulares para las que hay una designación huérfana y condiciones para las que hay un test farmacogenético en el inventario.

- **Artículos de genética práctica**

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

- **Guías de emergencia de Orphanet**

Estas guías están destinadas a los profesionales de la salud de emergencia prehospitalaria (se incluye una sección específica para su uso) y a los servicios de urgencias de los hospitales. Estas guías prácticas se producen en colaboración con los centros de referencia y las asociaciones de pacientes franceses, y son revisadas por médicos de servicios de urgencia provenientes de sociedades científicas: en la actualidad hay 64 guías de emergencia en línea en francés. Están siendo traducidas en seis lenguas (inglés, alemán, italiano, portugués, español y polaco). Actualmente, hay 21 guías de emergencia disponibles en inglés, 36 en italiano, 26 en alemán, 23 en español, 19 en portugués y 18 en polaco.

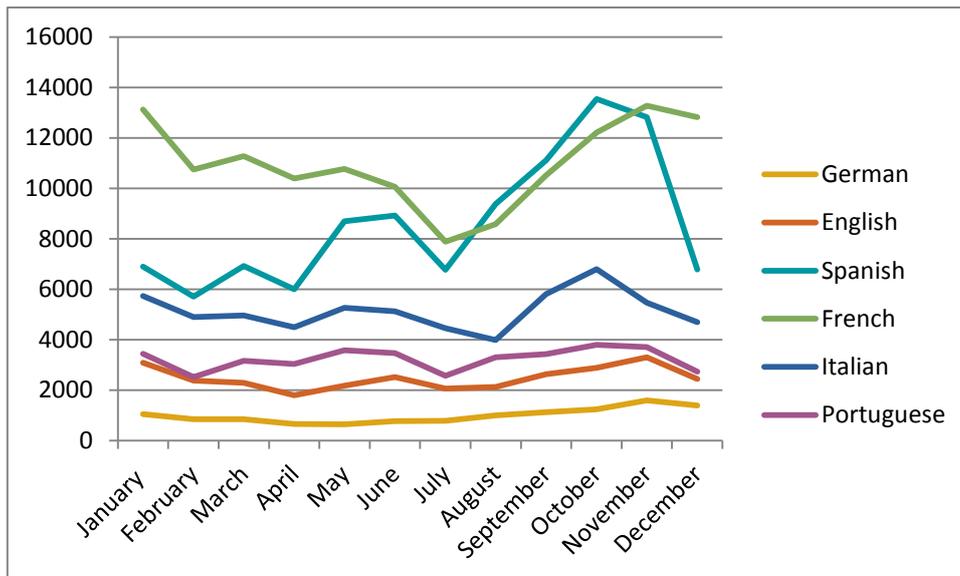


Fig. 10 Descargas de las guías de emergencia por idioma en 2014

En 2014, se consultaron las guías en 380.000 ocasiones aproximadamente, respecto a las 340.000 de 2013, lo que representa un incremento del 11% en un año (figura 11).

La relación entre el número de consultas para cada lengua con el número de guías muestra que esta colección es un éxito en varias lenguas, como el francés, italiano, español y portugués (figura 10).

Por otro lado, el decepcionante número de consultas en inglés puede explicarse por la existencia de un mayor número de documentos equivalentes en este idioma en otros lugares que han sido producidos por sociedades científicas. Para evitar la pérdida de tiempo y trabajo, Orphanet ha establecido colaboraciones con estas sociedades científicas para ofrecer enlaces a aquellos recursos ya existentes y valiosos (por favor, diríjase al apartado 3.3.5). Además, la consulta de las guías en polaco alcanzó 9.000 descargas en 2014.

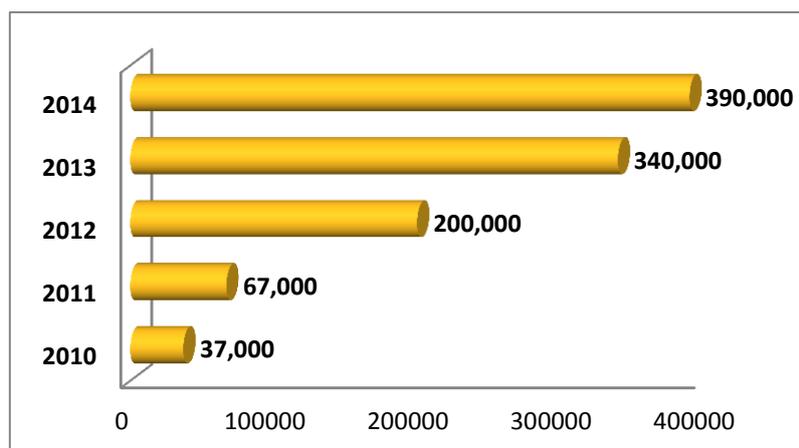


Fig. 11 Descargas de las guías de emergencia desde 2010 en todos los idiomas

### 3.5.2. ENCICLOPEDIA PARA EL PÚBLICO EN GENERAL

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

A fecha de 31 de diciembre de 2014, hay 140 textos propios en francés disponibles en línea. Los documentos de esta enciclopedia han sido descargados más de 467.000 veces al mes, lo que corresponde a más de 5,6 millones de descargas en 2014 (figura 13). Esto representa un incremento del 25% en comparación con los 4,3 millones de descargas en 2013.

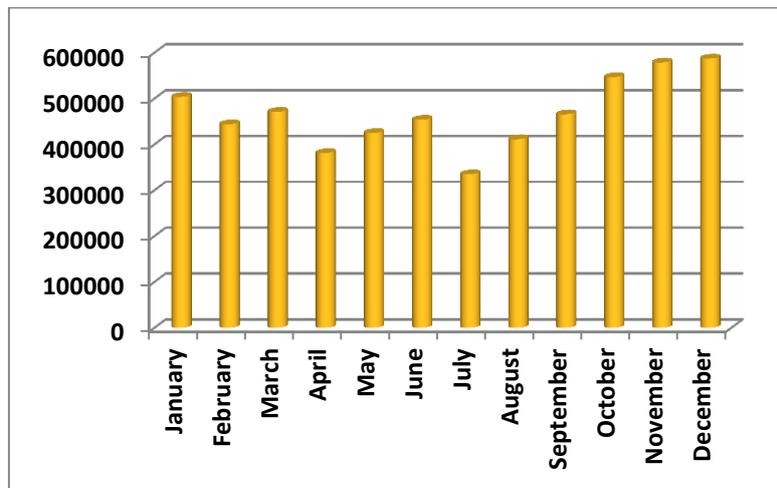


Fig. 12 Número total de descargas de los textos de la enciclopedia de Orphanet para el público en general en 2014

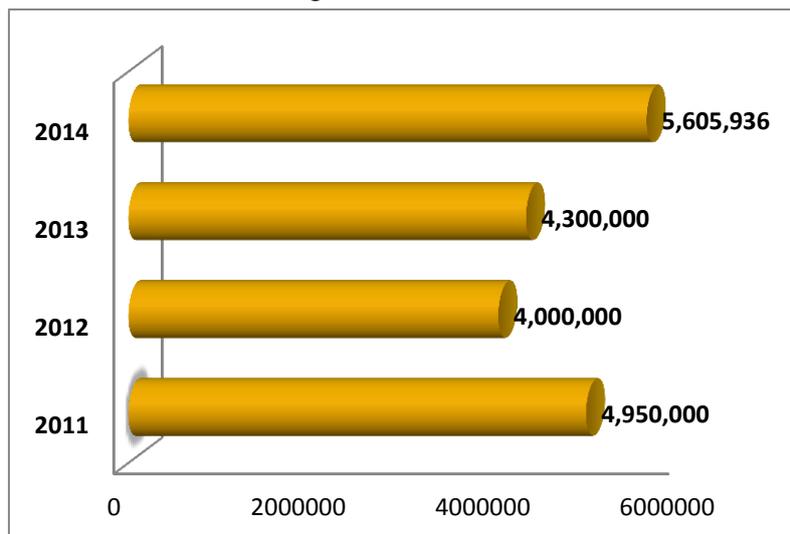


Fig. 13 Descargas de la enciclopedia para el público en general desde 2011

### 3.5.3. ENCICLOPEDIA DE DISCAPACIDAD

---

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

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

Estos textos están disponibles en el sitio web de Orphanet a través del enlace “Fichas de discapacidad” al pie de la página en la que se describe la enfermedad así como en las pestañas “Enciclopedia para profesionales” y “Enciclopedia para pacientes”. 24 de estas fichas están disponibles en línea desde noviembre de 2013. Han sido descargadas aproximadamente 20.000 veces en 2014.

### 3.5.4. NUEVOS PRODUCTOS EN 2014

---

La información sobre criterios de diagnóstico se presenta en 13 documentos concisos con el fin de evitar los diagnósticos seriados equivocados y facilitar el manejo terapéutico temprano. Esta información se extrae de revistas revisadas por pares y validada por expertos internacionales, ofreciéndose la referencia a la publicación original en la parte superior de la página.

### 3.5.5. ENLACES A PUBLICACIONES EXTERNAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

---

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

Podemos distinguir siete tipos de texto distintos producidos externamente y accesibles desde el sitio web de Orphanet:

- **Artículos de revisión**

A fecha de 31 de diciembre de 2014, había 495 artículos de revisión disponibles en el sitio web (excluyendo aquellos publicados en *Orphanet Journal of Rare Diseases*).

- **Artículos de revisión de genética clínica**

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

A fecha de 31 de diciembre de 2014, la colección de artículos de revisión de genética clínica constaba de 593 artículos de *GeneReviews*.

- **Guías de buenas prácticas**

Estas guías son recomendaciones para el manejo de los pacientes, publicadas por organismos oficiales. Hay dos tipos de guías de buenas prácticas: guías de anestesia y guías de práctica clínica. Ambas son producidas por sociedades científicas y publicadas en revistas científicas o en páginas web de sociedades científicas o agencias de salud. Además, se ha desarrollado una metodología de evaluación para revisar las guías basada en el instrumento AGREEII para enlazar solo las más adecuadas. A fecha de 31 de diciembre de 2014, había 297 guías de buenas prácticas disponibles en el sitio web.

- **Guías para el diagnóstico genético**

Esta colección incluye recomendaciones resumidas con el propósito de difundir buenas prácticas en el diagnóstico genético. Incluyen las Gene Cards (publicadas en EJHG, “European Journal of Human Genetics”). A fecha de 31 de diciembre de 2014, había 121 recomendaciones disponibles en el sitio web.

- **Artículos para el público en general**

Se seleccionan para su publicación textos destinados al público en general, producidos externamente por centros expertos o asociaciones de pacientes (elaborados de acuerdo a una metodología fiable), en todas las lenguas.

A fecha de 31 de diciembre de 2014, hay 607 artículos disponibles en el sitio web.

- **Guías de emergencia**

Orphanet ha establecido una colaboración con *The British Inherited Metabolic Disease Group* (BIMDG) para ofrecer enlaces a las guías de emergencia que producen. Actualmente hay 23 guías de emergencia externas disponibles en inglés y en otras lenguas.

- **Fichas de discapacidad**

Hay 21 fichas de discapacidad adicionales en danés producidas por *Sjaeldenborger*, la Federación danesa de enfermedades raras.

Idioma	Artículos de revision externos	Artículos de revisión de genética clínica	Guías de buenas prácticas	Guías para el diagnóstico genético	Artículos para el público en general
Inglés	392**	593	103	120	179
Francés	62	---	91	1	22*
Alemán	5	---	82	---	33
Italiano	33	---	1	---	24
Portugués	---	---	---	---	6
Español	2	---	16	---	16

<b>Neerlandés</b>	---	---	2	---	2
<b>Húngaro</b>	---	---	1	---	
<b>Griego</b>	1		1	---	5
<b>Ruso</b>	---	---	---	---	5
<b>Polaco</b>	---	---	---	---	2
<b>Sueco</b>	---	---	---	---	294
<b>Árabe</b>	---	---	---	---	4
<b>Croata</b>	---	---	---	---	2
<b>Checo</b>	---	---	---	---	2
<b>Finés</b>	---	---	---	---	13
<b>Total</b>	<b>495</b>	<b>593</b>	<b>297</b>	<b>121</b>	<b>607</b>

*\*\*incluyendo 213 OJRD artículos de revisión*

*\*no incluyendo los de producción propia*

Tabla 4. Número total de contenido externo a Orphanet en 2014: tipo de texto por idioma

### 3.6. Directorio de recursos expertos de Orphanet

Orphanet ofrece un directorio de:

- Centros expertos / consultas de consejo genético
- Laboratorios médicos
- Asociaciones de pacientes
- Ensayos clínicos
- Registros de pacientes
- Registros de mutaciones
- Biobancos
- Proyectos de investigación en curso
- Plataformas
- Redes

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

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

### Los 39 países en los que Orphanet recopila datos son los siguientes:

Alemania, Armenia, Australia Occidental, Austria, Bélgica, Bulgaria, Canadá, Croacia, Chipre, Dinamarca, Eslovaquia, Eslovenia, España, Estonia, Finlandia, Francia, Georgia, Grecia, Hungría, Irlanda, Israel, Italia, Letonia, Líbano, Lituania, Luxemburgo, Marruecos, Noruega, Países Bajos, Polonia, Portugal, Reino Unido, República Checa, Rumania, Serbia, Suecia, Suiza, Túnez y Turquía. Además, se registra las actividades relacionadas con la investigación (proyectos de investigación, ensayos clínicos, infraestructuras, registros de pacientes, biobancos y bases de datos de mutaciones) de países fuera del consorcio cuando sus agencias financiadoras pertenecen al consorcio IRDiRC (p.e. EEUU y Corea del Sur).

La recopilación de datos y/o la actualización anual se gestiona por los equipos a nivel nacional, cuando tienen suficiente financiación para disponer de un profesional dedicado, o por el equipo coordinador en nombre del equipo nacional de Orphanet.

En 2014, todos los países gestionaron la recopilación de datos y la actualización a nivel nacional excepto: Bulgaria, Chipre, Dinamarca, Georgia, Líbano, Luxemburgo, Noruega, Rumanía y Turquía.

El directorio de recursos expertos en 39 países en el consorcio Orphanet contiene los siguientes datos:

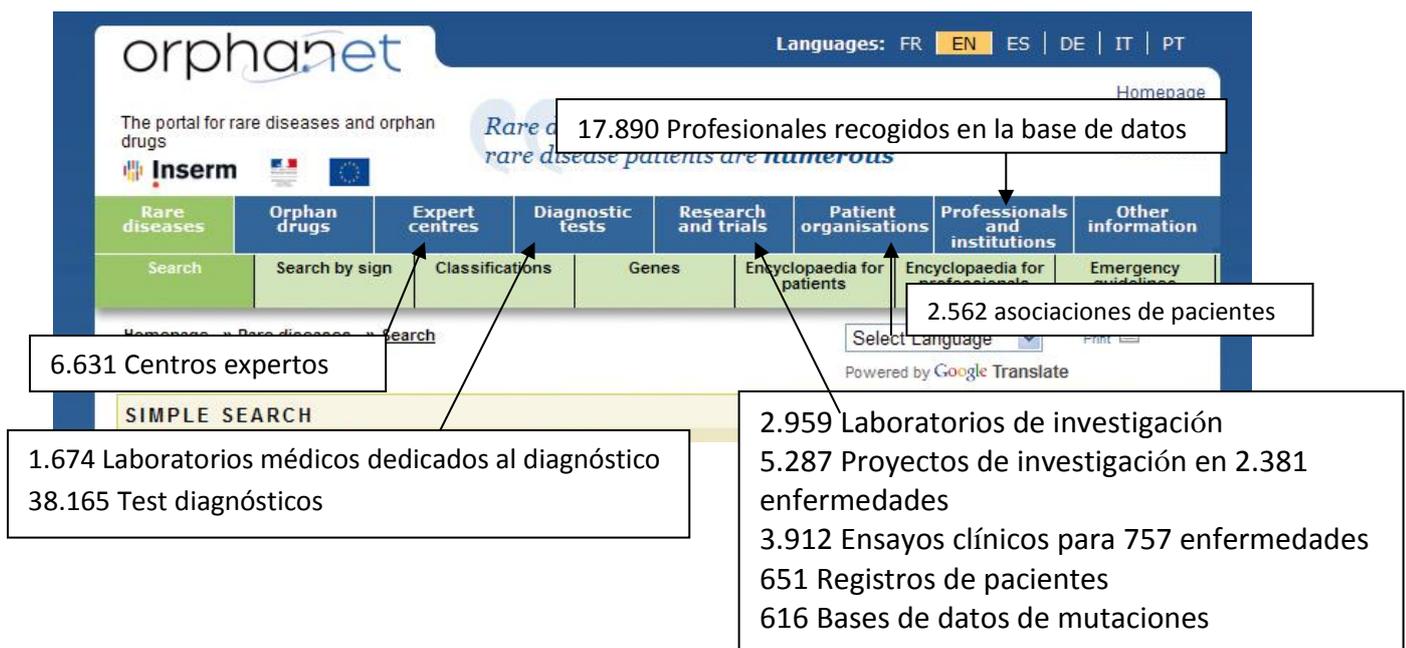


Fig.14 Directorio de recursos expertos en 39 países en 2014

#### 3.6.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2014

A partir de ahora será posible indicar si un centro experto tiene dos responsables en una consulta, y si tiene las dos funciones de evaluación médica y consejo genético.

Las actividades relacionadas con la investigación financiadas por un miembro del *International Rare Diseases Research Consortium* (IRDiRC) también se marcan con un logo IRDiRC.

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

---

Los laboratorios médicos listados en Orphanet son aquellos que ofrecen pruebas para el diagnóstico de una enfermedad rara o un grupo de enfermedades raras, y aquellos que realizan pruebas genéticas independientemente de la prevalencia de la enfermedad. Orphanet recibe información acerca del aseguramiento de la calidad en los laboratorios médicos y de las pruebas diagnósticas.

Estos laboratorios médicos pueden estar acreditados, lo cual implica un procedimiento a través del cual un organismo oficial reconoce formalmente que una persona o institución es competente para realizar una actividad específica (ISO 9000, 2000 sistemas de gestión de calidad - fundamentos y vocabulario).

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

La información sobre la participación en EQA la proporcionan anualmente *Cystic Fibrosis Network*, *Cytogenetic European Quality Assessment Service (CEQAS)* y *European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)*, con el consentimiento de los laboratorios concernientes. Para los otros proveedores de EQA, la información es validada por Orphanet mediante la recepción de los certificados de participación en EQA; de lo contrario, la información proporcionada en el sitio web de Orphanet se considera "no validada" y se asocia con el signo [!]

### 3.7. Directorio de medicamentos huérfanos de Orphanet

El listado de medicamentos huérfanos incluye todas las sustancias que han obtenido la designación de huérfanas para enfermedades consideradas raras en Europa, independientemente de que después hayan obtenido o no la autorización de comercialización. La base de datos de Orphanet también incluye aquellos medicamentos sin designación huérfana siempre y cuando hayan obtenido una autorización de comercialización de la Agencia Europea de Medicamentos (EMA – procedimiento centralizado) para una indicación específica para una enfermedad rara.

En la base de datos se incluye además algunos medicamentos (sustancia y/o nombre comercial) que se han puesto a prueba en un ensayo clínico realizado para una enfermedad rara, aunque no tienen una situación reglamentaria.

La información acerca de medicamentos con una situación reglamentaria en Europa se recopila de los informes publicados por los dos Comités de la EMA: el COMP (Comité de Medicamentos Huérfanos) y el CHMP (Comité de Medicamentos de Uso Humano).

El listado de medicamentos huérfanos se publica en el sitio web de Orphanet, en la pestaña de medicamentos huérfanos y la información también se difunde en los Informes de Orphanet que se actualizan trimestralmente.

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

**Para Europa:**

- 1.219 sustancias ligadas a 1.198 designaciones huérfanas (respecto a 548 enfermedades).
- 187 autorizaciones de comercialización europeas (de las cuales, 83 ya cuentan con una designación huérfana y 104 carecen de una designación huérfana previa) (respecto a 199 enfermedades).

**Para Estados Unidos:**

- 786 sustancias ligadas a 896 designaciones huérfanas (respecto a 419 enfermedades)
- 193 autorizaciones de comercialización en EEUU tras su designación huérfana (respecto a 187 enfermedades)

### 3.8. Orphadata

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

En este sitio web, todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable desde junio de 2011. Orphadata fue desarrollada en el contexto del proyecto *Rare Diseases Portal* y la *Orphanet Europe Joint Action* financiada por DG-Sanco. Los datos ofrecidos son una extracción parcial de los almacenados en Orphanet y se actualizan mensualmente.

Su acceso es gratuito en seis idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano y portugués), y el conjunto de datos de Orphadata abarca:

- **Un inventario de enfermedades raras, con referencias cruzadas con OMIM, CIE-10, MedDRA, UMLS, y con genes en HGNC, OMIM, UniProtKB, IUPHAR and Genatlas. Anotaciones sobre tipología de enfermedades y genes y relaciones entre genes y enfermedades. Definiciones para ER**
- **Una clasificación de enfermedades raras establecidas por Orphanet, basadas en clasificaciones de la literatura y expertos**
- **Datos epidemiológicos relacionados con enfermedades raras en Europa basados en la literatura**
- **Una lista de signos y síntomas asociados con cada enfermedad, con su clase de frecuencia para la enfermedad**
- **La lista de signos y síntomas de Orphanet usados para anotar las enfermedades, con referencias cruzadas con otras terminologías: [HPO](#), [PhenoDB](#), [LDDB](#).**

- **Linealización de las ER: para su análisis, cada trastorno es atribuido a una clasificación de preferencia (linealización) vinculándola a la cabeza de la clasificación. Como algunas decisiones pueden hacerse de forma arbitraria, se han elaborado una serie de reglas para asegurar que las atribuciones son consistentes.**
- **Ontología Orphanet de Enfermedades Raras (ORDO)**

*Tabla 5 . Productos de acceso libre en Orphadata*

Tan solo es accesible la información no nominativa de acuerdo a las leyes de protección de datos personales.

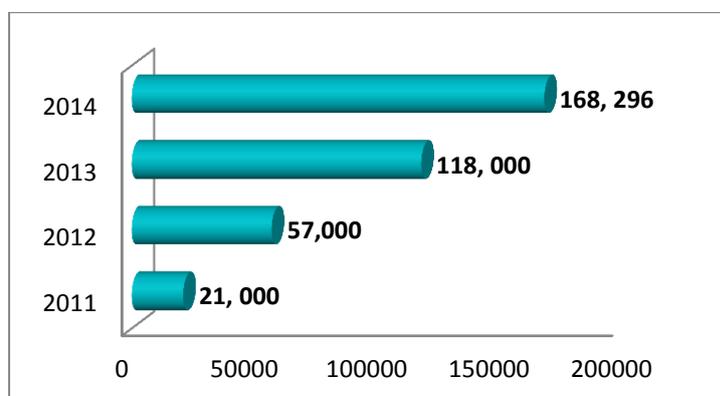
El conjunto de datos se actualiza una vez al mes. La fecha de la última publicación aparece indicada.

- **Un inventario de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo, desde la designación huérfana de la EMA hasta la autorización de comercialización, con referencias cruzadas a las enfermedades.**
- **Un resumen de cada enfermedad en seis idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano, portugués)**
- **URL a otros sitios web que ofrecen información sobre enfermedades raras específicas**
- **Un directorio de servicios especializados, ofreciendo información sobre centros expertos, laboratorios médicos, test diagnósticos, proyectos de investigación, ensayos clínicos, registros de pacientes, bases de datos de mutaciones, biobancos y asociaciones de pacientes en el campo de las enfermedades raras, en cada uno de los países de la red Orphanet.**

*Tabla 6 . Productos accesibles en Orphanet tras la firma de un Acuerdo de Transferencia de Material*

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

En 2014, **los productos de Orphadata fueron descargados más de 168.000 veces**, con una media de 14.000 veces por mes. Esto representa un incremento del 800% desde su lanzamiento a mediados de 2011 (Figura 15).



*Fig. 15 Número de descargas desde el sitio web de Orphadata desde mediados de 2011*

El producto más solicitado es el inventario de enfermedades con sus signos clínicos (figura 16).

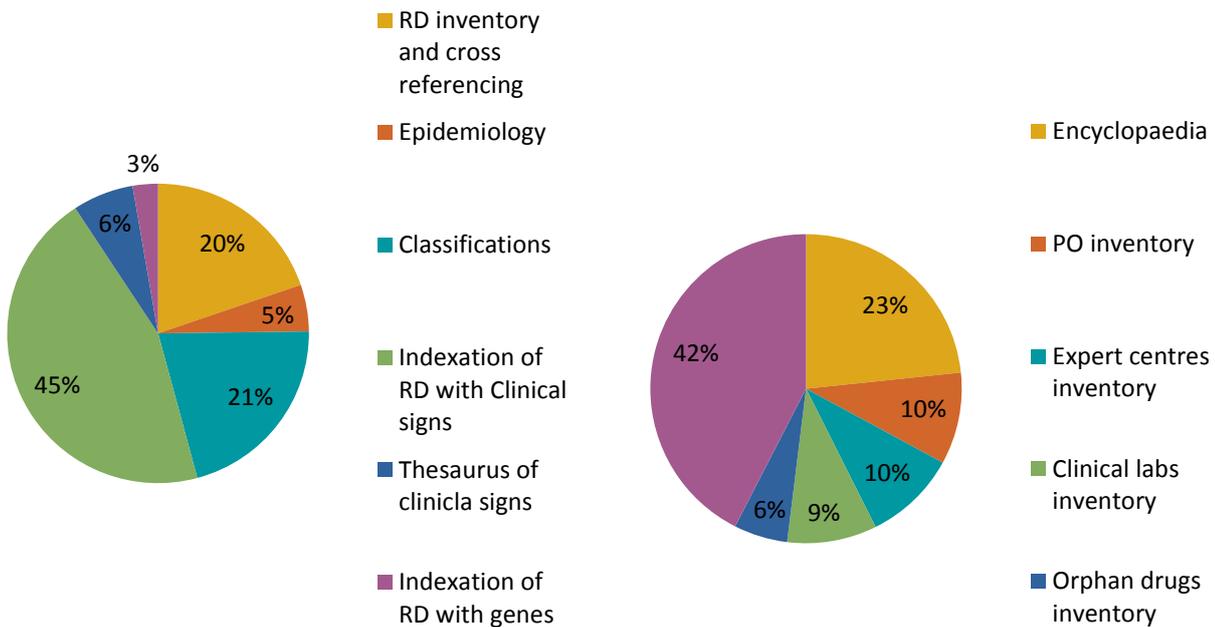


Fig. 16. Distribución de las descargas del conjunto de datos de Orphadata en 2014  
a) Conjunto de datos accesible libremente [un total de 166.933 descargas]  
b) Conjunto de datos accesible bajo demanda [un total de 1.363 descargas]

### 3.8.1. FUNCIONALIDADES ADICIONALES EN 2014

A finales de 2014, Orphadata ofreció acceso a nuevos datos incorporados a Orphanet (como se describe en la sección previa de productos adicionales en 2014) y también se publicó en línea una guía de usuarios actualizada.

## 3.9. Informes de Orphanet

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

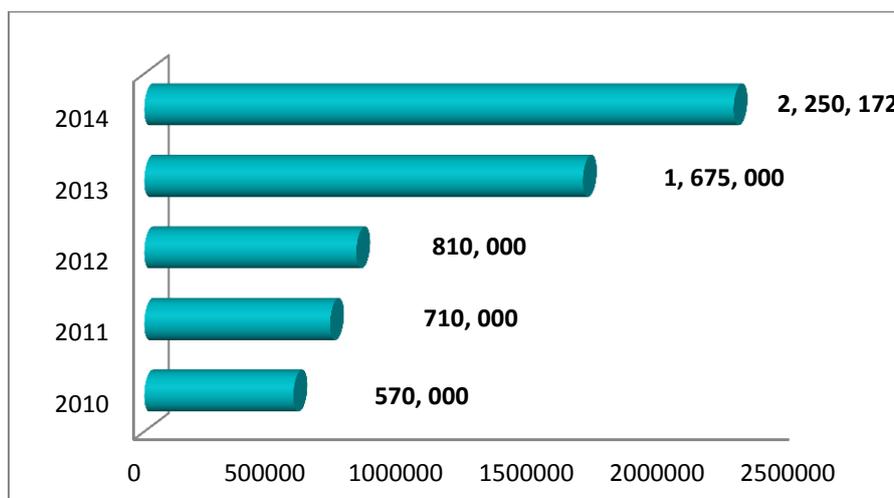
Las nuevas versiones de estas publicaciones se anuncian en OrphaNews.

Los informes Orphanet tienen muchas descargas: en 2014, se consultaron más de 2.250.000 informes de Orphanet (tabla 7). Esto representa un incremento del 34% en comparación con 2013 (aproximadamente 1.675.000 descargas) (figura 17).

Título	Inglés	Francés	Aleman	Italiano	Portugués	Español	Neerlandés
Informe de Actividad 2012	52.275	1.542	n.d.	4.720	n.d.	5.327	n.d.
Informe de Actividad 2013	86.737	9.732	n.d.	7.484	n.d.	3.670	n.d.
Lista de medicamentos huérfanos en Europa	153.747	39.760	n.d.	22.693	3.822	27.957	11.082
Lista de ER en orden alfabético	273.313	251.118	n.d.	38.155	7.636	152.367	n.d.
Prevalencia de las ER por orden alfabético	158.346	39.857	19.222	17.816	15.711	68.784	n.d.
Prevalencia de las ER por prevalencia o nº de casos decreciente	47.044	33.453	9.788	12.983	25.040	35.150	n.d.
Registros de enfermedades en Europa	71.574	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.
Infraestructuras para la investigación en ER en Europa	15.592	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.	n.d.

*Tabla 7. Número de descargas de Informes de Orphanet específicos en 2014 por idioma*  
n.d. Informe de Orphanet no disponible en este idioma

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



*Fig. 17 Número de descargas de los Informes de Orphanet en todos los idiomas desde 2010*

### 3.10. El boletín OrphaNews

Dos veces al mes, se realiza una revisión de la literatura para actualizar la base de datos y recopilar noticias para publicarlas en OrphaNews, un boletín electrónico bimensual, cuya suscripción es gratuita. OrphaNews presenta una visión general de las noticias científicas y políticas sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Es la herramienta de comunicación de la comunidad científica de enfermedades raras y se produce conjuntamente entre Orphanet y el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión con el apoyo ofrecido por la EUCERD Joint Action, cofinanciado en el marco del Programa de Salud de la Unión Europea.

Fig. 18 Página de inicio de OrphaNews



OrphaNews en inglés cuenta con más de 15.700 suscriptores. OrphaNews en francés tiene más de 9.400 suscriptores y OrphaNews en italiano más de 4.600 suscriptores.

### 3.11. Orphanet Journal of Rare Diseases

*Orphanet Journal of Rare Diseases* (OJRD) es una revista en línea de acceso abierto, que abarca todos los aspectos de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos. La revista publica artículos de revisión de gran calidad sobre enfermedades raras específicas. Además, la revista puede tener en cuenta artículos sobre informes de resultados de ensayos clínicos, tanto positivos como negativos, y artículos sobre temas de salud pública en el campo de las enfermedades raras y medicamentos huérfanos. OJRD fue indexada en Medline a finales de su primer año de existencia (2006) y fue seleccionada por Thompson Scientific tan solo dos años después de su publicación. Su factor de impacto actual es de 3.96. En 2014, se enviaron 495 publicaciones a la revista. De éstas, 214 fueron aceptadas para su publicación.

## 4. Usuarios

### 4.1. Tipo de usuarios y uso

#### Encuesta de satisfacción de los usuarios de Orphanet en 2014

Durante 5 semanas, desde el 18 de diciembre de 2014 al 22 de enero de 2015, se llevó a cabo una encuesta en línea. La satisfacción de los usuarios del portal fue evaluada solicitándoles complimentar un corto cuestionario.

Los siguientes resultados presentan las respuestas recogidas en todos los idiomas (alemán, español, francés, inglés, italiano, neerlandés y portugués). Para estos análisis, los usuarios que respondieron “otros” en la pregunta 1 no fueron atribuidos a otra categoría. Los resultados de esta encuesta con reatribuciones estarán disponibles en los Informes de Orphanet sobre la encuesta de 2014.

## PREGUNTA 1

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

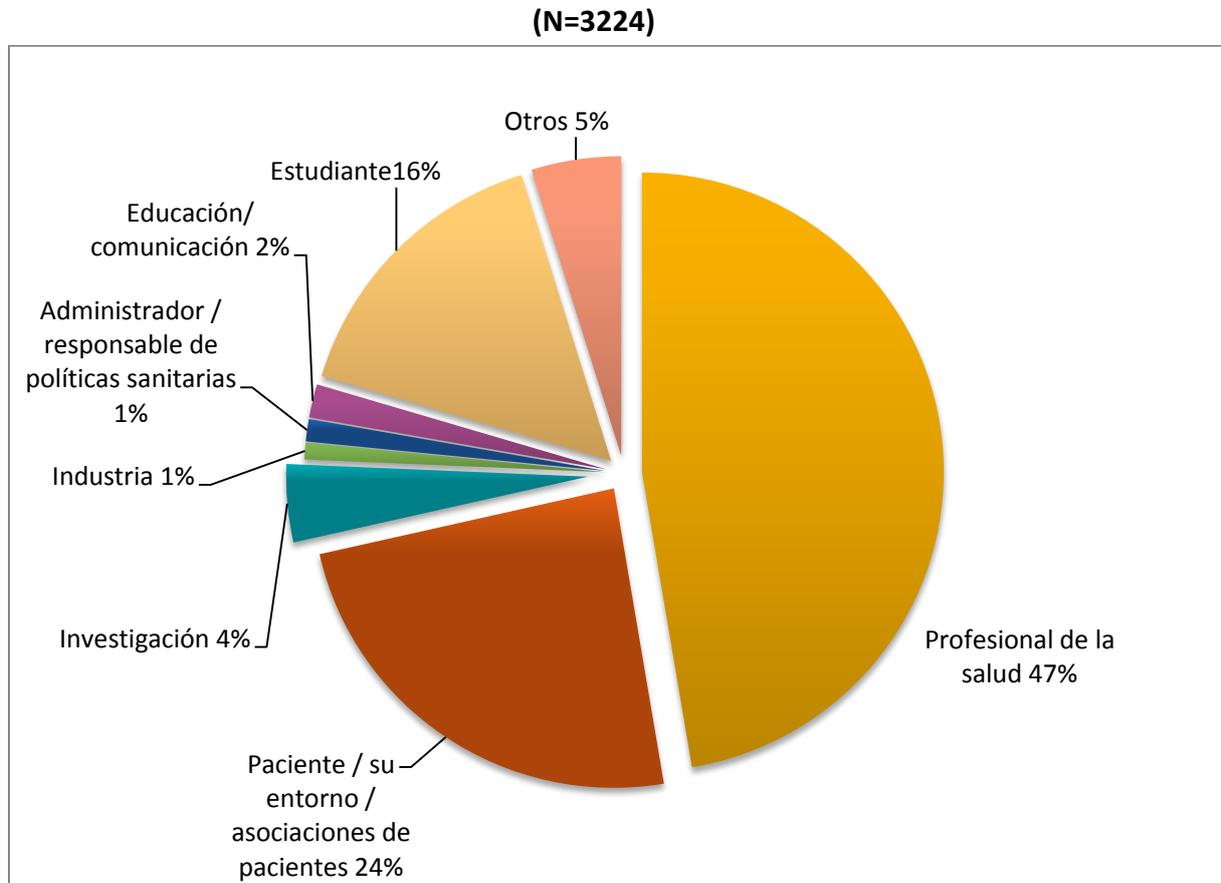


Fig. 19 Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2014 entre las categorías propuestas

La categoría con mayor número de respuestas es la de profesionales de la salud (47%). Le sigue la de pacientes y su entorno (incluyendo asociaciones de pacientes, federaciones y grupos de soporte) con un 24% de respuestas.

Después, para cada categoría, se solicitaba a los encuestados elegir la subcategoría que mejor los describiera. Los resultados de profesionales de la salud (Fig. 20) e investigadores (Fig. 21) se presentan más abajo. La mayoría de usuarios en la subcategoría de profesionales de la salud (Figura 20) eran especialistas en hospitales (40%), seguidos por médicos de cabecera (12%). Los expertos en el campo de las enfermedades raras representaron el 4% de los que respondieron a esta pregunta.

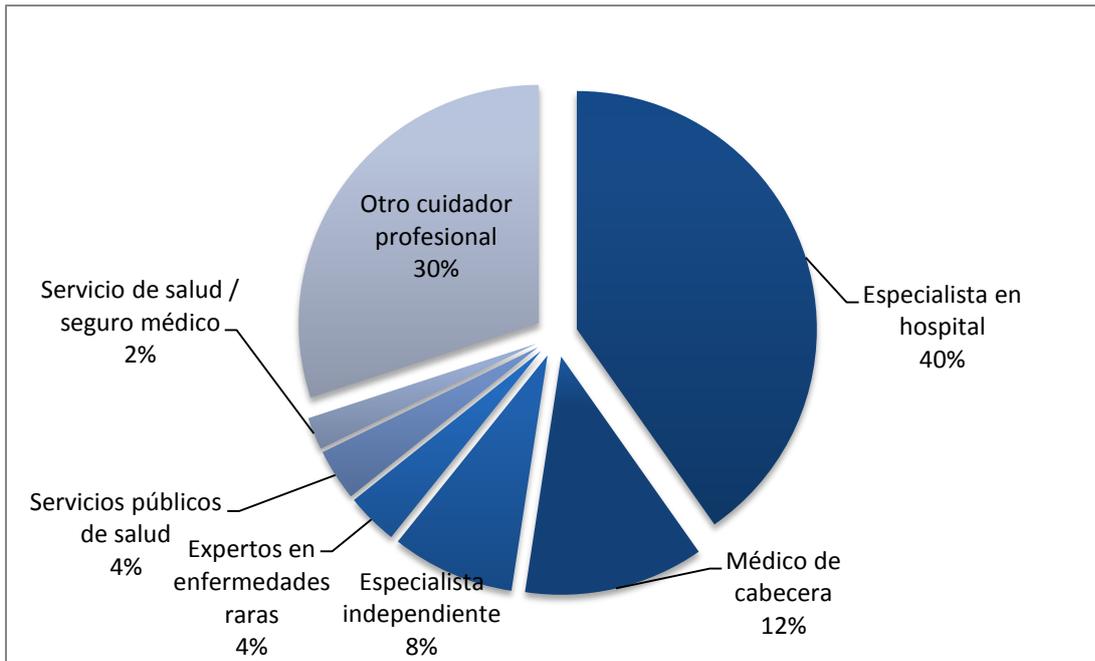


Fig. 20 Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2014 entre la subcategoría de los profesionales de la salud

La mayoría de los usuarios provenientes del campo de la investigación (Figura 21) eran investigadores académicos / clínicos (40%), habiendo también una gran representación de aquellos que trabajan en investigación básica (19%).

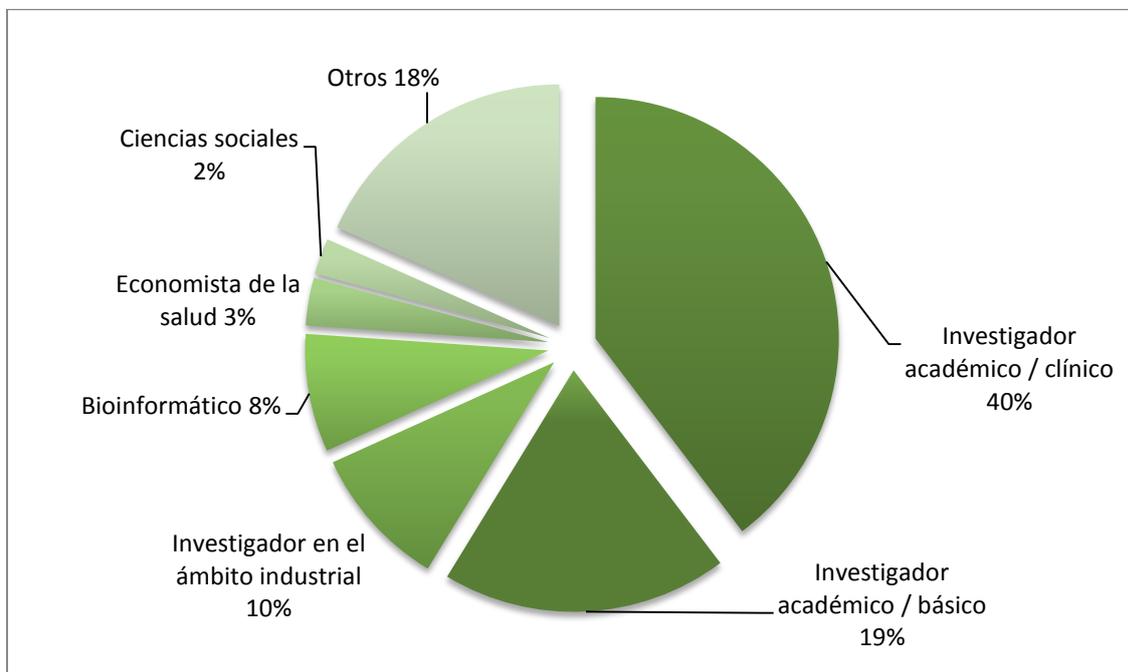


Fig. 21 Distribución de las respuestas a la encuesta de usuarios de 2014 en la subcategoría de investigación

## PREGUNTA 2

### ¿CON QUÉ FRECUENCIA VISITA ORPHANET? (N=3.151)

Alrededor del 75% de los que respondieron a esta encuesta son usuarios regulares, mientras que el 25% visitaba Orphanet por primera vez.

## PREGUNTA 3

### ¿QUÉ TIPO DE INFORMACIÓN ESTÁ BUSCANDO EN ESTA CONEXIÓN A ORPHANET? (N=3.136)

Como en años previos, la mayoría de usuarios estaban buscando información de una enfermedad rara específica (87% de las respuestas). También estaban buscando información sobre enfermedades raras en general, seguidos muy de cerca por información sobre servicios expertos incluyendo test diagnósticos (16%), consultas especializadas (12%), proyectos de investigación (12%), así como ensayos clínicos (11%) y asociaciones de pacientes (10%).

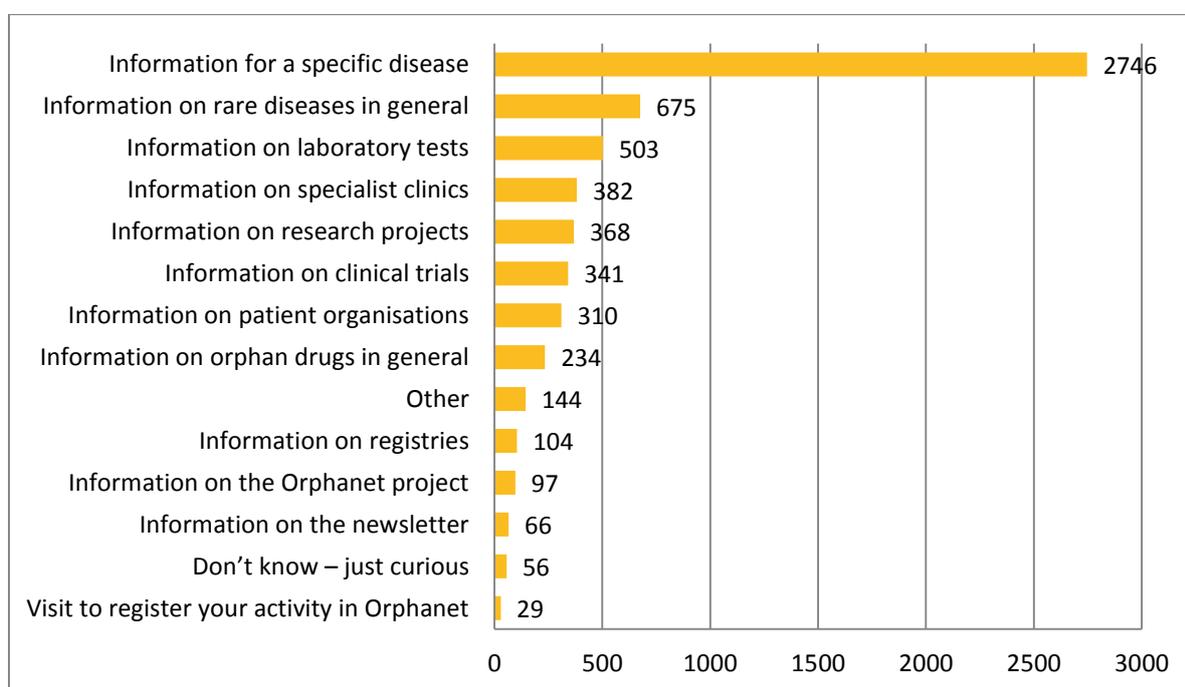


Fig. 22 Información buscada en Orphanet por los usuarios que respondieron a la encuesta de 2014

## PREGUNTA 6

### ¿HA DESCARGADO LA APLICACIÓN DE ORPHANET? (N=3.113)

Opciones de respuesta	Porcentaje de respuesta	Número de respuestas
Sí	7.1%	222
No	92.9%	2891

Tabla 8. Descarga de la aplicación de Orphanet por los usuarios que respondieron a la encuesta de 2014

El porcentaje de encuestados que accedió a Orphanet a través de un dispositivo móvil mientras contestaba esta encuesta ha aumentado desde el 10 al 15% en el pasado año.

*Esto refleja las tendencias identificadas con Google Analytics en relación al incremento en el uso del sitio a través de dispositivos móviles. Sin embargo, tan solo un pequeño porcentaje de encuestados ha descargado la aplicación para móviles de Orphanet lo que sugiere que la mayoría de los usuarios de dispositivos móviles navegan por el sitio a través de un navegador web tradicional.*

## **PREGUNTA 8**

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

**(N=2.852)**

La utilidad de los productos de Orphanet se evaluó con esta cuestión. Tan sólo era posible una respuesta por producto. Los resultados muestran que los productos de Orphanet son muy apreciados, pero algunos de ellos no son suficientemente conocidos, en particular los productos más recientes, como la Ontología Orphanet de Enfermedades Raras y Orphadata.

<b>Productos de Orphanet</b>	<b>Muy útil</b>	<b>Útil</b>	<b>Bastante útil</b>	<b>Sin utilidad</b>	<b>Sin opinión</b>	<b>No sabía que Orphanet ofrecía este servicio</b>
<b>Textos sobre las enfermedades</b>	1636	691	179	18	62	153
<b>Listado de enfermedades y clasificaciones</b>	1527	689	158	31	96	273
<b>Guías de actuación de emergencia</b>	768	565	302	99	256	624
<b>Servicio de búsqueda por signo</b>	750	602	278	98	236	639
<b>Informes de Orphanet sobre epidemiología en enfermedades raras</b>	628	582	261	67	253	731
<b>Directorio de asociaciones de pacientes</b>	621	621	386	107	294	530
<b>Directorio de laboratorios médicos</b>	585	498	350	147	315	649
<b>Directorio de consultas clínicas</b>	547	549	373	109	315	662
<b>Directorio de medicamentos huérfanos</b>	530	559	279	120	346	664
<b>Directorio de ensayos clínicos</b>	518	578	370	112	313	645
<b>Directorio de proyectos de investigación</b>	517	595	371	105	322	633
<b>Informes de Orphanet sobre medicamentos huérfanos</b>	445	491	260	93	345	838

<b>Sitios web nacionales de Orphanet</b>	414	470	269	80	380	845
<b>Boletín OrphaNews</b>	341	375	276	105	403	947
<b>Directorio de registros</b>	336	515	339	131	416	737
<b>Orphadata (datos descargables de Orphanet)</b>	317	331	211	76	362	1168
<b>ORDO: Ontología Orphanet de Enfermedades Raras</b>	262	308	218	75	415	1159

Tabla 9. Opinión de los usuarios que respondieron a la encuesta de 2014 sobre la utilidad de los productos de Orphanet para sus necesidades.

La utilidad de los productos de Orphanet para las necesidades de aquellos que respondieron a la encuesta fue calculada utilizando el porcentaje de respuestas “muy útil” y “útil”. Las respuestas “sin opinión” y “no sabía que Orphanet ofrecía este servicio” se restaron del total de resultados para calcular este porcentaje y que representara de forma más fehaciente la utilidad de los productos, según los conocedores de los servicios.

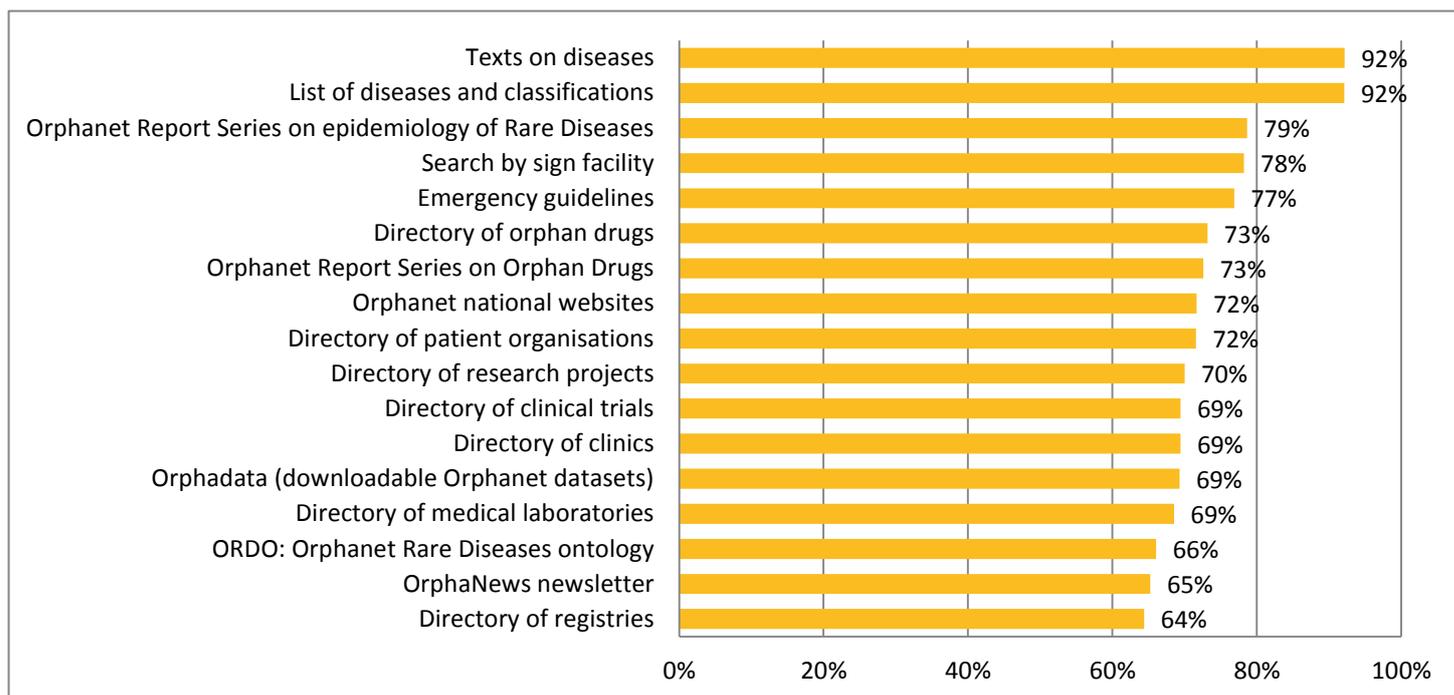


Fig. 22 Productos de Orphanet más útiles según la opinión de los que respondieron a la encuesta de usuarios de 2014

El servicio más útil, según nuestros usuarios, sigue siendo la lista de enfermedades y clasificaciones y los textos sobre las enfermedades (según el 92% de los encuestados que conocía este servicio). Los Informes de Orphanet sobre epidemiología también son muy apreciados (79%),

así como el servicio de búsqueda por signos (78%). Los datos en relación con medicamentos huérfanos son populares entre aquellos que lo utilizan (73%) así como el correspondiente Informe (73%).

## 5. Redes: colaboraciones nacionales e internacionales de Orphanet

### 5.1. Colaboración con la OMS

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

Orphanet ha sido escogida como la institución encargada de preparar la propuesta de la CIE-11 en relación con las enfermedades raras. El Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras (RD-TAG) ha gestionado, por lo tanto, el proceso de preparación y revisión por pares de las propuestas para incluir las enfermedades raras en cada capítulo relevante del CIE-11. En 2013, se lanzó la versión beta del CIE-11. Incluye más de 5.000 enfermedades raras. La versión beta está disponible [aquí](#) para su consulta pública. No se espera una versión final antes de 2018.

### 5.2. Colaboración con autoridades sanitarias

#### 5.2.1. PLANES NACIONALES

---

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

Se nombra a Orphanet como portal de referencia en enfermedades raras o como principal fuente de información sobre enfermedades raras en las recomendaciones y medidas propuestas en la mayoría de los planes o estrategias nacionales adoptados hasta la fecha.

#### Alemania

Orphanet Alemania está implicado actualmente en dos actividades que reciben soporte financiero del Ministerio de Sanidad alemán: (1) [SE-ATLAS](#), un proyecto conjunto de la Universidad de Maguncia, Orphanet-Alemania, y los Centros de Enfermedades Raras en Fráncfort y Tubinga, con el objetivo de innovar la presentación de los servicios de atención de salud para los pacientes con enfermedades raras en Alemania presentando un mapa geográfico interactivo. (2) [PORTAL-SE](#), un proyecto hermano de las Universidades de Hanóver, Friburgo, Maguncia, la Cámara de Médicos de Baja Sajonia y Orphanet-Alemania para conceptualizar un portal de información central que facilite el acceso a información relativa a todos los aspectos de la atención de las enfermedades raras para un determinado grupo de usuarios. Ninguno de los proyectos pretende crear una nueva base de datos. Orphanet-Alemania seguirá siendo la plataforma central de información a este respecto, según el Plan de Acción Alemán en Enfermedades Raras.

#### Países Bajos

El ministro de Salud, Bienestar y Deporte de los Países Bajos nombró a la NFU, la Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios, para coordinar el inventariado y documentación de los centros de experiencia neerlandeses para enfermedades raras. Se solicitó a Orphanet-Países Bajos que realizara la validación de los centros de experiencia identificados por la NFU. El procedimiento de evaluación, según las recomendaciones de la EUCERD, aplicados por Orphanet-Países Bajos implica la validación por especialistas médicos a través del Consejo Científico Asesor de Orphanet-Países Bajos, así como la validación por organizaciones de pacientes a través de la VSOP, la Federación Nacional de Pacientes para Enfermedades Raras y Genéticas. Esta validación está en marcha. El ministro asignará a los centros de experiencia listados en el catálogo como centros de experiencia neerlandeses oficiales.

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

---

Para mejorar la trazabilidad de las enfermedades raras en los sistemas de información sanitaria e incrementar el reconocimiento de cada enfermedad rara en los sistemas de salud públicos y privados, Orphanet ha desarrollado su propio código: el código ORPHA. Está compuesto por un número ORPHA único y estable para cada enfermedad del inventario.

En 2014, el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión adoptó una [recomendación](#) como medida para mejorar la codificación de enfermedades raras. En este documento, se alienta a los Estados Miembros a considerar y explorar la viabilidad del uso de los códigos ORPHA a nivel nacional e incluir la codificación de enfermedades raras como un área de sus planes/estrategias nacionales para las enfermedades raras. Se ofrecerá apoyo al gran número de Estados miembros que ya han expresado su interés en utilizar los códigos ORPHA como complemento a los sistemas de codificación existentes a través de un paquete de trabajo específico en la futura Acción Conjunta para las enfermedades raras (RD-Action).

Algunos países han dado ya algunos pasos en la aplicación de los códigos ORPHA en sus sistemas sanitarios y los equipos nacionales de Orphanet están jugando un papel significativo en los siguientes países:

#### **Francia**

En 2012, se decretó que la base de datos del sistema hospitalario francés usaría los códigos ORPHA para codificar a todos los pacientes hospitalizados. El objetivo es identificar mejor a los pacientes en el sistema sanitario, así como mejorar el conocimiento de sus rutas de atención sanitaria. El código ORPHA ha sido añadido en una parte específica del sistema de codificación, además del código CIE-10 derivado. El Ministerio de Sanidad francés emitió una directiva para los centros de referencia y centros de competencia en enfermedades raras con el fin de incluir el código ORPHA en los registros de los pacientes. Esto ayudará a la captura de datos a ser incluidos en el Repositorio de datos de enfermedades raras francés [BNDMR](#), que está en desarrollo. La codificación con códigos ORPHA debería extenderse a otros sectores del sistema sanitario en el futuro.

#### **Alemania**

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

### **Países Bajos**

El RIVM, Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente, que coordina este proyecto en nombre del Ministerio, empezó a comparar la clasificación de enfermedades de la Organización Mundial de la Salud (OMS; WHO-FIC Update and Revision Committee) con la clasificación de Orphanet. Los líderes del proyecto RIVM están trabajando en estrecha colaboración con Orphanet-Países Bajos en este tema.

#### **5.2.3. DOCUMENTACIÓN SOBRE RECURSOS EXPERTOS**

---

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

### **5.3. Asociaciones y colaboraciones científicas**

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

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

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

#### **5.3.1. ASOCIACIÓN CON EL CONSORCIO INTERNACIONAL DE TERMINOLOGÍAS DEL FENOTIPO HUMANO (ICHPT)**

---

Se estableció una colaboración entre Orphanet, HPO (*Human Phenome Ontology*) y OMIM para preparar una propuesta para un conjunto básico de términos para describir fenómenos humanos. Se creó un consorcio de socios: el **ICHPT** (*International Consortium of Human Phenotype Terminologies*). Actualmente hay un acuerdo de 2.372 términos que se han propuesto para su adopción por todas las terminologías existentes. Esta terminología básica estará disponible en un sitio web específico en 2015, y se ofrecerá la correspondencia con otras terminologías fenotípicas en uso (HPO, PhenoDB, LDDb, SNOMED CT y Elements of Morphology, entre otras) para asegurar la interoperabilidad entre bases de datos y datos de pacientes de todo el mundo. Este proyecto, actualmente supervisado por el IRDiRC, fue iniciado y coordinado por Orphanet.

#### **5.3.2. ASOCIACIÓN CON LA UNIÓN INTERNACIONAL DE FARMACOLOGÍA (IUPHAR)**

---

A finales de 2011, se estableció una asociación con la **IUPHAR** (*International Union of Basic and Clinical Pharmacology*) para cruzar la base de datos de Orphanet con la de IUPHAR, y esta colaboración sigue estando en marcha. El proyecto se ha ampliado para tener en cuenta la evolución de la base de datos IUPHAR. En particular, se ha llevado a cabo una colaboración científica para explorar las relaciones entre ER, genes y dianas terapéuticas.

### 5.3.3. ASOCIACIÓN CON EL CONSORCIO INTERNACIONAL DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS (IRDiRC)

---

La unidad del *INSERM* que alberga al equipo coordinador de Orphanet es un socio de la acción de apoyo a la investigación del 7PM denominada “**Apoyo IRDiRC**”.

El *IRDiRC* (*International Rare Diseases Research Consortium*) se lanzó en abril de 2011 para fomentar la colaboración internacional en la investigación en enfermedades raras. El *IRDiRC* reúne a investigadores y organizaciones que invierten en investigación de las enfermedades raras para lograr dos objetivos, concretamente, ofrecer 200 nuevas terapias para las enfermedades raras y los medios para diagnosticar las enfermedades más raras antes del año 2020. Orphanet alberga los datos sobre los proyectos de investigación financiados por aquellos miembros del *IRDiRC* que son agencias financiadoras de la investigación. Esto ha requerido la expansión de la cobertura de los datos a nuevos países, como Estados Unidos. Además, los datos de Orphanet están a disposición de los grupos de trabajo *IRDiRC* y sus comités científicos y se analizan para ellos bajo petición.

Orphanet también proporciona un análisis periódico de datos para los siguientes indicadores en la página web del *IRDiRC*: número de nuevas ER por mes, número de genes ligados a ER, número de ER para los que hay un test diagnóstico disponible y número de productos medicinales con una designación huérfana y una autorización de comercialización para el tratamiento de ER en Estados Unidos y/o Europa.

### 5.3.4. ASOCIACIÓN CON LA RED EUROPEA DE INFRAESTRUCTURAS DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA (ECRIN)

---

Desde 2012, Orphanet está implicada en las **Actividades Integradas de la Red Europea de Infraestructuras de Investigación Clínica (ECRIN-IA)** como líder en el equipo de trabajo en enfermedades raras. *ECRIN* (*European Clinical Research Infrastructure Network*) es una red dedicada a fomentar la investigación clínica y a ayudar a organizar ensayos clínicos multinacionales dirigidos principalmente a académicos.

### 5.3.5. ASOCIACIÓN CON RARECARENET

---

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

### 5.3.6. COLABORACIÓN CON LA ORGANIZACIÓN PARA EL DESARROLLO DE ESTÁNDARES INTERNACIONALES EN TERMINOLOGÍA DE LA SALUD (IHT-SDO)

---

La colaboración con **IHT-SDO** (*International Health Terminology Standards Development Organisation*) está en marcha con el fin de incluir las ER que faltan en SONMED-CT, y de mejorar las correlaciones entre los códigos ORPHA y los términos SNOMED-CT. Esto ayudará a la identificación de pacientes con ER en los sistemas de información sanitarios en países que hayan adoptado SNOMED-CT.

### 5.3.7. COLABORACIÓN CON EL INSTITUTO EUROPEO DE BIOINFORMÁTICA (EBI)

A finales de 2011, se estableció una colaboración con **EMBL – EBI** (*European Bioinformatics Institute*) para cruzar la base de datos de Orphanet con sus recursos relativos a las vías genómicas y biológicas (Ensembl and Reactome) que sigue en marcha y se actualiza regularmente.

Orphanet y EMBL-EBI se han unido para el desarrollo de la **Ontología Orphanet de Enfermedades Raras** (ORDO) y en 2014 se lanzó una nueva versión de esta ontología (ORDO 2.0).

## 6. Financiación

El presupuesto de Orphanet en 2014 fue de aproximadamente 3,2M de euros, provenientes de 6 contratos diferentes para las actividades del proyecto central y de otros contratos en algunos de los países participantes.

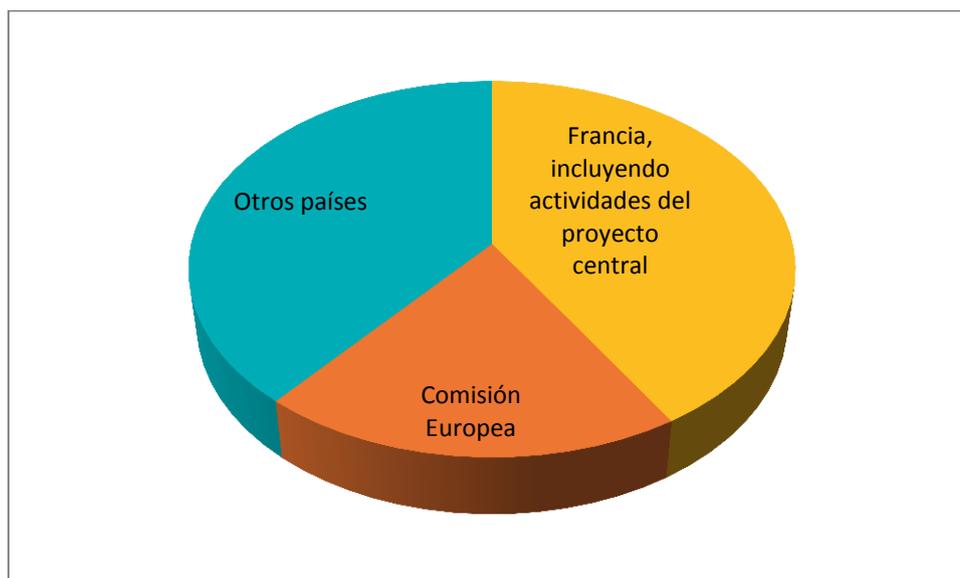


Fig. 23 Presupuesto global de Orphanet en 2014

## 6.1. Financiación de las actividades centrales del proyecto Orphanet

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

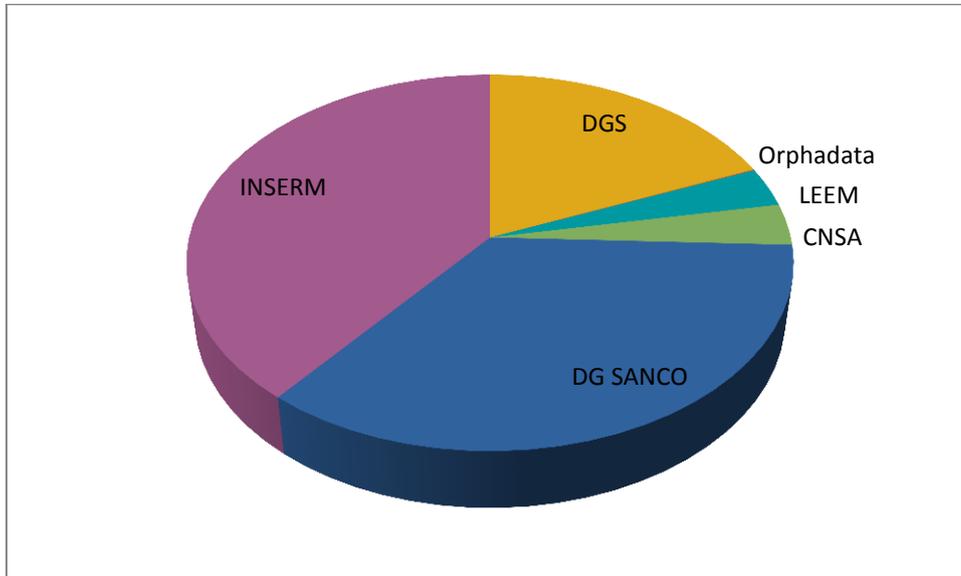


Fig. 24 Financiación de las actividades centrales de Orphanet en 2014

Este presupuesto (aprox. 1,5M) excluye los costes de infraestructura (oficinas) que son sustentadas esencialmente por el INSERM.

En los últimos 10 años, la financiación de estas actividades de Orphanet se ha cuadruplicado, lo que refleja el crecimiento del proyecto. Esto se debe al aumento de la mano de obra necesaria para proporcionar y validar el creciente volumen de datos.

### 6.1.1. FINANCIACIÓN EUROPEA

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

En 2014, el equipo de coordinación de Orphanet fue financiado por la subvención de DG Sanco 20133305 (*Operating Grant Orphanet*). La subvención de DG Sanco 20102206 (*Orphanet Europe Joint Action*) se extendió un año sin financiación adicional.

### 6.1.2. OTROS PATROCINADORES FINANCIEROS ACTUALES PARA LAS ACTIVIDADES CENTRALES DEL PROYECTO

	<p>El <i>Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale</i> financia las actividades centrales de Orphanet.</p> <p>La oficina de transferencia del <i>INSERM</i> proporciona soporte y asesoramiento a Orphanet en asuntos relacionados con la licencia de datos y la propiedad intelectual.</p>
	<p>La Dirección General de la Salud (DGS) francesa financia las actividades centrales del proyecto Orphanet.</p>
	<p>La Comisión Europea financia la base de datos de enfermedades, la enciclopedia en inglés, la coordinación, la comunicación y el equipo informático del proyecto a través del Programa de Salud de la UE.</p>
	<p>La <i>Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie</i> apoya la indexación de las enfermedades raras en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (SID) y la Enciclopedia de Discapacidad de Orphanet.</p>
	<p>La <i>Association Française contre les Myopathies</i> financia OrphaNews France y OrphaNews Europe, así como la recopilación de información sobre ensayos clínicos.</p>
	<p>La <i>Fondation des Entreprises du Médicament</i> financia la recopilación de información sobre medicamentos huérfanos y ensayos clínicos.</p>
	<p><i>GlaxoSmithKline</i> financia la extensión de las anotaciones sobre las enfermedades de la base de datos y el acceso gratuito a estos datos.</p>

### 6.1.3. PATROCINADORES NO FINANCIEROS ACTUALES PARA LAS ACTIVIDADES CENTRALES DEL PROYECTO

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

	<p>Colaboración con la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el proceso de revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades.</p>
	<p>Intercambio de referencias con <i>Genatlas</i>, que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.</p>

	<p>Intercambio de referencias con <i>UniProt KB</i>, que colabora actualizando los datos de los genes ligados a proteínas implicadas en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con <i>HGNC</i>, que colabora actualizando los datos de los genes implicados en enfermedades raras.</p>
	<p>Intercambio de referencias con OMIM (The <i>Online Mendelian Inheritance in Man</i>). Además, OMIM ha añadido a Orphanet en la lista de enlaces externos que ofrece en su sitio web.</p>
	<p>Intercambio de referencias con <i>Reactome</i>.</p>
	<p>Intercambio de referencias con <i>Ensembl</i>.</p>
	<p>Intercambio de referencias con <i>The International Union of Basic and Clinical Pharmacology DataBase</i> (IUPHAR-DB).</p>
	<p>La plataforma LOVD (<i>Leiden Open Variation Database</i>) se ha actualizado con enlaces a las páginas de los genes en Orphanet.</p>
	<p><i>EuroGentest</i> financia la creación de un tesoro de signos clínicos para armonizar las nomenclaturas de fenotipo internacionales. <i>EuroGentest</i> colabora con Orphanet en el campo del control de calidad de laboratorios médicos.</p>
	<p>Orphanet y <i>RD-Connect</i> comparten información sobre biobancos y registros de pacientes. Orphanet ofrece a <i>RD-Connect</i> la nomenclatura de las ER.</p>
	<p>Orphanet y <i>EMBL-EBI</i> desarrollaron ORDO conjuntamente y en 2014, fue lanzada una nueva versión de su ontología (ORDO 2.0).</p>

## 6.2. Patrocinadores financieros y no financieros de las actividades nacionales

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

### 6.2.1. PATROCINADORES QUE FINANCIAN LAS ACTIVIDADES NACIONALES

Los socios institucionales acogen las actividades de los equipos nacionales de Orphanet y contribuyen al proyecto asignando un presupuesto y el tiempo de algunos profesionales. Para los países europeos, este tipo de socio se define como un “socio patrocinador”. Otros socios como Suiza y Canadá también asignan un presupuesto y el tiempo de algunos profesionales. Globalmente, este presupuesto alcanza 1,35M de Euros. Por favor, diríjase a la Figura 29 para una visión general de la financiación de las actividades nacionales.

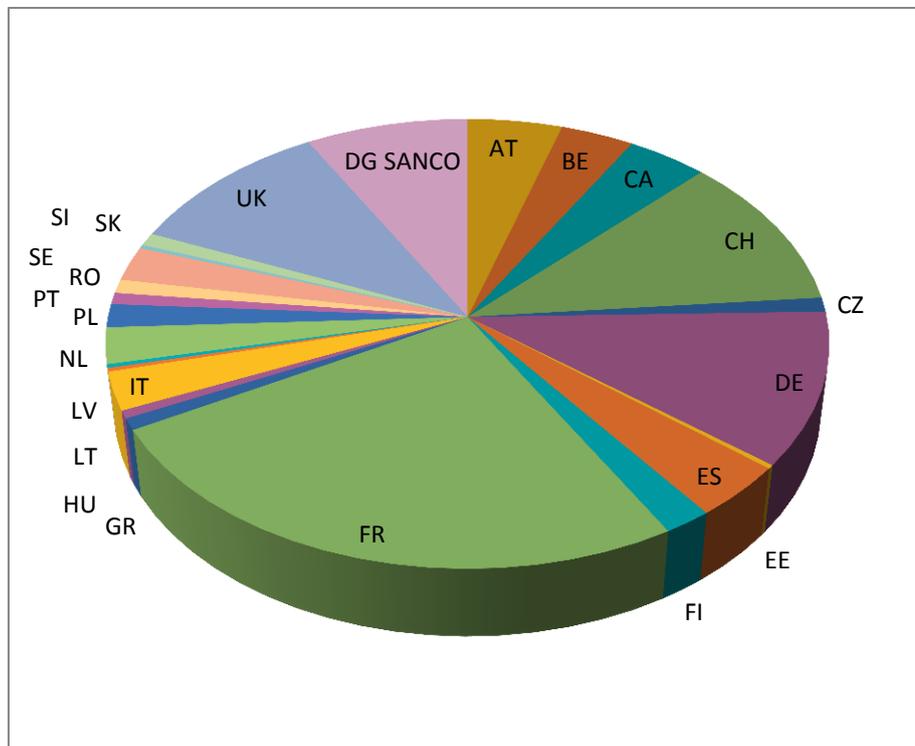


Fig. 25 Fuentes de financiación para las actividades nacionales en 2014

ALEMANIA	
 <p>Bundesministerium für Gesundheit</p>	El Ministerio Federal de Sanidad financia la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
 <p>MHH Medizinische Hochschule Hannover</p>	La Facultad de Medicina de Hanover (MHH) mantiene la recopilación de datos, y es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

AUSTRIA	
	El <i>Gesundheit Österreich GmbH</i> (GÖG) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	La Universidad de Medicina de Viena es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011 y aloja a Orphanet Austria desde 2005. Además proporciona financiación a tiempo parcial (en especie) para el trabajo del coordinador nacional.
	El Ministerio de Sanidad austríaco provee fondos para la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
BÉLGICA	
	El Servicio Federal de Salud Pública, Seguridad de la Cadena Alimentaria y Medio Ambiente es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El <i>Wetenschappelijk Instituut Volksgezondheid – Institut Scientifique de Santé Publique</i> es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
CANADÁ	
	Los Institutos Canadienses de Investigación de la Salud son la institución que acoge Orphanet Canadá, financia un puesto en el equipo gestor y proporciona soporte administrativo adicional al proyecto.
	El <i>Ministère de la Santé et des Services Sociaux</i> de Quebec financia un puesto de gestor del proyecto en Quebec y soporte administrativo.
	El Departamento de Genética Médica de <i>Mc Gill University Health Centre</i> es la institución que aloja a Orphanet-Quebec y provee al coordinador médico.
	<i>Regroupement Québécois des Maladies Orphelines</i> provee al coordinador del proyecto y soporte administrativo.
CHIPRE	
	El Departamento de Servicios en Salud Pública y Medicamentos es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
ESLOVAQUIA	
	El Hospital Universitario Infantil de Bratislava es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.

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

HUNGRÍA	
 <p>National Institute for Health Development</p>	El Instituto Nacional para la Promoción de la Salud ( <i>Országos Egészségfejlesztési Intézet</i> ) es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde agosto de 2012.
ITALIA	
 <p>Ministero della Salute</p>	El Ministerio de Sanidad italiano financia las actividades de Orphanet-Italia a través de la financiación de proyectos de investigación en curso.
 <p>Bambino Gesù OSPEDALE PEDIATRICO</p>	El Hospital Pediátrico <i>Bambino Gesù</i> es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
 <p>genzyme</p>	<i>Genzyme</i> Italia financia OrphaNews Italia.
LETONIA	
 <p>SPKC.gov.lv SLIMĪBU PROFILAKSES UN KONTROLES CENTRS</p>	El Centro para la Prevención y el Control de las Enfermedades de Letonia ( <i>Slimību Profilakses un Kontroles Centrs</i> ) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2012.
LITUANIA	
 <p>VILNIUS UNIVERSITETAS 1579 UNIVERSITAS VILNENSIS</p>	El Hospital Universitario de Vilnius, <i>Santariškių Klinikos</i> Centro de Genética Médica es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
PAÍSES BAJOS	
 <p>LUMC LEIDS UNIVERSITAIR MEDISCH CENTRUM</p>	<i>Leids Universitair Medisch Centrum</i> es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011. Acoge el equipo de Orphanet-Países Bajos y cofinancia el trabajo del Prof. Dr. van Ommen.
 <p>CENTRE FOR Medical Systems Biology</p>	El Centro de Biología de Sistemas Médicos (CMSB) es una actividad conjunta de seis instituciones de los Países Bajos, liderada por LUMC y que incluye a VUMC. El CMSB cofinancia el trabajo en enfermedades raras del coordinador, Prof. Dr. van Ommen, y del presidente del Comité Científico Asesor, Prof. Dr. Cornel. Desde abril de 2011, CMSB también financia el trabajo del gestor del proyecto.
POLONIA	
	El <i>Instytut Pomnik Centrum Zdrowia Dziecka</i> (Children's Memorial Health Institute) es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011. El CMHI apoya al equipo Orphanet-Polonia en todas sus actividades dentro y fuera de la institución; p.e. organizando conferencias para profesionales, padres y medios de comunicación, debates sobre enfermedades raras con todos los interesados y mejorando el acceso a medicamentos huérfanos.

	<p>El Ministerio de Sanidad Polaco contribuye a la traducción de la enciclopedia de Orphanet en polaco y del sitio web internacional de Orphanet.</p>
<b>PORTUGAL</b>	
	<p>El Instituto de Biología Molecular y Celular (IBMC) es la institución que acoge a Orphanet-Portugal desde 2009 y es un socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011, financiando parcialmente las actividades nacionales (salario del coordinador del proyecto).</p>
	<p>El <i>Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar</i> (ICBAS), el Instituto de Ciencias Biomédicas de la Universidad de Oporto, es socio de Orphanet desde 2009; es el responsable del salario del coordinador nacional, un profesor de esta institución.</p>
	<p>La Dirección General de Salud (DGS), en el Ministerio de Sanidad portugués, apoya oficialmente a Orphanet-Portugal, y lo proveyó de una subvención durante 2012, incluyendo parte del salario de un documentalista científico, así como el material de divulgación y actividades, entre otros.</p>
	<p>La compañía farmacéutica <i>Pfizer</i> apoya financieramente a Orphanet-Portugal en algunas actividades planificadas.</p>
	<p>La compañía farmacéutica <i>Biomarin</i> apoya financieramente a Orphanet-Portugal en algunas actividades planificadas.</p>
<b>REINO UNIDO</b>	
	<p>El <i>National Congenital Anomaly and Rare Disease Reg. Service</i> (Public Health England) acoge las actividades de Orphanet-Reino Unido y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales desde agosto de 2014.</p>
	<p>La Universidad de Manchester ha sido socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011 hasta agosto de 2014.</p>
	<p><i>Nowgen</i>, en Manchester, ha alojado las actividades de Orphanet-Reino Unido y contribuido al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales hasta agosto de 2014.</p>
<b>REPÚBLICA CHECA</b>	
	<p>La Universidad Charles de Praga – 2ª Facultad de Medicina es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.</p>
	<p>La Asociación Checa de Enfermedades Raras financia las actividades del equipo checo desde abril de 2012.</p>

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

### 6.2.2. PATROCINADORES INSTITUCIONALES QUE DAN SERVICIO A LAS ACTIVIDADES NACIONALES

Todas las instituciones que acogen a los equipos nacionales de Orphanet proveen el espacio y los materiales necesarios para el funcionamiento de las actividades del equipo, y asignan tiempo de algunos de sus profesionales. Para los países europeos, este tipo de socio se define como “socio colaborador”, para otros países se denomina como otros patrocinadores (como se indica en detalle en la fig. 1).

ARMENIA	
	El Centro de Genética Médica y de Atención Primaria acoge las actividades de Orphanet-Armenia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

AUSTRALIA	
	La Oficina de Genómica en Salud Pública, Departamento de Salud, de Australia Occidental acoge las actividades de Orphanet-Australia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
BULGARIA	
	La Asociación Búlgara para la Promoción de la Educación y la Ciencia (BAPES), acoge las actividades de Orphanet-Bulgaria y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
CROACIA	
	La Universidad de Zagreb acoge las actividades de Orphanet-Croacia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
IRLANDA	
	El Hospital Infantil Nuestra Señora de Crumlin acoge las actividades de Orphanet-Irlanda y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
	Nowgen en Manchester, Reino Unido, acogió las actividades de Orphanet-Irlanda y ha contribuido al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales hasta agosto de 2014.
ISRAEL	
	El Centro Médico Meir de Israel acoge las actividades de Orphanet-Israel y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales desde junio de 2013.
LÍBANO	
	La Universidad Saint Joseph acoge las actividades de Orphanet-Líbano y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
LUXEMBURGO	
	El Ministerio de Sanidad de Luxemburgo acoge las actividades de Orphanet-Luxemburgo y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
MARRUECOS	
	El Instituto Nacional de Higiene acoge las actividades de Orphanet-Marruecos y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.
NORUEGA	
	La Dirección de Salud Noruega acoge parte de las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.

	<p>La Unidad asesora nacional noruega para las enfermedades raras acoge parte de las actividades de Orphanet-Noruega y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.</p>
SERBIA	
	<p>El Instituto de Genética Molecular e Ingeniería Genética de la Universidad de Belgrado, acoge las actividades de Orphanet-Serbia y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.</p>
TURQUÍA	
	<p>La Universidad de Estambul acoge las actividades de Orphanet-Turquía y contribuye al proyecto asignando tiempo de algunos profesionales.</p>

### 6.2.3. PATROCINADORES NO FINANCIEROS

ALEMANIA	
	<p>El Ministerio Federal de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.</p>
	<p>La <i>Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.</i> (ACHSE) trabaja con Orphanet-Alemania en los servicios de información para pacientes.</p>
	<p>El <i>Kindernetzwerk e.V.</i> - für Kinder, Jugendliche und (junge) Erwachsene mit chronischen Krankheiten und Behinderungen provee información sobre las asociaciones en Alemania.</p>
	<p>El <i>Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.</i> apoya a Orphanet suministrando al equipo alemán direcciones e información de los laboratorios de diagnóstico.</p>
	<p><i>Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen</i> (NAKOS) apoya oficialmente a Orphanet.</p>
BÉLGICA	
	<p>Existe una colaboración establecida con <i>RaDiOrg.be</i>, un miembro de EURORDIS, que sigue participando en el proceso de validación de las asociaciones de pacientes belgas en Orphanet.</p>
	<p>El equipo Orphanet alojado por el Instituto Científico de Salud Pública colabora internamente con el servicio “Enfermedades infecciosas en la población general” para validar los datos de laboratorios de referencia y las pruebas para enfermedades infecciosas.</p>

	El Colegio de Genética Humana en Bélgica, que representa a los 8 centros genéticos reconocidos, colabora con el equipo Orphanet para mejorar y simplificar el proceso de registro y actualización de datos en las actividades de pruebas genéticas en la base de datos de Orphanet.
	El Instituto Nacional de Seguros de Salud e Invalidez ofrece información sobre los centros de referencia reconocidos que trabajan bajo un convenio.
<b>BULGARIA</b>	
	La Asociación de Estudiantes de Medicina (ASM) de Plovdiv ha promovido activamente el uso de Orphanet en su comunidad. Juntos, <i>BAPES</i> y <i>ASM-Plovdiv</i> han organizado una serie de talleres dedicados a Orphanet.
	La Alianza Nacional Búlgara de Personas con Enfermedades Raras se ha asociado a <i>BAPES</i> con el propósito de promover Orphanet entre los pacientes con enfermedades raras en Bulgaria, así como para listar las asociaciones de pacientes búlgaras en la base de datos Orphanet.
<b>ESLOVAQUIA</b>	
	El Ministerio de Sanidad de la República Eslovaca apoya oficialmente a Orphanet.
<b>ESLOVENIA</b>	
	El Ministerio de Sanidad de Eslovenia apoya oficialmente a Orphanet.
	Orphanet-Eslovenia colabora con el Instituto de Investigación en Genómica y Educación (IGRE) con el fin de difundir la información sobre el proyecto Orphanet y los servicios web a nivel nacional.
<b>ESPAÑA</b>	
	El <i>Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad</i> de España es socio patrocinador en la <i>Orphanet Europe Joint Action</i> desde abril de 2011.
	El Centro de Investigación Príncipe Felipe acoge las actividades de Orphanet-España.
<b>ESTONIA</b>	
	El Ministerio de Asuntos Sociales de Estonia apoya oficialmente a Orphanet.
<b>FINLANDIA</b>	
	El Ministerio de Asuntos Sociales y Sanidad de Finlandia apoya oficialmente a Orphanet

	<p><i>Terveysportti</i> (<a href="http://www.terveysportti.fi">www.terveysportti.fi</a>) es un servicio web para profesionales médicos publicado por <i>Duodecim Medical Publications Ltd</i>, que pertenece a la Sociedad Médica Finlandesa Duodecim. Orphanet fue incluido en las búsquedas de <i>Terveysportti</i> concernientes a las 300 “enfermedades raras más comunes”. Como resultado, Orphanet alcanzará una mayor notoriedad entre los profesionales de la salud finlandeses.</p>
FRANCIA	
	<p>El Ministerio de Salud apoya oficialmente a Orphanet.</p>
	<p>La Alta Autoridad de la Salud (HAS) y Orphanet cooperan en la publicación en línea de los protocolos nacionales para el diagnóstico y cuidado (NHDP) producidos por la HAS.</p>
	<p>La Agencia Nacional de Seguridad de los Medicamento y Productos Sanitarios (ANSM) provee a Orphanet con información sobre ensayos clínicos en Francia.</p>
	<p><i>Air France</i> ofrece a pacientes y profesionales un contingente de billetes de avión para asegurar el transporte de enfermos hacia los médicos expertos y de expertos hacia los pacientes con enfermedades raras. Orphanet aporta su experiencia para examinar las solicitudes.</p>
	<p>Orphanet ha delegado en <i>Maladies Rares Info Services</i>, el servicio de información telefónica sobre enfermedades raras - 0 810 63 19 20, la respuesta a los mensajes electrónicos no solicitados recibidos por Orphanet.</p>
GRECIA	
	<p>El Ministerio de Salud y Solidaridad Social de la República Helénica apoya oficialmente a Orphanet.</p>
HUNGRÍA	
	<p>La Secretaría de Estado de Salud del Ministerio de Recursos Humanos de Hungría apoya oficialmente a Orphanet.</p>
ISRAEL	
	<p>El Ministerio de Sanidad israelí apoya oficialmente a Orphanet.</p>

ITALIA	
	El <i>Istituto Superiore di Sanità</i> apoya oficialmente a Orphanet.
	<i>Telethon</i> colabora con Orphanet en la recopilación de datos concernientes a proyectos de investigación.
	<i>Uniamo</i> , la Federación Italiana de Grupos de Apoyo en Enfermedades Raras, colabora con Orphanet en la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, con el fin de incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión.
	<i>AIFA</i> colabora con Orphanet en la recopilación de datos relativos a los ensayos clínicos.
	<i>Netgene</i> colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras.
	<i>Farmindustria</i> contribuye con las publicaciones de Orphanet.
	El <i>Osservatorio Malattie Rare</i> (O.Ma.R.) colabora con Orphanet en la difusión de información sobre enfermedades raras y en la promoción de eventos.
LETONIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Letonia apoya oficialmente a Orphanet.
	La Sociedad de Enfermedades Raras de Letonia promueve la igualdad de derechos y oportunidades para pacientes con enfermedades raras.
	<i>Palīdzēsīm.lv</i> es una organización no gubernamental en Letonia que apoya financieramente a los niños y familias para confirmar el diagnóstico de enfermedades raras enviando a pacientes o muestras médicas al extranjero.
LITUANIA	
	El Ministerio de Sanidad de la República de Lituania apoya oficialmente a Orphanet.
PAÍSES BAJOS	
	El Ministerio de Salud, Bienestar y Deporte de los Países Bajos apoya oficialmente a Orphanet.
	El <i>Erfocentrum</i> ofrece información para el público en general sobre enfermedades genéticas, principalmente enfermedades raras. La colaboración se ha establecido para incrementar el número de textos disponibles en neerlandés en Orphanet.

	<p>Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) proporciona información sobre las asociaciones de pacientes con enfermedades raras y participa en la validación de información sobre los centros expertos neerlandeses.</p>
	<p>La Federación Neerlandesa de Centros Médicos Universitarios y Orphanet-Países Bajos colaboran para establecer una lista completa de los centros expertos holandeses.</p>
<p>POLONIA</p>	
	<p>La asociación de pacientes, <i>Ars Vivendi</i>, ofrece a los pacientes y a sus familiares información acerca de los servicios Orphanet y coopera con Orphanet-Polonia.</p>
<p>PORTUGAL</p>	
	<p>INFARMED (Autoridad Nacional de Medicamentos y Productos para la Salud) colabora en la actualización y validación de datos sobre medicamentos huérfanos aprobados y disponibles en Portugal, así como sobre la cantidad utilizada.</p>
	<p>La Administración Central del Sistema de Salud (ACSS) reconoce que Orphanet-Portugal es la fuente de información de referencia sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos en Portugal.</p>
	<p>El Centro de Estudios Sociales (CES), de la Facultad de Económicas de la Universidad de Coimbra, ha estado colaborando en la actualización y validación de datos de las asociaciones de pacientes portuguesas.</p>
	<p>El Centro para el Estudio de las Enfermedades Raras (NEDR) de la Sociedad Portuguesa de Medicina Interna colabora en la actualización y validación de las actividades en curso sobre enfermedades raras en Portugal.</p>
	<p>La Alianza de Asociaciones Portuguesas para las Enfermedades Raras (<i>Aliança</i>) ha estado colaborando en acciones conjuntas con Orphanet-Portugal, incluyendo la actualización y validación de asociaciones de pacientes portuguesas y la organización conjunta del Día de las Enfermedades Raras cada año.</p>
	<p>La <i>Fundação para a Ciência e a Tecnologia</i> (FCT) colabora en la actualización de la información sobre proyectos de investigación y ensayos clínicos en curso que tienen lugar en el campo de las enfermedades raras y/o medicamentos huérfanos en Portugal. Además, se solicita el número ORPHA en todos los proyectos sobre ciencias de la vida que tratan sobre enfermedades raras.</p>
	<p>La Sociedad Portuguesa de Genética Humana (SPGH) colabora en la actualización de la información sobre profesionales, consultas de consejo genético, laboratorios médicos y pruebas diagnósticas disponibles en el país.</p>
<p>REINO UNIDO</p>	
	<p>El Departamento de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet.</p>

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

 <p>SRGM Societatea Română de Genetica Medicală</p>	<p>Orphanet-Rumania colabora con la Sociedad Rumana de Genética Médica para la puesta en marcha de programas para el desarrollo de redes nacionales de diagnóstico, investigación y prevención en centros de medicina genética y promueve la colaboración con asociaciones de personas con enfermedades genéticas/malformativas.</p>
 <p>ASOCIATIA PRADER-WILLI DIN ROMANIA</p>	<p>Orphanet-Rumania colabora con la Asociación Prader-Willi rumana para aunar los esfuerzos de los pacientes, especialistas y familiares en asegurar una vida mejor a las personas con enfermedades genéticas.</p>
SUECIA	
 <p>REGERINGSKANSLIET Ministry of Health and Social Affairs, Sweden</p>	<p>The <i>Ministry of Health and Social Affairs of Sweden</i> officially supports Orphanet.</p>
SUIZA	
 <p>HON Health On the Net Foundation Non-Profit Organization www.hon.ch</p>	<p>La <i>Health On the Net Foundation</i> ofrece el soporte técnico al proyecto con el desarrollo de formularios en línea para la recopilación de datos. Además, aloja el servidor web de <a href="http://www.orphanet.ch">www.orphanet.ch</a> y ayuda a la actualización de su página web.</p>
 <p>PRORARIS Alliance Maladies Rares - Suisse Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz Alleanza Malattie Rare - Svizzera</p>	<p><i>ProRaris</i>, la Alianza Suiza de Pacientes con Enfermedades Raras ha establecido una estrecha colaboración con Orphanet-Suiza para identificar servicios de información relevantes para pacientes y profesionales y la organización y promoción de eventos dedicados a las enfermedades raras, para incrementar la sensibilización del público sobre esta cuestión particular.</p>
 <p>IG Seltene Krankheiten CI Maladies rares CI Malattie rare</p>	<p>Orphanet-Suiza es miembro de la <i>Community of Interest for Rare Diseases</i> iniciada en agosto de 2011. Esta comunidad reúne a todos los actores relevantes en el campo de las enfermedades raras en Suiza para desarrollar, en colaboración con la Oficina Federal de Salud Pública, una estrategia nacional para las enfermedades raras.</p>
TURQUÍA	
 <p>TURKEY Ministry of Health</p>	<p>El Ministerio Turco de Sanidad apoya oficialmente a Orphanet. Colabora con Orphanet-Turquía en la recopilación de datos y en la difusión de Orphanet en Turquía.</p>

## 7. Comunicación

### 7.1. Materiales de comunicación

En 2014, se actualizaron y distribuyeron folletos tamaño A5 para presentar Orphanet y los servicios de Orphanet:

- Orphanet en 3 idiomas (inglés, francés y alemán)
- Orphadata (inglés)
- Aplicación para iPhone e iPad de Orphanet (inglés)
- Códigos ORPHA (inglés)
- Estructura y los principales productos de la base de datos de Orphanet (inglés)
- Ontología Orphanet de enfermedades raras

También se imprimió un folleto tamaño A5 sobre Orphanet-Italia en febrero de 2014.

### 7.2. Invitaciones para la presentación de ponencias en congresos en 2014

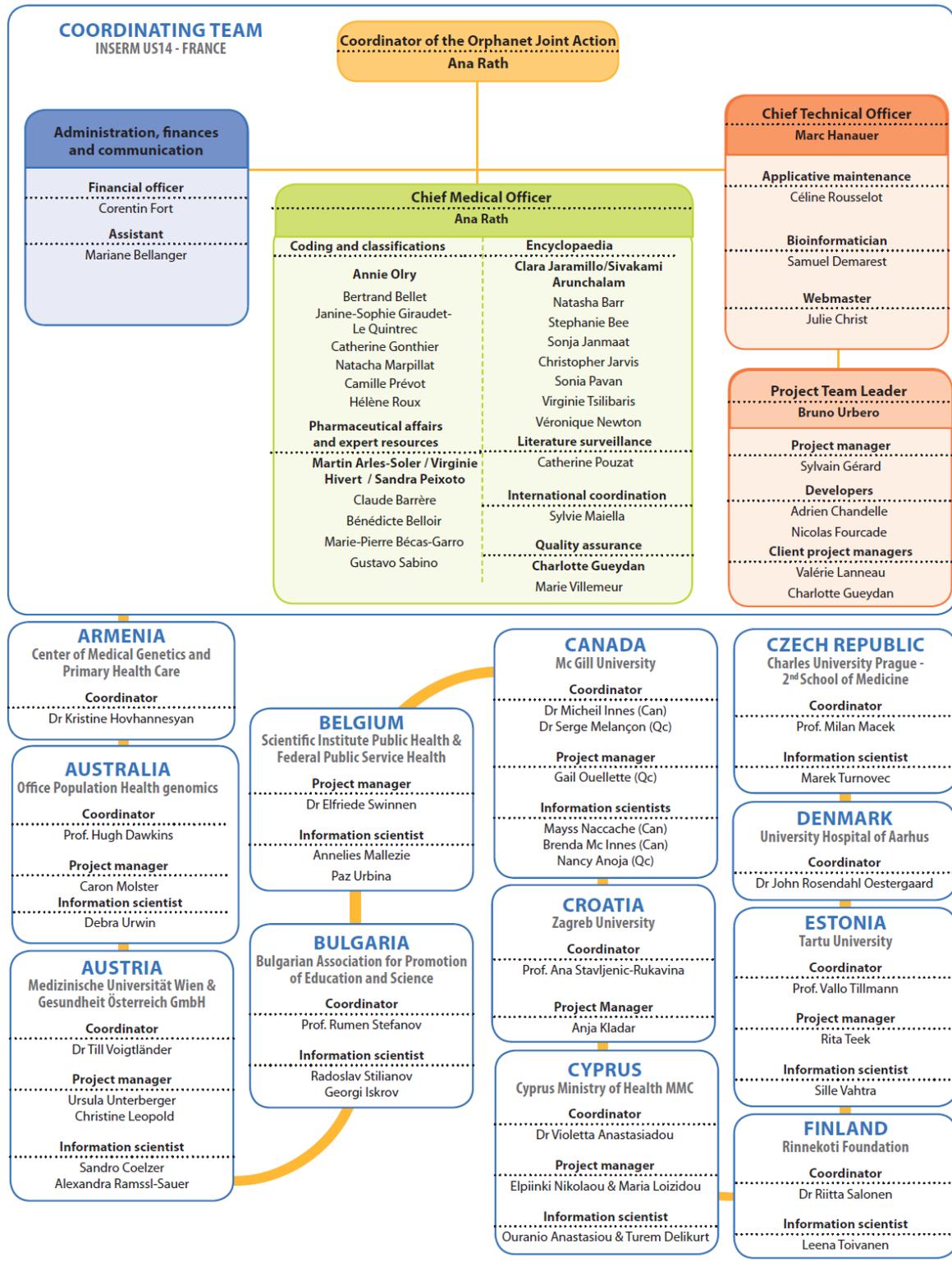
Los representantes de Orphanet, como especialistas en el campo de las enfermedades raras, fueron invitados a hacer presentaciones y participar en más de 50 conferencias en todo el mundo. Estas se centraron en presentar la base de datos de Orphanet (37), políticas de salud pública (5), investigación sobre enfermedades raras (4), medicamentos huérfanos (1), y acercamientos médicos y genéticos (10 presentaciones).

### 7.3. Stands en congresos en 2014

Orphanet dispuso de stands en 7 congresos distintos en 2014, tal y como se indica en la siguiente lista:

- 25<sup>th</sup> Annual Meeting of the German Society of Human Genetics en colaboración con la *Austrian Society of Human Genetics and the Swiss Society of Medical Genetics*, Essen, Alemania, 19-21 de marzo.
- 2nd Spring Meeting with Patient Organisations, en colaboración con *Telethon Foundation* y *Bambino Gesù Children's Hospital*, Roma, Italia, 5 de abril, 2014.
- European Conference of Human Genetics 2014, Milan, Italia, 31 de mayo-3 de junio.
- American Society of Human Genetics, San Diego, USA, 18-21 de octubre 2014.
- e-Health Forum 2014, Atenas, Grecia, 12-14 de mayo.
- Postgraduate Research Student Showcase, Manchester, Reino Unido, 2 de julio 2014.
- CCMG Annual Meeting, Vancouver, Canadá, 6-8 de noviembre.

## 8. El equipo Orphanet a diciembre de 2014





Para cualquier pregunta o comentario, por favor póngase en contacto con nosotros:

[orphanet@ciberer.es](mailto:orphanet@ciberer.es)

*Redactor en jefe: Ana Rath. Jefe de redacción: Sylvie Maiella Editores colaboradores: Charlotte Rodwell & Charlotte Gueydan*

La forma correcta de citar este documento es:  
Orphanet – Informe de Actividad 2014, Informes de Orphanet, 2015 (V1.3.)